COD. P01

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10582

Allergia al grano: IgE mediata e FPIES, due casi a confronto.

R. Ramonda[1], E. Uga[2], E.C. Grassino[2], G. Cosi[2]
[1]*SCDU Pediatria Ospedale Maggiore della Carità Novara*
[2]*SC Pediatria Ospedale Sant'Andrea, Vercelli*

Background: tra gli alimenti maggiormente responsabili di reazioni allergiche, il grano rappresenta senz'altro uno tra i più diffusi. La sensibilizzazione al grano nel bambino si verifica solitamente intorno al 4°-7° mese di vita con manifestazioni di entità moderato-severa nella maggior parte dei bambini e si associa ad una sensibilizzazione verso altri alimenti quali latte vaccino e uovo. Oltre alle forme IgE mediate, una forma emergente di allergia al grano è la food protein enterocolitis syndrome (FPIES). Tale forma è caratterizzata da esordio entro il primo anno di vita con sintomi acuti in tre quarti dei casi. La PFIES presenta ancora notevoli ritardi diagnostici, sia in quanto poco nota sia per la diagnosi differenziale con molteplici patologie.
Case Presentation: Presentiamo in questo lavoro i casi di due bambini che, entrambi a sette mesi di età, hanno sviluppato sintomi di entità severa dovuti ad allergia al grano, in un caso IgE mediata, nell'altro da PFIES. Il bambino con allergia al grano IgE mediata ha presentato un esordio con vomito protratto, diarrea, shock dopo la prima ingestione di glutine (7 mesi). A seguito di accertamenti vi è stato riscontro di prick by prick test positivi per albume, grano, tuorlo. IgE specifiche positive per glutine, grano, ovalbumina, determinanti molecolari del grano (Tria4, Tria19). Viene quindi indicata dieta di eliminazione da grano e programmato TPO per uovo dopo l'anno di vita.Nel caso di PFIES, l'esordio è avvenuto dopo prima assunzione di semolino, con vomito e shock ipovolemico (accesso in pronto soccorso). Skin prick test debolmente positivi per orzo, negativi per grano, soia, glutine. A 12 mesi eseguito TPO al grano positivo per FPIES con reazione acuta e miglioramento dei sintomi dopo 3 ore dall'esordio. Un nuovo TPO per reintrodurre il grano è stato effettuato all'età di 5 anni ed è risultato nuovamente positivo.
Conclusione: Sebbene in oltre l'80% dei casi di allergia al grano (sia IgE mediata che non IgE mediata) avvenga una acquisizione spontanea di tolleranza entro i primi 3 anni, va attentamente valutata ed inquadrata ogni tipologia di reazione allergica al grano a causa della differente gestione ed inquadramento terapeutico. Nel caso della allergia IgE mediata, qualora non si sviluppi tolleranza, resta valutabile la strada della desensibilizzazione orale allergica.

COD. P02

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10578

"Uso del dupilumab nella Sindrome di Netherton: un sottile confine con la dermatite atopica"

D. Balconara [1], S.M. Carnazzo [1], M. Tosto[1], L. Sciuto[1], S. Presti [1], G.F. Parisi[1], M. Papale[1], S. Manti[1], G. Pecora[1], S. Leonardi [1]

[1] *1Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Catania, Catania, Italia.*

Negli ultimi anni sta rafforzandosi il concetto che la dermatite atopica sia una patologia sistemica e non solo di competenza dermatologica. Oltre le manifestazioni cutanee, esistono diverse sfaccettature della malattia quali la rinite e l'asma per cui non di rado l'allergologia e la dermatologia si ritrovano in sinergia a gestire quadri complessi. La prevalenza in età pediatrica varia tra il 5- 20% con un'età di esordio inferiore ai 5 anni nell'85-90% dei casi; nel 40-60% dei casi si presenta in forma lieve e con tendenza ad autolimitarsi durante l'adolescenza, tuttavia non sono infrequenti le forme moderate-gravi tali da impattare significativamente sulla quotidianità dei bambini e delle loro famiglie. Fino a poco tempo fa lo standard di cura per i bambini con dermatite atopica grave era pressoché limitato ai trattamenti topici, che scarsamente riuscivano a controllare la malattia. L'utilizzo di una terapia sistemica si è rivelata una strategia efficace e il Dupilumab è stato approvato come farmaco immunomodulatore (e non immunosoppressivo!) per il trattamento dai 12 anni di età, per poi ottenere dall'AIFA nel marzo 2022 la rimborsabilità per il trattamento della dermatite atopica grave anche nei bambini di età compresa tra 6 e 11 anni candidati alla terapia sistemica. Il "difetto di barriera epidermica" accomuna la dermatite atopica ad altri quadri cutanei, come la Sindrome di Netherton (SN). La SN è una patologia rara ad ereditarietà autosomica recessiva caratterizzata da ittiosi congenita, tricoressi invaginata e sintomi di atopia. Un bambino di 7 anni affetto da SN è giunto alla nostra osservazione per riacutizzazione delle lesioni cutanee, manifestatesi con intensa disepitelizzazione e impetiginizzazione, determinante disconfort, dolore diffuso, prurito e disidratazione. Dopo l'iniziale stabilizzazione e l'opportuna terapia antibiotica e antalgica è stata avviata la terapia sottocutanea con Dupilumab secondo la posologia e la cadenza stabilite dalle indicazioni dell'EMA per la dermatite atopica grave nei bambini tra i 6 e gli 11 anni, 300 mg al tempo zero,con miglioramento del corteo sintomatologico e delle lesioni all'esame obiettivo già alla prima settimana. Considerato l'andamento cronico-recidivante, la gravità e la tipologia delle lesioni cutanee espressione del deficit "di barriera", non è sempre immediato stabilire un netto confine tra la SN e la DA grave, per cui si può convenire che in questi casi sovrapponibili il Dupilumab possa rappresentare una ragionevole opportunità terapeutica. Il nostro caso clinico potrebbe quindi aggiungersi ai pochissimi casi descritti in letteratura sull'uso del Dupilumab nella SN, auspicando maggiori evidenze.

COD. P03

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10507

A CASE OF ATOPIC DERMATITIS MULTI-RESISTENT TO TCS TREATMENT IN A CHILD YOUNGER THAN 6 YEARS OF AGE

L. Rizzuti, S. Patroniti[1], G. Crisafulli[1], S. Manti[1], L. Caminiti[1]

[1] *UOC Pediatria, Dep. of Human Pathology of Adulthood and Childhood, AOU "G.Martino", Messina*

