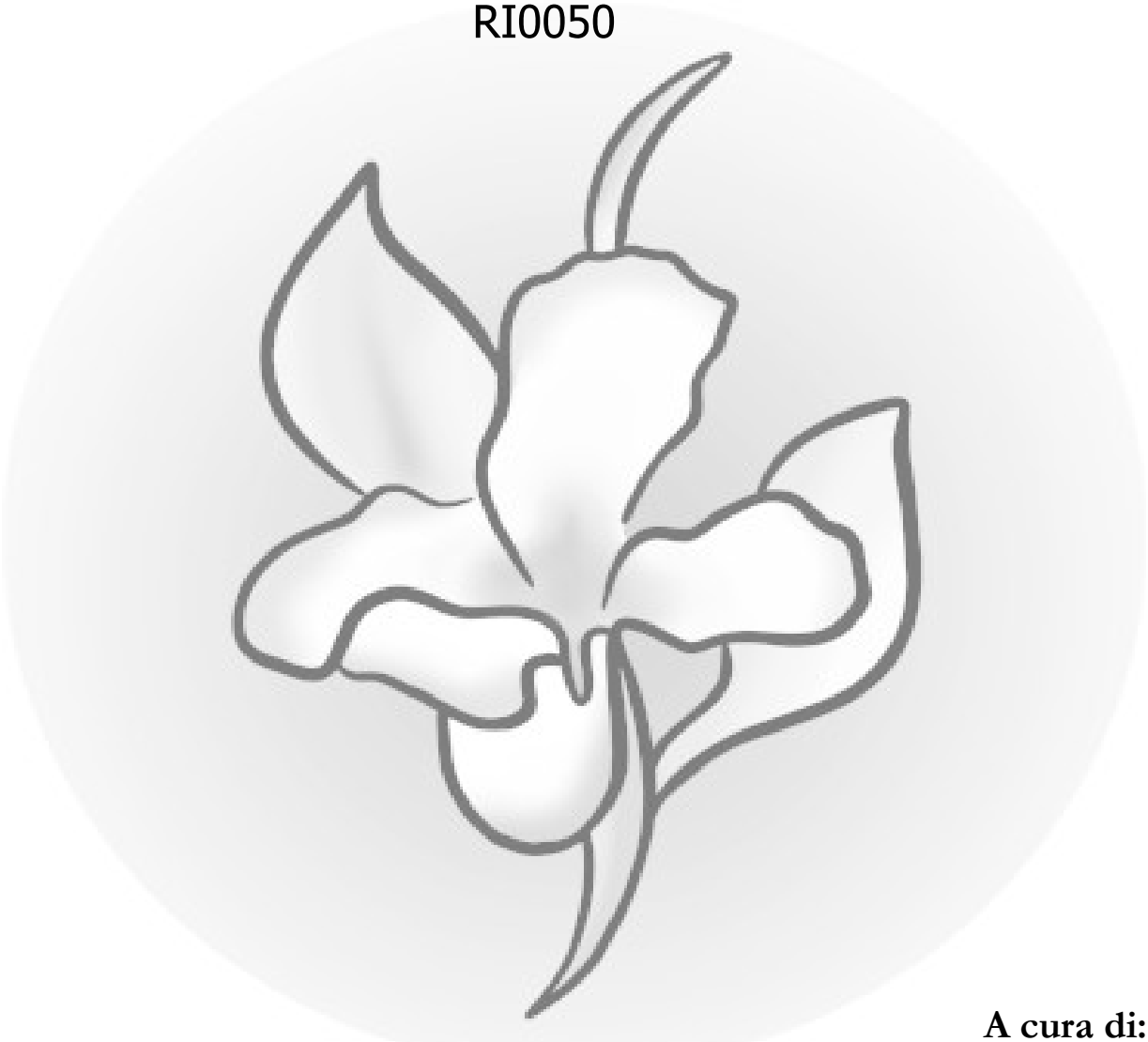
Scheda Percorso Organizzativo Malattia Rara

COLANGITE SCLEROSANTE PRIMITIVA

RI0050



A cura di:
U.O.C. Pediatria Generale e Specialistica " Bruno Trambusti"
Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII

