



Malattia policistica del fegato (PLD)

Che cos'è la PLD?

La malattia policistica del fegato (PLD) è una malattia genetica. Questo vuol dire che probabilmente l'hai ereditata da uno dei tuoi genitori e anche altre persone della tua famiglia potrebbero averla. In generale, le malattie genetiche sono causate da piccole modifiche che avvengono nel DNA della persona che ne è colpita. Per quanto riguarda la PLD queste mutazioni provocano nei pazienti lo sviluppo di cisti epatiche. Le cisti sono delle cavità, o sacche, che contengono al loro interno del liquido. Coloro che sono affetti da questa malattia tendono, infatti, a sviluppare cisti multiple (>10) nel fegato; ed il loro accumulo può, alle volte, comportare il suo ingrandimento. Inoltre, alcuni pazienti potrebbero sviluppare cisti anche nei reni.

Chi ne è colpito?

La maggior parte dei pazienti con la PLD non ha alcun sintomo. Le loro cisti sono diagnosticate per caso. Dei pazienti affetti da PLD con sintomi, circa l'80 % sono donne, la diagnosi avviene, generalmente, tra i 30 e i 40 anni.

Perché le mie cisti crescono?

Tra i pazienti con PLD, ci sono grandi differenze nel tasso di crescita delle cisti. L'unico fattore noto che aumenta il tasso di crescita sono gli estrogeni. Questo spiega perché la maggior parte dei soggetti con PLD con sintomi siano donne e perché la crescita delle cisti è più rapida nelle donne fertili. Il tasso di crescita rallenta quando i livelli di estrogeni scendono dopo la menopausa.

Quali sintomi possono verificarsi?

La maggior parte dei pazienti non ha disturbi da cisti epatiche. Tuttavia, la loro crescita persistente può portare all'incremento del volume del fegato, fino a 10 volte la sua dimensione normale.

L'aumento delle dimensioni del fegato può causare sintomi come ripienezza addominale, perdita dell'appetito, sazietà precoce, sintomi da reflusso gastro-esofageo (pirosi e rigurgito), nausea, dolore nella zona del fegato e/o dolore riferito alla spalla destra, dispnea (sensazione di respiro corto e/o affanno), limitazioni della motilità, affaticamento, ansia e insoddisfazione per l'aspetto fisico; in particolare a causa dell'evidente distensione addominale.

Come viene diagnosticata la PLD?

Il medico può effettuare una diagnosi mediante ecografia, TAC o una risonanza magnetica. Quando ci sono 10 o più cisti nel fegato viene fatta la diagnosi di PLD.



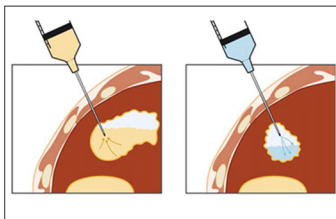
Cosa può fare il mio medico?

Poiché, in genere, le cisti epatiche non causano alcun disturbo e spesso non è necessario trattarle.

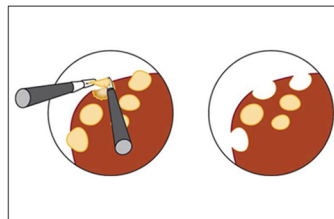
Tuttavia, sono disponibili diverse opzioni di trattamento in caso di sintomi correlati alla PLD:

- 1) Le opzioni di trattamento riguardano le cisti di grandi dimensioni che solitamente vengono rimosse mediante la 'sclerosi' della loro parete, ad esempio, con l'etanolo o il polidocanolo. Questa procedura è spesso chiamata scleroterapia.
- 2) Le cisti possono anche essere rimosse con due tipi di interventi chirurgici. In una procedura, chiamata fenestrazione della cisti, un chirurgo le drena e le rimuove con un intervento chirurgico.
- 3) L'altra opzione, chiamata segmentazione, un chirurgo specializzato rimuove una parte del fegato.
- 4) Si può anche ricorrere a terapia medica attraverso utilizzo di analoghi della Somatostatina in caso di PLD caratterizzato dalla presenza di cisti piccole ma diffuse e massiva epatomegalia
- 5) L'ultima risorsa, in una piccola percentuale di pazienti gravemente colpiti, è il trapianto di fegato.

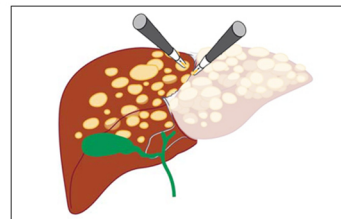
1. Aspiration Sclerotherapy



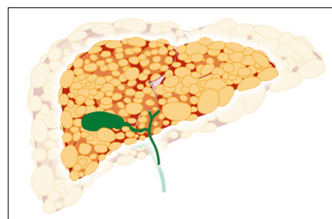
2. Laparoscopic Fenestration



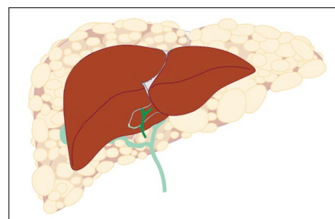
3. Segmentresection



4. Somatostatin Analogues



5. Transplantation



Poiché i medici non hanno necessariamente familiarità con la PLD, potrebbero non avere molte informazioni da darvi. Pertanto, potete chiedere al vostro medico di discutere il vostro caso con esperti dell'ERN (European Reference Network) se non ci sono esperti di PLD disponibili nella vostra regione o Paese.