Atopic dermatitis (AD) is a common inflammatory skin diseases affecting children,characterized by xerosis,pruritus,erythematous lesions,excoriations,plaques,lichenification.In infants skin lesions often first appear before 6 months of age on face,hands,extensors,scalp,neck,trunk.Treatment follows a stepwise approach tailored according to disease severity:a first step in treatment selection and for monitoring treatment response.Basic management and flare prevention consist of application of emollients and moisturizers.Mild AD treatment is based on low to mid-potency topical corticosteroides (TCS) while in moderate-to-severe AD mid-potency TCS.Topical calcineurin inhibitors are valid alternatives.Topical anti-inflammatory medications can be used either proactively[1].Patients with severe or non-responsive disease need systemic treatment.We describe the case of a 1-and-a-half-year-old boy with a history of AD unresponsive to TCS therapies.He suffered of recurrent erythema,papules and excoriated plaques on the face and extensors,diagnosed as infant AD at 6-month birth.He practised 4 cycles of therapy with mid-potency TCS (up to 8 weeks),oral antihistamines irregularly to control symptoms without benefits.When he presented to our department the eczema area and severity index was 28.8(fig.1,2).He started treatment with oral antibiotic,systemic steroids (up to 4 days),antiseptical therapy and wet-wrap dressing therapy:at the end of treatment a recurrence of crusted erythematous lesions was reported(fig.3).Thus,TCS treatment was started:at discontinuation disease recurrence was reported;it has been hypothesized the need for systemic therapy.For patients in this age group treatment is largely restricted to TCS,with highest risk for systemic absorption.In infants AD can profoundly impact quality of life,leading to itching,sleep loss,poor feeding,poor growth.Dupilumab,human monoclonal antibody that can inhibit the signalling pathway induced by IL-4 and IL-13,could provide significant therapeutic benefit to young infants with moderate to severe AD who have failed conventional therapy[2].Its efficacy and safety in the treatment of AD has been demonstrated in several clinical trials:LIBERTY AD PRESCHOOL showed clinical benefit in patients 6 months to 6 years of age.Phase 3 trial evaluated efficacy and safety of Dupilumab with significantly improved atopic dermatitis signs and symptoms versus placebo[3].The youngest patient in literature to receive Dupilumab is a 5-month old boy with severe AD that successfully treated after failing aggressive TCS therapy for 8 weeks[4].Dupilumab could give therapeutic benefit to young infants with moderate-to-severe AD who have failed conventional therapy and improve their quality of life.

COD. P04

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10514

A curious case of anaphylaxis caused by the inhalation of sheep's milk vapors.

S. Foti Randazzese[1], F. Toscano[1], F. Galletta[1], S. Manti[1], G. Crisafulli[1], L. Caminiti[1]

[1]*Pediatric Unit, Dep. of Human Pathology in Adult and Developmental Age "Gaetano Barresi", University of Messina, Messina (Italy)*

Background: Food allergy represents an important public health problem. Adverse reactions commonly occur after the ingestion of food, but allergic reactions induced by the inhalation of food vapors are also described in highly sensitive patients. Processing of food, such as boiling, may release a significant quantity of particles in the air; seafood, legumes, peanut, and cow's milk are the most involved foods. The diagnostic workup is complex, and it is important to establish a relationship between the inhalation of the foods and the onset of the symptoms.

Case presentation: We describe a 4-year-old female child with severe atopic dermatitis, allergic rhinitis, severe IgE-mediated multi-food allergy (milk, egg, peanut, nut, legumes, kiwi) and suspected transient hypogammaglobulinemia of infancy. Her parents are dairy owners. At the beginning of our follow-up at the age of 2 years old, Skin Prick Tests (SPTs), Component Resolved Diagnosis (CRD) and cow's milk Challenge were performed. SPT were positive for alpha-lactalbumin, beta-lactoglobulin and casein. CRD showed high specific IgE levels for Bos d_milk, Bos d 4, Bos d 5, Bos d 8, Cap h_milk and Ovi a_milk. During the cow's milk Challenge the child developed a severe anaphylaxis with urticaria, wheezing and loss of consciousness after the ingestion of 0,2 ml of milk. Intramuscular injection of adrenaline and intravenous infusion of methylprednisolone were administered, with the resolution of the symptoms in 3 hours. Self-injectable adrenaline and strict avoidance diet were prescribed. Some months later, a new adverse reaction occurred in a very unusual circumstance: the mother reported that the child was playing with her sister inside the parents' dairy farm when she inhaled the milk vapors released by the sheep milk production. She immediately developed anaphylaxis characterized by hives, angioedema of the face and wheezing; the symptoms regressed after the oral administration of antihistamines and corticosteroids.

Conclusions: The risk of anaphylaxis from inhaling milk vapors is a rarely described event in children with severe food allergy; furthermore only adverse reactions related to cow's milk vapors are reported in literature. To date our case represents the first report describing an adverse reaction after the inhalation of sheep's milk vapors. According to the unforeseeable clinical course, it is important to identify high-risk subjects, to limit also their exposure to aerosolized food.

COD. P05

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10599

A NOVEL PRIMARY ATOPIC DISORDER DUE TO HETEROZYGOUS GERMLINE GOF STAT6 VARIANT

L. Pacillo[1,2,3], C. Giancotta[1], B. Rivalta[1,2,3], D. Amodio[1], S. Di Cesare[2,3], P. Zangari[1], C. Passarelli[4], S. Arasi[5], A. Finocchi[1,2,3], P. Palma[1,3], G. Di Matteo[2,3], C. Cancrini[1,2,3]

[1]*Unit of Clinical Immunology and Vaccinology, IRCCS Bambin Gesù Children's Hospital, Rome, Italy*
[2]*Research Unit of Primary Immunodeficiency, IRCCS Bambin Gesù Children's Hospital, Rome, Italy*
[3]*Department of Systems Medicine, University of Rome "Tor Vergata", Rome, Italy*
[4]*Laboratory of Medical Genetics, Bambino Gesù Children's Hospital, IRCCS, Rome, Italy*
[5]*Pediatric Allergology Unit, Bambino Gesù Hospital (IRCCS), Rome, Italy*

Background
Primary Atopic Disorders (PADs) are severe allergic diseases caused by single-gene defects responsible of allergic immunedysregulation. Signal transducer and activator of transcription 6 (STAT6) is the main transcription factor that mediates the biological effects of IL-4, a key cytokine necessary for type 2 differentiation of T cells, B cell survival, proliferation, and class switching to IgE. Hyperactive or constitutive STAT6 signalling is associated to increased Th2 differentiation, responsible of allergic inflammation. Some STAT6 variants have been associated to food allergies (1) and STAT6 somatic mutations have been identified in 11% of follicular lymphoma.(2)
Recently, STAT6 variants have been detected in patients with profound allergic immune dysregulation, defining a new PAD characterized by severe atopic dermatitis, asthma, food and drug allergies with anaphylactic events, hyperIgE, hypereosinophilia. (3) (4)
Methods
We describe a clinical case of allergic immunedysregulation. Diagnostic work-up included immunologic investigations using FACS analysis, clinical exome sequencing (CES) and proteomic approach through Olink assay.
Case report
A 22yo-girl presented early-onset refractory atopic dermatitis, recurrent respiratory infections, severe asthma, severe and multiple inhalants, drugs and food allergies, HPV-negative laryngeal papillary hyperplasia (resolved), gastrointestinal disorders with not-specific mucosal infiltrate and chronic low-copies EBV infection. Diagnostic work-up showed hyper-eosinophilia (940-2080/uL), hyper-IgE (699-12550 kU/L), positive RAST and ISAC test for multiple allergens, normal Ig levels, normal frequency of T cells and Tregs, reduced frequency of Th17 cells, normal circulating Tfh cells, slightly reduced B cells frequency with normal B cell maturation, reduced in vitro T cell proliferation and B cell antibodies production. CES disclosed a de novo germline heterozygous variant in STAT6 gene (c.1255G>A; p.D419N), predicted pathogenic by ACGM (CADD score 31) not reported in gnomAD, but described in follicular lymphoma. Proteomic analysis showed a baseline higher percent-change in IL-4 level compared to healthy control, confirming a gain-of-function (GOF) role of this variant.
Conclusion
A novel autosomal dominant PAD has been defined due to heterozygous GOF STAT6 variant. Precision treatment with anti–IL-4Rα antibody, dupilumab, or with JAK inhibitors represent valid therapeutic options.(3) More affected patients need to be identified to better describe the natural history and treatment response of this new PAD.

1van Ginkel et al. Allergy. 2018 Jun;73(6):1337-1341.
2Yildiz et al. Blood 2015 Jan 22;125(4):668-79.
3Sharma et al. J. Exp. Med. 2023 Vol. 220 No. 5 e20221755
4Suratannon et al. 2022. J. Allergy Clin. Immunol.151:565–571.