AREA INNOVAZIONE DI SISTEMA E QUALITÀ
Coordinamento Malattie Rare
Lungomare Nazario Sauro, 33 - 70121 Bari
Telefono: +39.80.540.3421
mail: coordinamento.malattierare@regione.puglia.it
https://www.aress.puglia.it

BREVI CENNI SULLA PATOLOGIA

La colangite sclerosante primitiva (CSP) è una rara malattia cronica colestatica ad eziologia non nota e patogenesi autoimmune.
Si caratterizza per un processo infiammatorio e fibrotico cronico delle vie biliari intra ed extraepatiche che conduce ad una progressiva ed irregolare obliterazione delle vie biliari con formazione di stenosi multiple e colestasi. Tale processo comporta una progressiva degenerazione in senso fibro-cicatriziale del fegato fino allo sviluppo di cirrosi e delle sue complicanze (ipertensione portale ed insufficienza epatica).
La CSP è una malattia che espone al rischio di colangiocarcinoma.
Il 60-80% dei pazienti con CSP è affetto da una malattia cronica intestinale (MICI), in particolare da retto colite ulcerosa. Questi pazienti presentano un aumentato rischio di cancro del colon e della colecisti.
In età pediatrica la colangite sclerosante autoimmune è più frequente rispetto all'età adulta e colpisce parimenti maschi e femmine.

- Team età pediatrica: pediatra gastroenterologo-epatologo, radiologo, anatomopatologo.
- Team età adulta: gastroenterologo-epatologo, endoscopista, radiologo, ginecologo.

CENTRI REGIONALI DGR 1062/2024

OSPEDALE CAPOFILA
IRCCS "Casa Sollievo San Giovanni Rotondo

U. O. Capofila (adulto)
Gastroenterologia
U.O. afferente
Epatologia

OSPEDALE CAPOFILA
A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"

U. O. Capofila (adulto)
Gastroenterologia Universitaria
Specialistica "B. Trambusti"

U. O. Capofila (pediatrico)
Pediatria Generale e

OSPEDALI/UU.OO AFFERENTI AL CENTRO CAPOFILA

Presidio Ospedaliero "A. Perrino" - Brindisi
Medicina Interna

DIAGNOSI

Test di screening di primo livello: aumento di fosfatasi alcalina e gamma-GT con o senza iperbilirubinemia. Per convenzione l'alterazione degli enzimi di colostasi è considerata cronica se persistente da oltre 6 mesi.
L'alterazione degli enzimi di citolisi (AST e ALT) può essere presente o meno, albumina, INR, pseudocolinesterasi, colesterolo, ECO addome.
Test di screening di secondo livello: elettroforesi proteica; IgG, IgA ed IgM anti-nucleo (ANA), anti –muscolo liscio (ASMA), anti- microsomi epatici e renali tipo 1 (anti-LKM 1) ed anti-mitocondrio (AMA) IgG 4 (per la diagnosi differenziale con la Colangite sclerosante da IgG 4). Colangio RMN, istologia su campione bioptico epatico.

TERAPIA

In base alle Linee Guida Europee l'ac. Ursodesossicolico (UDCA) può essere utilizzato, nonostante **non** sia stato dimostrato un beneficio sulla progressione della malattia o la sopravvivenza.
Per evitare la carenza di vitamine liposolubili, le vitamina A e D vengono supplementate.

FOLLOW UP

Ogni 3 mesi controllo degli enzimi epatici e bilirubina (AST, ALT, γ-GT e fosfatasi alcalina)
Ogni 6 mesi esecuzione degli esami di funzione epatica (INR, albumina e quadro proteico, colesterolo, pseudocolinesterasi) + emocromo + Oncomarcatori (CEA e Ca19.9) ed ecografia addominale
L'esecuzione della colangio-RMN può avere cadenza variabile (generalmente ogni 12-18 mesi)

EGDS/colonscopia e TAC su indicazione clinica dello specialista

Consulenze specialistiche: psicologo, neuropsichioatra infantile
Contatti con centro riferimento trapianti di fegato per la gestione delle Urgenze Emergenze