

# Due rari casi di iperlipasemia isolata in età pediatrica

Giovanna Di Dio

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI CATANIA  
DIPARTIMENTO DI PEDIATRIA



## Caso 1

- G.M., femmina, 6 anni
- Primogenita, genitori non consanguinei
- Nata a termine da parto eutocico, gravidanza normodecorsa,
- Anamnesi patologica remota: intervento per ernia ombelicale ad 1 anno
- Anamnesi familiare negativa per iperenzimemia pancreatica o altre patologie

*Riscontro occasionale di aumentati livelli di lipasi!*

- Peso, altezza, IBM 10° percentile
- Esame obiettivo: nella norma
- Esami di routine (emocromo completo, test di funzionalità epatica e renale, assetto ferrico, e immunoglobuline): nella norma.
- Ulteriori indagini: assetto lipidico, sierologia e profilo autoimmunitario elastasi fecale, test del sudore: nella norma.

*Lipasi sierica aumentata di tre volte oltre il limite superiore (193 U / L, riferimento range: 0-60 U / L), con valori oscillanti giorno per giorno*

## Caso 1

- Ecografia addominale e Risonanza magnetica: nella norma.
- Mutazioni genetiche per Fibrosi Cistica e le mutazioni, associate con pancreatite cronica (autosomica dominante per PRSS1 e SPINK1): negative
- Screening familiare per iperenzimemia pancreatica: negativo
- Follow-up : esami del sangue ogni sei mesi, per 2 anni.
- La bambina non ha mostrato segni o sintomi di patologie pancreatiche né di altre malattie, e gli esami ematochimici così come la morfologia del suo pancreas all'ecografia è rimasta normale.

*Livelli ematici di lipasi hanno oscillato ampiamente (179-218 U / L) durante tutto il periodo di follow-up!*

## Caso 2

- S.M. femmina, 8 anni
  - Secondogenita, genitori non consanguinei
  - Nata a termine da parto eutocico dopo gravidanza normodecorsa,
  - Anamnesi patologica remota: n.d.r.
  - Anamnesi familiare negativa per iperenzimemia pancreatica o altre patologie
- Dolori addominali in regione epigastrica, soprattutto dopo i pasti, da due settimane, associati a nausea e vomito!*
- Peso, altezza, IBM 25° percentile
  - Esame obiettivo: nella norma
  - Esami di routine (emocromo completo, test di funzionalità epatica e renale, glicemia ed elettroliti, colesterolo totale e frazioni, VES e PCR): nella norma
  - Ulteriori indagini (sierologia per le malattie infettive, profilo autoimmunitario, elastasi fecale, test del sudore e marcatori genetici per la pancreatite cronica): nella norma
- Amilasi 124 U / L (range di riferimento 0-46 U / L); normalizzazione nei giorni successivi  
Lipasi 96 U / L (range di riferimento 0-60 U / L)*

## Caso 2

- L'esame endoscopico del tratto gastrointestinale superiore non ha mostrato reperti patologici.
  - Ecografia, tomografia computerizzata, e colangio-risonanza magnetica hanno mostrato parenchima normale del pancreas e vie biliari.
  - Lo screening familiare per iperenzimemia pancreatica è risultato negativo.
- Follow-up: durata 2 anni*
- Risoluzione della sintomatologia addominale
  - Persistenza di lipasi elevata con valori fluttuanti

5

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI CATANIA  
DIPARTIMENTO DI PEDIATRIA

## Cause di Iperenzimemia pancreatica

Meccanismo patogenetici	Fattori eziologici
Incrementata produzione pancreatica di enzimi	Farmaci (paracetamolo, steroidi, azatioprina, ciclosporina, antibiotici, chemioterapici) Iperlipemia, chetoacidosi diabetica, acidosi, virus epatite B e C
Ridotta clearance enzimi pancreatici	Insufficienza epatica e renale, shock, traumi gravi
Produzione ectopica di enzimi pancreatici	Patologie polmonari o ovariche neoplastiche e di natura infiammatoria
Macroenzimemia	Celiachia, MICI, patologie autoimmuni, patologie reumatologiche, patologie epatiche, HIV, patologie neoplastiche
Iperenzimemia benigna o sindrome di Gullo	Cause genetiche?