COD. P06

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10546

Accarizax nella terapia della rinite allergica in pazienti adolescenti

E. Costa[1], E. Alesci[1], A. Camporeale[1], G. Avino[1], M. Scacciati[1], C. Zampieri, D. Peroni[1]

[1] *Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana*

La rinite allergica agli acari maggiori della polvere è una malattia comune e disagevole nella popolazione pediatrica e, attualmente, l'immunoterapia rappresenta l'unica opzione terapeutica in grado di modularne i meccanismi immunologici alla base e con il potenziale di fornire benefici post-trattamento a lungo termine. Sebbene sia da anni riconosciuta la sua efficacia nel trattamento delle affezioni allergiche nella popolazione adulta, modeste sono ancora le evidenze nella popolazione pediatrica e adolescenziale. Accarizax rappresenta un estratto di allergeni standardizzati da acari della polvere Dermatophagoides pteronyssinus e Dermatophagoides farinae 12 SQ-HDM* sottoforma di liofilizzato orale, noto da tempo per la terapia della rinite allergica nella popolazione adulta, ma solo recentemente approvato nella popolazione adolescenziale dai 12 ai 17 anni di età. Nel nostro centro di Allergologia Pediatrica dell'Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana, nel 2021, in accordo con le disposizioni della regione Toscana, abbiamo intrapreso la somministrazione di Accarizax a 24 pazienti dai 12 ai 17 anni d'età con diagnosi (posta sulla base della storia clinica e della positività ai test per la sensibilizzazione agli acari della polvere) di rinite allergica agli acari della polvere persistente, da moderata a grave, scarsamente responsiva alla terapia sintomatica, in assenza di controindicazioni previste dalla scheda tecnica del farmaco. Il nostro progetto prevede una valutazione iniziale, con esecuzione di Skin Prick Test per inalanti ed esami ematici con dosaggio delle IgE specifiche, raccolta dell'anamnesi allergologica, delle manifestazioni cliniche e terapie in corso, nonché la somministrazione di questionari, testati e validati, per la valutazione della qualità della vita salute-correlata in bambini e adolescenti allergici (PRQLQ, adolRQLQ, PADQLQ), analizzando gli effetti organo-specifici della patologia, nonché la sua ripercussione emotiva e sulle attività quotidiane, affidando uno specifico punteggio ad ogni sezione. Nel corso dei tre anni di durata della terapia sono previsti controlli ambulatoriali seriati a cadenza semestrale, con rivalutazione delle condizioni cliniche e nuova somministrazione dei questionari precedentemente raccolti, in modo tale da stimare i benefici dell'immunoterapia nel ridurre la sintomatologia e, quindi, nel migliorare la qualità della vita dei nostri pazienti. Ad oggi, sulla base dei dati preliminari a nostra disposizione in seguito al follow-up eseguito regolarmente, abbiamo potuto notare un generale miglioramento della sintomatologia organo-specifica allergia-correlata, associata a considerevoli benefici anche in ambito emozionale, socio-relazionale e sulla qualità della vita. Ci auspichiamo dunque, con la nostra esperienza, di poter confermare ulteriormente questi dati e di poter arricchire le evidenze riguardo l'efficacia dell'immunoterapia sublinguale in adolescenti con rinite allergica moderata-grave

COD. P07

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10549

Acute abdomen and renal failure due to allergic anisakiasis

T. Benuzzi[1], E. Proietti[1], R. Chenetti[4], A. Michielan[2], A. Pica[3], M. Pace[1], G. Dinnella[1], S. Conci[1], S. Borsa[4], C. Polloni[1], V. Bortolotti[1], F. Sorrentino[1], F. Caldonazzi[1], U. Pradal[5]

[1]*UO Pediatria, Ospedale Santa Maria del Carmine, Rovereto*
[2]*UO Gastroenterologia, Ospedale Santa Chiara, Trento*
[3]*UO Nefrologia, Ospedale Santa Chiara, Trento*
[4]*Scuola di Specializzazione Università degli Studi di Verona*
[5]*Direttore UO Pediatria, Ospedale Santa Maria del Carmine, Rovereto*

Background
Anisakiasis is an emerging zoonosis causing both direct damage of the gastrointestinal tract and allergic reaction.

Case presentation
We describe a case of a 13 year-old boy presented to the emergency department with an acute abdomen, vomit, a cutaneous rush in the upper thorax and high fever four hours after lunch in a sushi restaurant. The following day he developed hematuria and anuria. The blood tests showed amilase and lipase mildly elevated (3 times the upper limit of normal) no hepatic alteration, no colestasis, indirect hyperbilirubinemia and mildly elevated creatinine. PCR raised to 107 mg/l, total IgE were 3800 KU/L. Abdominal ultrasound showed perisplenic fluid collection but no pancreatic tissue alterations. After three-five days we observed a dramatic improvement and resolution of the fever, the tubulo-interstitial nephritis and the abdominal manifestations, including pancreas enzymes. With the suspicion of allergic reaction after sushi ingestion we looked for Specific IgE and found (p4) Anisakis 3.38 KUa/L. We therefore diagnosed a gastro-allergic anisakiasis with renal involvement, in which the patient developed an acute food-induced IgE-mediated hypersensitivity reaction as well as concurrent gastro-intestinal and renal manifestations about 3 h after having eaten raw fish, Sushi. Therefore the criteria for acute pancreatitis were not met and the pancreatic enzymes elevation were due to acute gastrointestinal (GI) inflammation and possibly to interstitial nephritis. No living nematode was visualized on endoscopy performed five days after the sushi ingestion.

Discussion
Anisakis allergy should be considered as an etiologic agent in patients presenting with acute urticarial rash, anaphylaxis, and/or abdominal manifestations, especially when symptoms occur after consuming seafood. Ani s 4 is a cysteine protease inhibitor produced in the secretory gland and the basal cuticle layer of third-stage larvae.Two isoforms of Ani s 4 have been described: one containing leucine at the third position of the mature protein, and the other containing proline in the mentioned position; the former isoform has been demonstrated to be more allergenic compared to the latter. Moreover, it seems to play a central role in eliciting anaphylaxis.Furthermore, previous case reports of pancreatic involvement during anisakis infection were related to migration of the nematode into the biliary tree causing acute obstruction or chronic eosinophilicautoimmune pancreatitis.

COD. P08

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10516

ACUTE FPIES CAUSED BY HONEY INGESTION: A CASE REPORT

F. Toscano[1], S.A. Mollica[1], S. Foti Randazzese[1], M. Carlino[2], S. Manti[1], G. Crisafulli[1], L. Caminiti[1]

[1]Pediatric Unit, Dep. of Human Pathology in Adult and Developmental Age "Gaetano Barresi", University of Messina, Messina (Italy).
[2]Pediatric Unit, Dep. of Medical and Surgical Sciences, University "Magna Graecia" of Catanzaro, Catanzaro (Italy)

