

MeB – Pagine Elettroniche

Volume XVII

Febbraio 2014

numero 2

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

Una colestasi... ricorrente

Francesca Barbieri

*IRCCS Materno-Infantile "Burlo Garofolo", Università di Trieste***Indirizzo per corrispondenza:** francy3000@gmail.com

Maggie, 17 anni, presenta una storia di episodi di prurito. Nata a termine, da taglio cesareo per tracciato non rassicurante, basso peso alla nascita (2200 g). Gravidanza normodecorsa, non sintomi di colestasi. All'anamnesi familiare non si evidenzia storia di epatopatia, colestasi o calcolosi biliare. Famiglia di origine albanese. Fratello di 21 anni in buona salute. Nel 2009 episodio di mononucleosi da EBV con epatite colestatica con notevole prurito diffuso, trattata con terapia steroidea. Due anni dopo episodio improvviso, in assenza di evidenti fattori scatenanti e di altri sintomi, di forte prurito diffuso, durato 3-4 giorni, per cui si è recata in un ospedale periferico dove gli esami evidenziavano solo ALT di 62 U/l con bilirubina totale normale. A distanza di un mese compaiono febbre, faringodinia e dopo alcuni giorni nuovamente prurito severo (VAS 10). In quest'occasione i sali biliari erano decisamente aumentati (prima 270, poi 560 $\mu\text{mol/l}$), GGT moderatamente aumentate (153 U/l), con ALP 132 U/l, AST 42 U/l, ALT 60 U/l, BT 0,63 mg/dl, nella norma l'ecografia epatica, negativi gli auto-Ab. La ricerca per virus epatotropi risultava negativa. Veniva pertanto avviata terapia con UDCA e poi con Questran e Rifadin che la ragazza ha assunto per un mese, e poi sospesa perché al controllo gli esami ematici mostravano una riduzione netta dei sali biliari (35,3 $\mu\text{mol/l}$). Nei due mesi successivi ha però presentato un aumento del prurito, presente in modo altalenante, con periodi di peggioramento *à poussées*, a volte anche notturno. Talvolta riferiva lieve ittero sclerale, non urine ipercromiche e presentava dolori incostanti in sede epigastrica e ipocondrio destro. Eravamo di fronte a una malattia colestatica che si esprimeva con episodi di riacutizzazione di colestasi e prurito *à poussées*, pertanto abbiamo eseguito una colangio-RMN, al fine di valutare la morfologia delle vie biliari, e avviato l'indagine genetica per le forme familiari di colestasi intraepatica (PFIC3). La negatività di entrambe queste indagini ci ha fatto avanzare l'ipotesi che si potesse trattare di una colestasi intraepatica benigna ricorrente. È una rara causa di colestasi a trasmissione autosomica recessiva o sporadica, caratterizzata da episodi ricorrenti di intenso prurito e ittero che possono presentarsi a qualsiasi età e che si risolvono spontaneamente senza creare grave danno epatico.