Se soffre anche di cisti renali, deve consultare un nefrologo.



— Cosa posso fare?

Farmaci:

Consigliamo ai pazienti di non usare alcun farmaco o dispositivo contenente estrogeni, dal momento che gli ormoni femminili utilizzati per la contraccezione, e la terapia ormonale sostitutiva postmenopausa portano ad una crescita epatica più rapida.

Dieta:

Non esiste una dieta speciale per la PLD. Si consiglia un'alimentazione sana e ben equilibrata. Nel caso in cui fossero presenti anche cisti renali, vi consigliamo una dieta a basso contenuto di sale (< 6 grammi al giorno) e un apporto di liquidi di circa 3 litri al giorno, in assenza di ascite (il versamento liquido intra-addominale). Questo può aiutare a proteggere i reni.

Pianificazione familiare:

È raccomandabile consultare il medico in merito alla pianificazione familiare e alla contraccezione. Il medico potrebbe indicarle una consulenza con uno specialista genetista.

La mia funzione epatica ne risentirà?

Il fegato è un organo che svolge molte funzioni ed è in grado di rimanere pienamente funzionante anche in presenza di molte cisti. Gli esami del sangue correlati al fegato (ad es. GGT e ALP) possono presentare valori superiori a quelli normali nei pazienti affetti da PLD. È importante che questo non sia fonte di preoccupazione in assenza di sintomi.

Quali sono le complicazioni del PLD?

Le complicanze della PLD includono infezione, sanguinamento o rottura delle cisti. Quando le cisti comeprimono la vena porta o altri vasi del sistema venoso portale (i vasi che portano il sangue dall'intestino al fegato) potrebbero causare lo sviluppo di ascite (accumulo di liquido nella cavità peritoneale dell'addome).

Anche se le complicazioni delle cisti sono rare, queste sono tutte gravi e richiedono un trattamento urgente. Pertanto, vi consigliamo di consultare il vostro medico nel caso si manifestasse uno dei seguenti sintomi: febbre, insorgenza acuta, dolore epatico grave o rapido aumento inspiegabile della dimensione del ventre.

Ho bisogno di controlli medici?

I pazienti con la PLD senza sintomi non richiedono controlli medici frequenti. Nei pazienti con sintomi e/o sottoposti a trattamento, per il follow-up vengono utilizzati ecografia, TAC o risonanza magnetica.



Io e la mia famiglia dobbiamo fare un test genetico?

I risultati dei test genetici non influenzeranno il trattamento che riceverete, ma potrebbero aiutare voi o i vostri figli a scegliere un metodo contraccettivo appropriato.

Tuttavia, si prega di tenere a mente che trovare una causa genetica per la PLD potrebbe aumentare i premi per un'assicurazione sulla vita o un mutuo. Dal momento che non tutti i geni che causano la PLD sono stati scoperti, non sarà sempre possibile individuare il gene che causa la mutazione ed è casusa della PLD.

Svilupperò il cancro nelle mie cisti?

No, la PLD è una malattia benigna e le cellule della cisti non assumeranno forme maligne. Tuttavia, le cisti possono aumentare durante tutta la vita, il che può causare sintomi.

Come posso trovare uno specialista?

La PLD può avere bisogno di essere gestita da un medico specialista o da una rete ospedaliera dedicata o con un interesse per la stessa. Essendo una malattia rara non tutti i medici hanno interesse o esperienza in questo campo. Tuttavia, alcuni ospedali fanno parte della Rete Europea per le Malattie Epatiche Rare, ERN RARE-LIVER.

L'inserimento di un ospedale all'interno di questo gruppo collaborativo offre al paziente la possibilità di entrare in contatto con specialisti che, lavorando contemporaneamente in più strutture specializzate hanno una migliore esperienza d'approccio alla malattia. Per maggiori informazioni su ERN RARE-LIVER, visitate il sito <https://rare-liver.eu/>.

Trova informazioni e supporto per il paziente

Clicca sulla sezione "pazienti" presente nel sito web di ERN RARE-LIVER (<https://rare-liver.eu/>).

Esclusione di responsabilità

Le informazioni fornite gratuitamente sul nostro sito web sono state raccolte al meglio delle nostre conoscenze, al fine di fornire ai lettori interessati una prima panoramica delle possibili malattie e opzioni terapeutiche. Esse sono destinate esclusivamente a fini informativi e in nessun caso sostituiscono la consulenza personale, l'esame o la diagnosi da parte di medici autorizzati.