Acute food protein-induced enterocolitis syndrome (FPIES) is a rare form of non-IgE-mediated food allergy characterized by the recurrence of well-defined and stereotyped symptoms (repeated vomiting, diarrhea, drowsiness, hypotension, shock) 1 up to 4 hours after the ingestion of a certain food. Cow's milk, soy, rice, oats, fruits (bananas, avocados), vegetables, molluscs, and fish are the most frequently implicated foods. The diagnosis is clinical, based on the criteria established by the international consensus of 2017. The diagnostic gold standard is defined by the oral food challenge (OFC). Treatment is based on the exclusion of the offending food from the diet and, in case of acute reactions, on the support of vital functions by intravenous hydration. A 4-year-old boy came to our attention for repeated vomiting, profuse diarrhea, and lethargy one hour after the ingestion of some wildflower honey. At our first evaluation: Weight 18,4 kg (0,8 DS), Height 102 cm (-0,4 DS), BMI 17,69 kg/m2 (0,9 DS). Skin Prick Tests (SPTs) for inhalants and Prick by Prick (PbP) for industrial honey were negative; specific serum IgE to hymenoptera venom and those related to the most frequent molecular antigens (Api m1, Api m2, Ves v5) were normal; OFC with industrial bakery products containing honey was conducted without adverse events in the following hours. Thus, we proceeded with an OFC with industrial honey: 2 hours after the ingestion, the patient presented pallor, profuse sweating, lethargy, incoercible vomiting of gastric juices and, 2 more hours later, bloody profuse diarrhea; laboratory tests showed neutrophil leukocytosis (WBC 13000/mmc, N 11440/mmc) and slight increase in metha-hemoglobinemia (0,6%); 18 hours after the onset, the patient presented better general condition and laboratory exams showed a reduction in neutrophil leukocytosis (WBC 5800/mmc, N 3480/mmc) and metha-hemoglobinemia (0,2%), a slight increase in platelets (PLTs 355000 vs 306000/mmc) and in CRP (4,24 xN). The diagnosis of honey-FPIES was confirmed and exclusion diet of the offending food was prescribed. Honey is a complex food, in which it is difficult to identify the allergens involved. It is possible to find components coming from plants and from the venom of the hymenopteras. To date our case is the first evidence of honey-related FPIES: in literature, only cases of IgE-mediated food allergy and rarely anaphylaxis in pediatric patients are described; no cases of FPIES are reported, neither in the pediatric nor in the adult population.

COD. P09

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10574

Acute hemorrhagic edema of infancy (AHEI): alarming cutaneous presentation of a benign and self-limited disease

L. Lo Scalzo[1], M. Tumminello[2], A. Gangemi[2], F. Matina[2], D. Termini[2], M. Guardino[1], G. Piraino[2], B.L. Giuffrè[2], G. Corsello[1]

[1]*Department of Health Promotion, Mother and Child Care, Internal Medicine and Medical Specialties "G. D'Alessandro", University of Palermo*

[2]*Neonatology and Neonatal Intensive Care Unit, AOOR Villa Sofia-Cervello, Palermo*

PATIENT PRESENTATION

An 11-month-old male infant presented with rapidly appearing oval purpuric lesions, on the face and extremities. In the previous week, the patient had fever (maximum temperature 38.5°C) for 5 days, associated with upper respiratory infection symptoms. At admission, his general conditions were good, with normal vital signs. History of trauma, recent vaccination or previous use of drugs were ruled out. On physical examination, a rash characterized by purpuric confluent elements with cockade pattern was observed on the right cheek, ears, upper and lower limbs, sparing trunk and back. The diameter of hemorrhagic lesions varied from few millimeters to several centimeters. Edema of the hands and feet, joint swelling, and pain completed his clinical profile. The articular manifestations were responsive to analgesic therapy with paracetamol and resolved spontaneously in a week. Blood counts, coagulation, hepatic and renal function tests, C3 and C4 complement fractions and immunoglobulins, as well as urine analysis were normal. C-reactive protein and erythrocyte sedimentation rate were increased. Ultrasound examination of the abdomen and the urinary tract excluded visceral involvement. During the hospitalization the infant maintained good clinical condition, with stable vital parameters. Skin lesions showed a worsening clinical outcome, with increased diameter and color intensity during the following 2 days from admission. Based on the history and clinical and laboratory findings, an acute hemorrhagic edema of infancy (AHEI) diagnosis was made. Then, cutaneous manifestations and edema gradually decreased, and the patient was discharged after 5 days. The infant was included in a clinical follow-up. The purpuric lesions completely disappeared after 2 weeks, without treatment. After 6 months, he is in good clinical conditions without any complications of disease.

CONCLUSIONS

AHEI is a rare, benign and self-limited cutaneous leukocytoclastic small vessel vasculitis, which pediatricians should consider in infants and young children (mainly aged 6–24 months) with purpuric lesions and tender non-pitting edema. The etiology is unclear, although viral and bacterial infections of gastrointestinal, urinary or respiratory tracts may be observed in some affected patients, as in our case, suggesting an immune complex-mediated pathogenesis. Vaccinations and medications may also be involved in its pathogenesis. The present report highlights the classical feature of AHEI, with the contrast between its alarming cutaneous presentation and the good clinical conditions of affected patients. Early recognition is crucial to avoid unnecessary medical investigations or therapies, as well as to identify the rare, although potentially severe, complications.

COD. P10

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10560

Allergia ai conservanti: un caso clinico

C. Trincianti[1,2], R. Olcese[1], E. Drago[2], P. Terranova[3], C. Schiazza[3], M.A. Tosca[1]

[1]*UOSD Centro Allergologia IRCCS Ist. G. Gaslini*

[2]*Dipartimento di Neuroscienze, riabilitazione, oftalmologia, genetica e scienze matero-infantili (DINOGMI), Università degli studi di Genova, Genova*

[3]*Dipartimento Emato-Oncologia, Laboratorio U.O.C. Ematologia*

Introduzione: Il benzoato di sodio è comunemente utilizzato come conservante artificiale nella lavorazione di alimenti e farmaci. Come per altri additivi, sono state descritte reazioni avverse, con orticaria, angioedema ed asma, sebbene queste manifestazioni siano riportate raramente in ambito pediatrico. Il test di attivazione dei basofili (BAT) è un test funzionale che consente di valutare, in citometria a flusso tramite l'aumentata espressione di CD63 (gp53), la percentuale di attivazione dei basofili del sangue periferico, dopo esposizione "in vitro" a specifici allergeni. Numerosi studi hanno dimostrato il suo ruolo nel supportare la diagnosi di allergia a farmaci, alimenti o coloranti e conservanti presenti in essi.

Caso Clinico: Paziente di 9 anni con dermografismo, seguito per pregressi episodi di broncospasmo in concomitanza ad infezioni respiratorie, che accede al Centro di Allergologia per la comparsa di un rash cutaneo diffuso, intensamente eritematoso e pruriginoso insorto dopo 15-30 minuti dall'assunzione di un sugo confezionato contenente pistacchio e pomodori secchi. Non riferita altra sintomatologia, viene trattato con antistaminico con beneficio. In anamnesi un episodio analogo, all'età di 2 anni, dopo assunzione di amoxicillina-acido clavulanico (in forma di Augmentin sospensione).

Nell'etichetta del preparato si evidenziava la presenza di conservanti, di pistacchio, di cui non era nota la tolleranza e di pomodori secchi, che erano già stati assunti e tollerati. Si prescrivevano, quindi, esami ematochimici mirati per comprendere l'eziologia della reazione avversa. L'emocromo era nella norma (eosinofili 610/ul, 13,4%), l'ImmunoCAP negativo per pistacchio, il test ISAC negativo per tutti gli allergeni testati, il BAT per i conservanti (carbossimetilcellulosa, glutammato, metabisolfito di potassio, nitrito di sodio, acido sorbico e tartrazina) negativo, ad eccezione della positività per il benzoato di sodio (presente nella lista degli ingredienti) con una percentuale di basofili attivati pari a 14,9% (v.n. <5%) ed indice di stimolazione 6.8 (v.n. ≤2). Il BAT per amoxicillina-clavulanato risultava negativo.

Pertanto si consigliava di escludere dalla dieta prodotti contenenti benzoato di sodio e si programmava un prick by prick per pistacchio che ne confermava la negatività, riscontrata anche al dosaggio delle IgE sieriche e permetteva l'introduzione nella dieta dell'alimento.

Conclusioni: La positività del BAT per benzoato di sodio confermava la diagnosi di allergia al conservante, e contestualmente giustificava la pregressa reazione dopo assunzione di Augmentin, farmaco che riporta nella lista degli eccipienti il benzoato di sodio, non presente in altri antibiotici betalattamici risultati invece ben tollerati.

