

IPERTRANSAMINASEMIA COME "SPIA" DI MALATTIA METABOLICA IN ETÀ PEDIATRICA: L'ESPERIENZA DI UN CENTRO DI 3° LIVELLO

BARI 2022
9.10.11
NOVEMBRE

XII CONGRESSO ANNUALE

SIMMESN

SOCIETÀ ITALIANA PER LO STUDIO DELLE MALATTIE
METABOLICHE EREDITARIE E LO SCREENING NEONATALE

Annamaria Sapuppo¹, Carla Cerruto¹, Pierluigi Smilari², Filippo Greco²,
Piero Pavone², Agata Fiumara¹

¹ CRR-MET, AOU Policlinico G.Rodolico, UO Clinica Pediatrica, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Catania

² AOU Policlinico G.Rodolico, UO Clinica Pediatrica, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Catania



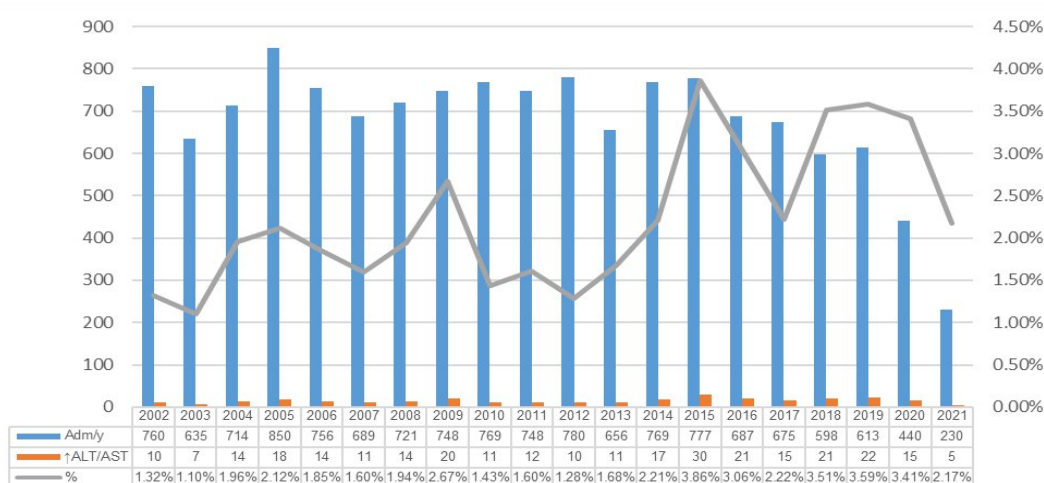
CRR-MET, Università di Catania

Background: Aspartato aminotransferasi (AST) e Alanina aminotransferasi (ALT) sono ampiamente usate nella pratica clinica: ubiquitarie, ma principalmente allocate negli epatociti, sono responsabili rispettivamente della produzione di acido ossalacetico e piruvico. In caso di citolisi epatocitaria vengono liberate nel sangue, determinando ipertransaminasemia. Molteplici ne sono le cause in età pediatrica, tra cui i disordini congeniti del metabolismo, ma spesso vengono sottodiagnosticati.

Metodi: Abbiamo condotto uno studio clinico retrospettivo, analizzando tutti i casi di pazienti ricoverati presso la nostra U.O. di "Clinica Pediatrica" dell'università di Catania da Gennaio 2002 a Giugno 2021, includendo coloro che si ricoveravano per ipertransaminasemia (AST o ALT o entrambe ≥ 40 U/l).

Risultati: Sono stati inclusi 284/13615 pazienti (range età 0-18 anni), di cui 162 erano maschi (57,04%) e 122 femmine (42,96%), età media 4,7 anni. Su una media di 680 ricoveri per anno presso la nostra U.O., si assisteva ad una media di 14,9 ($\pm 5,88$) ricoveri per ipertransaminasemia, pari al 2,23% ($\pm 0,84\%$) del totale. Nella maggior parte dei pazienti (209/284 casi; 73,59%) l'ipertransaminasemia era presente già in anamnesi. Il valore medio di AST e ALT al ricovero era rispettivamente di 155 U/l e 206 U/l. Alla dimissione, l'ipertransaminasemia era confermata in 250/284 pazienti (88,03%), mentre 34 (11,97%) presentavano normalizzazione delle transaminasi prima elevate. Le diagnosi di dimissione sono state: "Malattia metabolica congenita" (n=44; 15,49%), "Malattia non metabolica" (n=189; 66,55%), "Ipertransaminasemia da causa non specificata" (n=51; 17,96%). In **figura 1** sono riportate le diagnosi principali dei pazienti dimessi con malattia metabolica congenita. Nel periodo gennaio 2020-giugno 2021, a causa della pandemia COVID-19, il numero dei ricoveri nella nostra U.O. è diminuito, ma l'andamento medio dei ricoveri per ipertransaminasemia è rimasto sostanzialmente stabile, come riportato in **figura 2**.

Conclusioni: L'ipertransaminasemia si è associata ad una percentuale significativa di diagnosi di malattie metaboliche, che andrebbero quindi sempre considerate in un protocollo diagnostico specifico, permettendone una rapida identificazione anche in assenza di sintomi conclamati, in modo da accedere a trattamenti tempestivi specifici.



Malattie Metaboliche alla dimissione

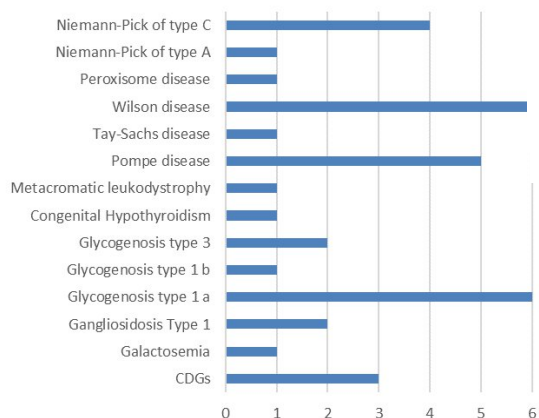


Figura 1: Ricoveri c/o il nostro reparto per ipertransaminasemia (2002 - giugno 2021). Le colonne blu indicano il numero di ingressi totali diviso per anno; le colonne verdi indicano il numero di ricoveri per ipertransaminasemia diviso per anno; la linea rossa mostra l'andamento temporale di questi ricoveri rispetto al numero totale dei ricoveri nel nostro reparto.

Figura 2: Malattie Metaboliche alla dimissione c/o il nostro Centro.

Conflitto di interessi

Gli autori dichiarano che la ricerca è stata condotta in assenza di rapporti commerciali o finanziari che possano essere interpretati come un potenziale conflitto di interessi.

Copyright © 2022

Contatti: Annamaria Sapuppo

annamaria.pan@gmail.com

