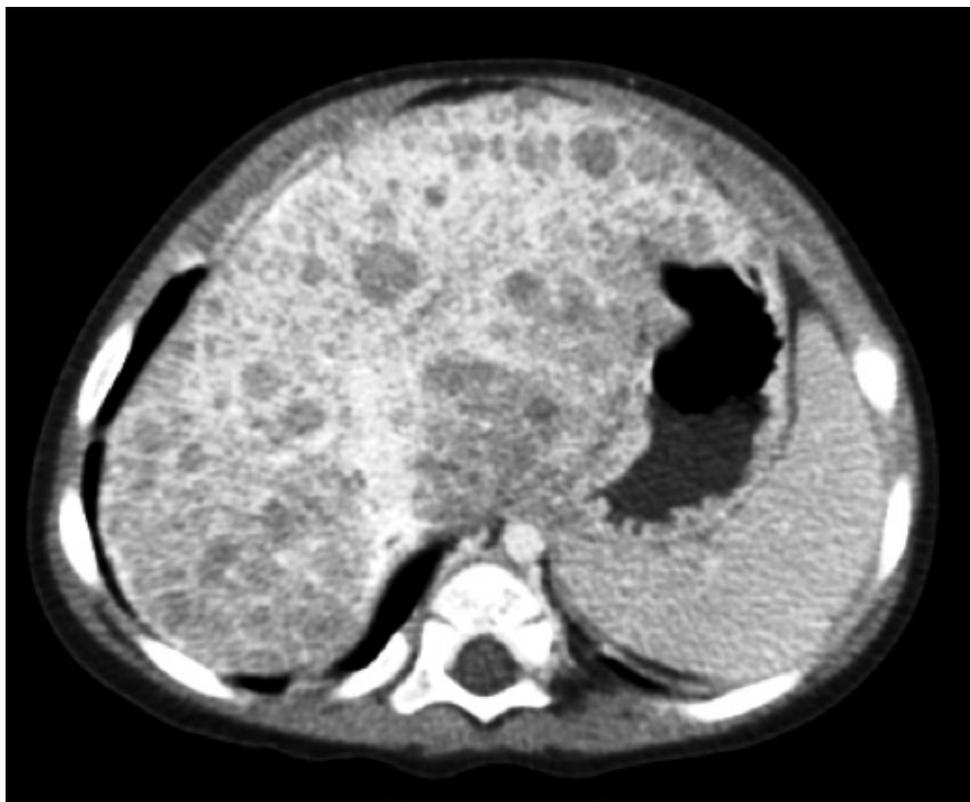


Tomografia computerizzata in bambina di 14 mesi con epatosplenomegalia. Di cosa si tratta?

Rubrica [A colpo d'occhio](#)



POSSIBILI DIAGNOSI

1. Iperplasia nodulare focale
2. Carcinoma epatocellulare
3. Atresia delle vie biliari
4. Angioma epatico

Tomografia computerizzata in bambina di 14 mesi con epatosplenomegalia. Di cosa si tratta?

DIAGNOSI CORRETTA

Carcinoma epatocellulare Noduli multipli di degenerazione neoplastica in bambina con tirosinemia tipo I e cirrosi. Alfa-fetoproteina >50.000 KU/L (v.n.: <5.8). La bambina è stata sottoposta a trapianto epatico all'età di 15 mesi. Il carcinoma epatocellulare è una complicanza relativamente frequente (13-37%) della tirosinemia tipo 1 alla quale contribuisce, probabilmente, l'attività mutagenica dei metaboliti tossici della tirosina che si accumulano per il difetto enzimatico della fumarilacetoacetato idrolasi. Elevati livelli di succinilacetone nelle urine o nel sangue sono discriminanti per la presenza di una tirosinemia e il significativo incremento dell'alfa-fetoproteina deve porre il forte sospetto di una degenerazione epatocarcinomatosa che è descritta, come nel nostro caso, anche in bambini di età inferiore a 2 anni.