COD. P11

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10520

Allergia ai semi oleosi: cautela nel divezzamento vegano, un caso clinico

A. Romero[1], M.U.A. Sartorio[2], S. Arrigoni[2], F. Ferrara[2], L. Bernardo[2]

[1]*Ospedale dei Bambini Buzzi, Milano, Italia*

[2]*Dipartimento Medicina dell'Infanzia, dell'Età Evolutiva e della Medicina di Genere, P.O. Fatebenefratelli, Milano, Italia*

Negli ultimi decenni si sono osservati una maggiore diffusione di scelte alimentari vegetariane/vegane in pediatria e un incremento di prevalenza di allergie alimentari. La dieta vegana prevede esclusione di tutti i cibi di origine animale. Nel Position Paper ESPGHAN sull'alimentazione complementare si sottolinea che, in assenza di supplementazione di vitamina B12, introduzione di vitamina D, ferro, zinco, folati, omega 3 e calcio, una dieta vegana può determinare scarsa crescita, rachitismo ed atrofia cerebrale. La frutta secca (noci, mandorle, nocciole) e i semi oleaginosi (semi di zucca, lino, girasole, sesamo) sono sostitutivi delle proteine animali, poiché calorici (per compensare la bassa densità calorica dei vegetali), ricchi di proteine, acidi grassi insaturi. Il divezzamento vegano comporta precoce introduzione di alimenti potenzialmente allergizzanti, con rischio di reazioni avverse. Le recenti linee guida EAACI sulla prevenzione delle allergie alimentari non si pronunciano sull'età in cui introdurre alimenti complementari (fatta eccezione di latte, uovo e arachide), in assenza di evidenze che l'attesa nell'introduzione svolga un ruolo protettivo.

Riportiamo il caso di A., 7 mesi, nata a termine dopo gravidanza normodecorsa, con madre in dieta vegana. Dopo l'allattamento al seno esclusivo, a 6 mesi veniva avviato divezzamento vegano. Dopo assunzione di pappa contenente semi di sesamo e noci, A. presentava pomfi orticarioidi in sede periorale. Su indicazione della Pediatra Curante si avviava dieta priva di sesamo e frutta a guscio, con invio all'ambulatorio endocrino-nutrizionale specializzato in svezzamento vegano. Alla visita A. si presentava in buone condizioni, trofica con crescita regolare al 50° centile. Dopo consulto allergologico, venivano eseguiti i prick by prick con tahina e sesamo, che risultavano positivi (3x3 mm). I prick by prick per frutta a guscio e altri semi oleaginosi risultavano negativi. Le IgE specifiche per sesamo avevano un valore di 0,85 kUA/L, i valori per tutti i tipi di frutta a guscio erano negativi. Veniva eseguito un test di provocazione orale per sesamo per confermare la diagnosi con riscontro di orticaria periorale alla dose di totale di 4 g di sesamo. Vista la positività degli accertamenti allergologici, veniva confermata la diagnosi di allergia al sesamo, con l'indicazione a dieta priva di sesamo, reintroducendo nella dieta la frutta a guscio.

Questo caso clinico illustra come regimi dietetici alternativi con precoce introduzione di alimenti potenzialmente allergizzanti nel divezzamento, possano causare reazioni allergiche anche severe ed evidenzia il ruolo emergente di alimenti considerati un tempo marginali nell'ambito dell'allergologia alimentare in età pediatrica.

COD. P12

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10621

Allergia al glutine e grano in un lattante di 9 mesi: ruolo dei test allergologici nella diagnosi differenziale con la celiachia e trattamento

G. Ippolito[1], C. Indolfi[1], N. Monaco[1], A. Perrotta[1], A. Klain[1], F. Decimo[1], M. Miraglia Del Giudice[1]

[1]Dipartimento della donna, del bambino e della chirurgia generale e specialistica, Università della Campania "Luigi Vanvitelli", Napoli, Italia.

Giunge alla nostra osservazione piccolo di 9 mesi per comparsa di reazione orticarioide diffusa dopo prima introduzione di semolino allo svezzamento.
Anamnesi fisiologica: nato a termine da TC, peso alla nascita 3690g; fenomeni neonatali normoevoluti, allattamento misto, svezzamento a 6 mesi.
Anamnesi familiare: muta per patologie autoimmuni e allergiche.
Anamnesi patologica: dermatite atopica e orticaria
All'esame obiettivo presenza di lesioni orticarioidi a livello del tronco, restante obiettività nella norma.
Abbiamo effettuato le principali indagini allergologiche:
Prick test per principali aeroallergeni risultati negativi;
Prick by prick: Istamina: 5mm; controllo negativo: Negativo; semolino cotto 5mm; albume d'uovo crudo 8.5mm; albume d'uovo cotto negativo; tuorlo crudo e cotto: negativo; pasta cotta: negativo.
Esami ematochimici di routine :nella norma, Dosaggio degli anticorpi per la celiachia: negativi,
IgE Totali: 45,9 kUA/l (vn 20 kU/l)Immuno cap IgE specifiche: ha mostrato positività per ovoalbumina: 5.93kUA/l; glutine:13.5kUA/l; rTri-a-19 omega-5 gliadina:1.54kUA/L. Il dosaggio di Tri-a-14,invece, è risultato 0.02 kUA/l.
Discussione
L'allergia al grano classica è una reazione IgE-mediata che entra in diagnosi differenziale con la celiachia, ed è associata alla sensibilizzazione verso molecole come Tri-a-14 e Tri-a-19 omega-5 gliadina. La reazione allergica può essere immediata con interessamento quasi esclusivamente della pelle, o ritardata determinata solitamente da dermatite atopica, sintomatologia che abbiamo riscontrato nel nostro piccolo paziente.Talvolta la reazione può manifestarsi con broncostenosi diffusa "Asma da panettiere"; oppure come reazione ritardata dopo ingestione del grano con anafilassi da esercizio fisico grano-dipendente (WDEIA), rara nei bambini. Le diverse manifestazioni dipendono dalla proteina del grano verso cui si è sensibilizzati, le più comuni sono Tri-a-14 (LTP) e Tri-a-19 omega-5 gliadina direttamente coinvolta nella WDEIA.È fondamentale porre in diagnosi differenziale l'allergia al grano con la celiachia, per tale motivo nel sospetto di allergia alle componenti del grano abbiamo praticato dosaggio di Ab anti-transglutaminasi IgA/IgG e IgA totali risultati nella norma, escludendo così la diagnosi di celiachia.Al dosaggio delle IgE Specifiche con Cap-system abbiamo però riscontrato positività per IgE dirette contro Tri-a-19 omega 5-gliadina e glutine pertanto la gestione terapeutica è sovrapponibile a quella del paziente celiaco.
Conclusioni: L'unica gestione terapeutica dell'allergia al grano è la dieta di esclusione di tale alimento.Nel nostro specifico caso il piccolo presenta anche IgE dirette contro il Glutine, per tale motivo è necessaria l'esclusione non solo degli alimenti contenenti grano, ma anche di tutti gli alimenti contenenti glutine dalla sua dieta.
Bibliografia
Armentia A, Arranz E, Hernandez N, Garrote A, Panzani R, Blanco A. Allergy after inhalation and ingestion of cereals involve different allergens in allergic and celiac disease. Recent Pat Inflamm Allergy Drug Discov. 2008;2(1):47-57.
Le TA, Al Kindi M, Tan JA, et al. The clinical spectrum of omega-5-gliadin allergy. Intern Med J. 2016;46(6):710-716.
Seoane-Rodríguez M, Caralli ME, Morales-Cabeza C, Micozzi S, De Barrio-Fernández M, Rojas Pérez-Ezquerra P. Anafilaxia dependiente de cereales inducida por ejercicio [Cereal-dependent exercise-induced anaphylaxis]. Rev Alerg Mex. 2016;63(1):104-107.