6

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI CATANIA  
DIPARTIMENTO DI PEDIATRIA

## Iperenzimemia pancreatica benigna o Sindrome di Gullo

- L'iperenzimemia pancreatica benigna è una nuova sindrome, caratterizzata da un aumento al di sopra della norma degli enzimi pancreatici sierici in assenza di malattia pancreatica.
- Può essere sporadica o familiare
- Nella maggior parte dei casi interessa tutti gli enzimi pancreatici, ma può interessare esclusivamente amilasi o più raramente lipasi.
- generalmente l'incremento è dell'ordine di 1.5-2 fino a 6-7 volte i valori normali.
- E' persistente ma con ampie oscillazioni e anche transitorie normalizzazioni.

-Gullo L. Chronic nonpathological hyperamylasemia of pancreatic origin. *Gastroenterology*. 1996 Jun;110(6):1905-8

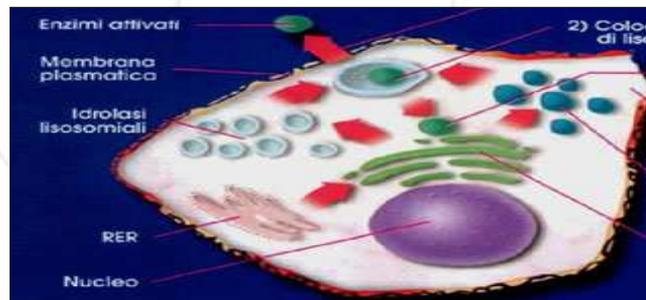
-Gullo L. Benign pancreatic hyperenzymemia or Gullo's syndrome. *JOP*. 2006; 7: 241-2.

-Gullo L. Familial pancreatic hyperenzymemia. *Pancreas*. 2000 Mar;20(2):158-60.

-Gullo L, Migliori M. Benign pancreatic hyperenzymemia in children. *Eur J Pediatr*. 2007; 166: 125-9.

## Ipotesi patogenetiche

L. J. Cook<sup>1</sup> Intracellular Transport of Pancreatic Enzymes 1996, Vol. 31, No. s219 , Pages 1-5



## Diagnosi di IPB

- Si basa sull'assenza di malattie pancreatiche sia dal punto di vista clinico che strumentale.
- Ecografia addome, TAC e /o RM sono in genere sufficienti per una diagnosi precisa.
- I geni per CFTR, SPINK1 e PRSS1 non sembrano essere coinvolti in tale condizione.
- Può essere considerata benigna dopo almeno un anno dalla sua comparsa in assenza di dimostrata patologia pancreaticata.

## Conclusioni

- Nei due anni di osservazione le due bambine non hanno presentato alcun segno o sintomo di malattie del pancreas o di altre patologie, e gli esami ematochimici così come la morfologia agli ultrasuoni e lo studio di imaging del loro pancreas è rimasto normale a dimostrazione della natura benigna di questa condizione.
- Inoltre, i nostri casi sono stati sporadici, se si considera che gli enzimi nei familiari erano normali

**La conoscenza di iperlipasemia benigna isolata dovrebbe essere utile per il pediatra nella diagnosi e gestione dell'iperenzimemia pancreaticata, rassicurando lo stesso medico, riducendo il numero ed i costi di ulteriori indagini e il tempo per giungere alla diagnosi, e ad alleviare la preoccupazione dei genitori del bambino!**

---

Grazie per l'attenzione!



"Chi non è disposto ad imparare per tutta la vita, non ha imparato la cosa più grande."