COD. P13

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10556

Allergia al pesce in età pediatrica: quando sensibilizzazione non vuol dire allergia

M. Minutoli[1], A. Colombo[1], A. Romero[1], S. L'Assainato[1], E. Pendezza[1], G.V. Zuccotti[1,2], E.C. D'Auria[1]

[1]*Clinica Pediatrica, Ospedale dei Bambini Vittore Buzzi*

[2]*Dipartimento di Scienze Biomediche e Cliniche, Università degli Studi di Milano*

Il pesce costituisce uno degli alimenti più comunemente responsabili di reazioni allergiche in età pediatrica. La comparsa di sintomi allergici correlati con l'esposizione al pesce comporta di frequente l'esclusione dalla dieta di tutti i tipi di pesce per il timore di una possibile cross-reattività. Il Test di Provocazione Orale (TPO) rappresenta ad oggi il gold-standard nella diagnosi di certezza di vera allergia. Obiettivi dello studio: 1) analizzare la relazione fra sensibilizzazione per un tipo di pesce e outcome del TPO, 2) analizzare la tolleranza di un paziente allergico ad un determinato pesce per altri tipi di pesce.

Sono stati considerati 27 soggetti (6 mesi – 10 anni) con storia clinica di reazione avversa ad uno o più tipi di pesce, afferenti all'Ambulatorio di Allergologia dell'Ospedale Buzzi tra il 2017 e il 2022. Tutti i pazienti sono stati sottoposti a test diagnostici di primo e secondo livello per analizzarne il profilo di sensibilizzazione (SPT e/o sIgE per pesce) e successivamente a TPO per un tipo di pesce diverso da quello scatenante la reazione avversa, sulla base del profilo di sensibilizzazione del paziente.

La prima reazione all'introduzione del pesce (età media 2,5 anni) si è presentata principalmente con sintomatologia a carico di cute e mucose (70.3%), seguita da sintomi gastrointestinali (44.4%) e respiratori (18.5%). 6 pazienti (22.2%) hanno avuto anafilassi. Il 55% dei pazienti ha familiarità positiva per allergie e la maggior parte di loro (20/27) è affetto da altri disordini atopici (90% dermatite atopica, 30% altre allergie alimentari, 30% rinocongiuntivite, 20% asma). Dei 27 bambini sottoposti a TPO, solo 2 sono risultati positivi (7,4%), di cui 1 ha manifestato sintomi mucocutanei (orticaria) e 1 sintomi gastrointestinali (vomito). Entrambi i pazienti hanno reagito dopo somministrazione dell'ultima dose (30 g singoli, 50 g totali). In tutti e due i casi i pazienti avevano sIgE negative per il pesce testato e per gli altri tipi di pesce. Dei 25 bambini negativi al TPO, 19 presentavano positività agli SPT/sIgE per il pesce testato, di cui 2 con sIgE >20 kU/L.

La positività per sIgE/SPT non è risultata predittiva dell'esito del TPO o della gravità della reazione. Inoltre, l'allergia per un tipo di pesce non implica la necessità di una dieta di esclusione per tutti i pesci. Si conferma l'importanza di eseguire il TPO per valutare la possibile reintroduzione nella dieta di alimenti importanti dal punto di vista nutritivo, soprattutto in età pediatrica.

COD. P14

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10586

ALLERGIA ALLE ARACHIDI: utilità di ARA h 2 nella diagnosi

A. Palpacelli[1], P. Bottau[2], L. Liotti[1], E. Calamelli[2], A. Falcioni[1], S. Cazzato[1]

[1]SOD di Pediatria, Dipartimento Materno-Infantile, Ospedale Pediatrico "Salesi", AOU delle Marche, Ancona

[2]Unità operativa di Pediatria e Neonatologia, Ospedale di Imola, Imola

Le arachidi spesso vengono escluse dalla dieta senza adeguato iter diagnostico. Accanto all'anamnesi e alla ricerca di una sensibilizzazione IgE-mediata, è dimostrato che il dosaggio di Ara-h2 (seed storage protein della famiglia delle 2S-albumine) ha buoni valori di specificità.
Descriviamo 15 casi in cui le IgEs per Ara-h2 negative, hanno guidato la scelta ad eseguire il test di provocazione orale (TPO) con arachide per verificarne la tolleranza.

Tab.1

n.(sesso)Età in anni(al TPO)	Anamnesi			Diagnostica per arachidi			
	Allergia FG	Altre allergie alimentari	Assunzione di Arachide	Prick Test	IgEs (KUa/l)	Ara-h2	TPO
1.(m) 13	Noce (A.)	No	Mai assunta	Neg	13,9	Neg	Superato
2.(f) 6	No	Latte, uovo piselli	Mai assunta	5 mm (E)	4,8	Neg	Superato
3.(m) 3	No	Sesamo (A.)	Esclusa	5 mm (E)	3,01	Neg	Superato
4.(m) 2	No	Sesamo (O.)	Sospetta O. da Arachide	5 mm (E)	3,06	Neg	Superato
5.(f) 13	Nocciola (A.)	No	Sospetta A. da Arachide	Neg (E)	Neg	Neg	Superato
6.(f) 13	Nocciola (O.)	Pesce, kiwi	Mai assunta	Neg (PbP)	0,98	Neg	Superato
7.(m) 14	Noce (A.)	No	Esclusa	Neg (E)	2,77	Neg	Superato
8.(f) 6	Noce (A.)	No	Esclusa	Neg (PbP)	1,94	Neg	Superato
9.(m) 7	Nocciola (O.)	No	Esclusa	Neg (PbP)	Neg	Neg	Superato
10.(f)6	Nocciola (O.)	Kiwi	Mai assunta	Neg (E)	Neg	Neg	Superato
11.(f)5	Noce (A.)	No	Mai assunta	Neg (E)	Neg	Neg	Superato
12.(f)12	Noce (A.)	No	Mai assunta	5 mm (PbP)	Neg	Neg	Superato
13.(m)5	Pinolo (A.)	Uovo	Mai assunta	4 mm (E)	0,3	Neg	Superato
14.(m)5	Noce (A.)	No	Esclusa	Neg (E)	4,95	Neg	Superato
15.(m)10	Pistacchio (A.)	Piselli, lenticchie	Sospetta A. da Arachide	Neg (E)	Neg	Neg	Superato

A: anafilassi; O: orticaria; E: estratto; PbP: Prick by Prick; FG: frutta a guscio.

Nella nostra casistica 7 pazienti non avevano mai assunto arachide per allergia a FG, legumi o semi; 5 erano a dieta dopo reazione ad altra FG e 3 avevano una reazione clinica riconducibile all'arachide. Dieci bambini avevano una sensibilizzazione IgE per le arachidi, tutti avevano Ara-h2 negativo ed hanno superato il TPO con arachidi.
Il dosaggio delle IgEs per Ara-h2 ha mostrato una buona accuratezza diagnostica nel predire l'esito del TPO in pazienti con sospetta allergia alle arachidi.

COD. P15

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10474

Allergia alle proteine del latte vaccino IgE-mediata: è possibile identificare un nuovo cut-off per la positività del Prick by Prick?

A. Drosi[1], M. Barbato[1], F. Mastellone[1], M. Gelsomino[1], G. Bersani[1], S. Di Noi[1], S. Miceli Sopo[1]

[1]*Allergologia pediatrica, Policlinico Universitario Agostino Gemelli Fondazione IRCCS, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma*

Introduzione

Il primo test di screening nel sospetto di allergia alimentare Ig-E mediata è rappresentato dai test cutanei, considerati positivi per un diametro del pomfo ≥3 mm rispetto al pomfo evocato dal controllo negativo [1][2]. Questo studio esamina la possibilità di aumentare tale cut-off nei casi di allergia alle proteine del latte vaccino Ig-E mediata (APLV IgE-mediata), mantenendo un appropriato valore di sensibilità del test.

Metodi

170 pazienti con sospetto anamnestico di APLV sono stati retrospettivamente valutati tramite prick-by-prick (PbP) con latte vaccino (LV) e Test di provocazione orale (TPO) con LV. Criteri di esclusione: TPO inconclusivi, pazienti affetti da APLV non IgE-mediata, pazienti con APLV IgE-mediata e con manifestazioni cliniche esclusivamente cutanee da contatto, pazienti che assumevano regolarmente LV in corso di procedura di desensibilizzazione orale.

Risultati

Rispetto ad un totale di 273 TPO in 170 pazienti, 194 (71%) hanno dato esito negativo (TPO passato, gruppo A) e 79 (29%) esito positivo (TPO fallito, gruppo B). Il diametro medio del pomfo al PbP con LV nei due gruppi è risultato: a) gruppo A: >5 mm nel 54.1% e ≤5 mm nel 45.9%; b) gruppo B: >5 mm nel 93.7%, ≤5 mm nel 6.3%. Quest'ultimo sottogruppo costituirebbe la quota di "falsi negativi" che si otterrebbe innalzando a 5 mm il cut-off. Analizzando le caratteristiche delle reazioni presentate da questi pazienti durante il TPO, è emerso che si trattava in tutti i casi di allergia lieve o moderata, nessun caso di anafilassi o reazione sistemica grave. La sensibilità dei PbP, utilizzando come cut-off di positività un diametro medio del pomfo >5 mm, è stata del 94% ed il valore predittivo negativo (VPN) è stato del 95%. Se considerassimo positivi i PbP con diametro medio >4 mm la sensibilità ed il VPN sarebbero pari al 100%.

Conclusioni

Il numero di pazienti che ha passato il TPO, riportando un PbP di diametro tra 3 e 5 mm, è stato 40 (15% del totale). Quindi il 15% dei TPO si potrebbe evitare, risparmiando un notevole impegno ai pazienti e alle proprie famiglie, se si innalzasse il cut-off di positività dei test cutanei, a fronte di una sensibilità che rimarrebbe su valori accettabili.

Bibliografia

1. Dreborg S. Skin test in diagnosis of food allergy. Allergy Proc. 1991 Jul-Aug;12(4):251-4.
2. Heinzerling L et al. The skin prick test - European standards. Clin Transl Allergy. 2013 Feb 1;3(1):3.

COD. P16

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10533

Allergia IgE-mediata ai legumi in età pediatrica: i fagioli rappresentano un'opportunità di tolleranza?

G. Verriello[1,2], C. Mastrorilli[2], F. La Torre [2], D. Amato[2], F. Carella[2], A. Goffredo[2], A. Strippoli[2], V. Tranchino[2], F. Cardinale [1,2]

[1]*Università degli Studi di Bari Aldo Moro*

[2]*UOC di Pediatria ad indirizzo Allergo-Pneumologico e Immuno-Reumatologico, Ospedale Giovanni XXIII – AOU Policlinico di Bari*

L'allergia ai legumi, seppur inconsueta, sembra giocare un importante ruolo nell'incremento della prevalenza delle allergie alimentari in età pediatrica. Probabilmente questo è dovuto al grande utilizzo dei legumi in tutto il mondo per l'elevato contenuto proteico. Le lenticchie risultano essere i legumi più frequentemente associati a manifestazioni allergiche.

Abbiamo realizzato uno studio osservazione retrospettivo dei pazienti con nota diagnosi di allergia IgE-mediata ad almeno un legume che escludevano dalla dieta tutti i legumi, afferiti dal 1° marzo 2019 al 1°marzo 2023 presso l'ambulatorio di Allergologia Pediatrica dell'UO di Pediatria dell'Ospedale Giovanni XXIII di Bari. I bambini sono stati sottoposti a challenge per fagiolo per valutare l'eventuale tolleranza a tale legume, realizzato secondo linee guida nazionali con dosi progressivamente crescenti di fagioli bianchi bolliti (dose cumulativa 56 gr). Inoltre, i bambini sono stati sottoposti a diagnostica allergologica con prick test, IgE totali e IgE specifiche per legumi [ImmunoCAP].

Sono stati reclutati 15 bambini (11 M) con età media di 8 anni e 3 mesi (range 2-17 anni). Le reazioni allergiche erano causate dalle lenticchie in 10 bambini e piselli in 5 casi. In 7 bambini l'allergia ai legumi si inseriva in un quadro di Multiple Food Allergy (46%), in 5 era associata ad asma atopico (33%) e in 5 casi a dermatite atopica (33%). Le reazioni allergiche erano nella totalità dei casi caratterizzate clinicamente da orticaria, associata ad angioedema (6/15, 40%). Nessuno dei pazienti aveva presentato un quadro di anafilassi.

Il challenge per fagiolo bianco è stato eseguito in tutti i pazienti della coorte di studio e nessuno dei bambini ha presentato manifestazioni avverse alla ingestione del legume.

Le lenticchie rappresentano il legume più frequentemente responsabile di reazioni allergiche nel novero delle allergie ai legumi. Nella nostra coorte di studio tale allergia nel 46% di casi si inseriva in un quadro più ampio di Multiple Food Allergy, e in 2 casi si inseriva in un quadro più complesso di Sindrome da LTP con storia di anafilassi per altri alimenti. Nel nostro setting di pazienti il fagiolo risulta essere un legume tollerato indipendentemente dalla risposta alle prove allergometriche cutanee e al dosaggio delle IgE sieriche specifiche per i legumi. Pertanto, riteniamo che il fagiolo bianco rappresenti una valida opportunità nutrizionale per il bambino allergico ai legumi. Tali risultati necessitano di ulteriori approfondimenti diagnostici molecolari e studi clinici in altre popolazioni.

COD. P17

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10602

An autoimmune psychosis

G. Gioacchini[1], S. Larbi[1], E. Pesce[1], G. Scanni[1], A. Barbone[1], R. Lucibello[1], R. Landi[1], M. D'orsi[1], A. Fichera[1], M. Russo[1], S. Ialongo[1], A. Spalice[1], L. Leonardi[1]

[1]*Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico Umberto I*

Autoimmune encephalitis (AE) refers to an increasingly recognized group of inflammatory central nervous system (CNS) diseases characterized by a range of symptoms including cognitive impairment, memory loss, seizures, movement disorders, and psychiatric symptoms.1 AE may be a clinical and diagnostic challenge for clinicians because of its clinical heterogeneity and the need for a prompt diagnosis and treatment to avoid permanent neurological deficits.Antibody-mediated encephalitis can be classified into two broad categories: encephalitis due to antibodies targeting intracellular antigens and those targeting surface antigens.We present the case of L., a 9 years-old child with acute onset of fever, headache and psychomotor agitation for which he was referred to neuropsychiatric service. CSF analysis showed pleocytosis and proteinorrachia while any infectious agent was detected. The auto-antibody panel performed on both CSF and serum, for encephalitis, was negative. Diagnostic-instrumental investigations were also performed because of the strong clinical suspicion of encephalitis. EEG showed a diffuse slow activity and MRI highlighted mild signal abnormalities on fluids-attenuated inversion recovery images. Intravenous immunoglobulin therapy was started (400 mg/kg/die for 5 days) without clinical improvement. Subsequently high-dose corticosteroids (1 g for 5 days) were administered leading to slow remission of psychiatric symptoms, including catatonia, and starting from the fourth day of therapy. Despite negativity of autoimmune panel, our patient presented with clinical, EEG and MRI features compatible with anti NMDAR encephalitis. It is therefore tempting to speculate that antibody negative AE cases could be caused by antibodies that have not yet been identified.2 Acute onset of psychiatric symptoms should always suggest possible encephalitis, when infections are ruled out, since some autoimmune encephalitides have early and prominent psychiatric manifestations. Anti-NMDAR encephalitis is the most common pediatric AE. Antibody negative AE cases showing similar features of anti-NMDAR AE might be responsive to same treatment.

COD. P18

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10487

ANALISI DEI COMPOSTI ORGANICI VOLATILI SU MATRICE ORGANICA CON NASO ELETTRONICO IN PAZIENTI PEDIATRICI AFFETTI DA PATOLOGIE GASTROINTESTINALI

S. Morano[1], E. Caneva[1], L. Tenero[2], C. Banzato[2], L. Pecoraro[2], M. Piazza[1], G. Ferrante[1], G. Piacentini[1]

[1]*Dipartimento di Scienze Chirurgiche Odontostomatologiche e Materno-Infantili, Università degli Studi di Verona*

[2]*Unità di Pediatria, Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona*

INTRODUZIONE

Il naso elettronico (e-Nose) analizza le impronte olfattive dei composti organici volatili (VOCs) presenti in campioni biologici quali feci, urine ed esalato. L'obiettivo primario dello studio è confrontare i VOCs analizzati con e-Nose in campioni di feci di pazienti con patologie gastrointestinali rispetto ai controlli, e valutare la capacità di discriminare tra loro le patologie. L'obiettivo secondario è confrontare i VOCs misurati su campioni di esalato e urine.

MATERIALI E METODI

Sono stati reclutati 51 pazienti pediatrici, dei quali 45 affetti da malattia gastrointestinale, in particolare 12 con malattia infiammatoria cronica intestinale, 7 con malattia da reflusso gastroesofageo, 12 con esofagite eosinofila, 14 con celiachia e 6 bambini sani. Sono stati raccolti un campione di feci, di urine e di esalato per ogni paziente. L'elaborazione dei dati di e-Nose è stata eseguita con l'analisi delle componenti principali e con pattern recognition.

RISULTATI

Dalle analisi dei dati ottenuti da tutti i 32 sensori dell'e-Nose, 8 sensori hanno percepito differenze statisticamente significative tra i vari campioni fecali (S8 p=0.0447, S10 p=0.0167, S12 p=0.0217, S16 p=0.0358, S19 p=0.0312, S22 p=0.05, S28 p=0.0007, S31 p=0.0456). Per quanto riguarda l'esalato, 9 sensori hanno rilevato differenze statisticamente significative tra i vari campioni di esalato (S6 p=0.0273, S7 p=0.0402, S10 p=0.0265, S11 p= 0.0201, S16 p=0.0242, S19 p=0.0163, S25 p=0.0424, S28 p=0.0032, S29 p=0.0128). L'analisi dei dati su matrice urinaria, invece, non ha mostrato risultati significativi. I sensori comuni, in grado di discriminare le malattie gastrointestinali sia su feci che su esalato sono sei, in particolare 8, 10, 12, 16, 19, 28. I risultati del sensore 28 sono risultati statisticamente significativi in entrambe le matrici con p= 0.0007 su feci e p= 0.0032 su esalato. I sensori 10 e 12 hanno dato risultati particolarmente significativi sulle feci, con p=0.003.

DISCUSSIONE E CONCLUSIONI

I risultati dimostrano la capacità di e-Nose nel discriminare le patologie gastrointestinali su feci ed esalato, riflettendo un possibile ruolo del microbiota intestinale nel produrre diversi VOCs e differenti segnali. In conclusione, e-Nose può essere uno strumento utile nella diagnostica non invasiva delle malattie gastrointestinali. Inoltre, in un'ottica più prospettica, la potenzialità di e-Nose, unita alle scienze "omiche" e allo studio del microbiota intestinale, potrebbero fornire informazioni sulla patogenesi delle malattie gastrointestinali.

COD. P19

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10598

ANGIOEDEMA EREDITARIO: IL CASO DI B.

E. Carboni[1], A. Vaccari[2], F. Puricelli[1], G. Fumagalli[1], A.C.F. Ferrari[1], M. Soliani[1], A. Scaramuzza[1], C. Cavalli[1]

[1]*Struttura Complessa Pediatria. Ospedale Maggiore. ASST Cremona*

[2]*Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Brescia*

Caso clinico B.,13 anni (F), giungeva presso il nostro PS-Pediatrico per edema del volto isolato, presente da qualche giorno, in trattamento antistaminico senza beneficio. L'edema era presente in particolare a livello di entrambe le regioni sotto-orbitarie, il restante EO era negativo. L'anamnesi riportava episodi di edema del volto e degli arti superiori da circa 6 anni, con cadenza inizialmente trimestrale, più frequenti nell'ultimo anno, ed alcuni episodi di addominalgia e vomito. Gli episodi, mai associati ad orticaria, prurito o broncospasmo, si autorisolvevano nell'arco di circa 3 giorni e comparivano spesso in concomitanza con il ciclo mestruale o verifiche scolastiche. Nel sospetto di angioedema ereditario (H-AE) sono stati eseguiti esami ematochimici che hanno confermato la diagnosi: C4 0.03 g/L (v.n. 0.12-0.36), C1 inibitore <0.075 (v.n. 0.21-0.38). Discussione L'H-AE è una patologia rara (1 su 50000). I due tipi più frequenti sono causati da deficit (tipo 1) o disfunzione (tipo 2) del C1 inibitore. La base genetica è una mutazione del gene SERPING1, che porta all'iperproduzione di bradichinina e all'attivazione dei recettori B2 con conseguente aumento della permeabilità vascolare e attacchi di angioedema. La diagnosi deve essere sospettata in caso di: episodi ricorrenti di angioedema o dolori addominali in assenza di orticaria; storia familiare positiva, anche se può essere muta fino al 25% dei casi; l'esordio dei sintomi in età pediatrica; la mancata risposta ad antistaminici, cortisonici o adrenalina; la presenza di prodromi. Gli esami ematochimici confermano il sospetto diagnostico in caso di bassi livelli o alterata funzione di C1 inibitore e bassi livelli di C4. In età pediatrica i sintomi spesso compaiono prima dei 12-13 anni e nella maggior parte dei casi si manifestano con angioedema. I sintomi addominali sono spesso misconosciuti e possono portare a un ritardo diagnostico. In età pediatrica i farmaci approvati per la terapia al bisogno sono l'inibitore umano della C1 esterasi, indicato anche per la profilassi a lungo termine, e l'icatibant, antagonista selettivo e competitivo del recettore tipo 2 della bradichinina. Il trattamento dell'attacco acuto è rescue e i caregivers devono essere istruiti all'intervento. Il caso descritto evidenza il rischio della diagnosi tardiva di H-AE e la necessità di ipotizzare questa patologia in occasione di angioedema non accompagnato da orticaria e di frequenti episodi di dolore addominale isolato. La diagnosi precoce permette di gestire in modo opportuno gli eventi acuti, evitare le complicanze e migliorare la qualità di vita dei bambini affetti.

COD. P20

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10555

Are mucolytics always safe? A case report of allergic reaction in a pediatric patient.

R. Ramonda[1], M. Cerutti[1], S. Dimarakis [1], M. Verutti[1], E. Chiarle[1], E. Mingoia[1], I. Rabbone[1]

[1]*SCDU Pediatria, Osp. Maggiore della Carità, Novara*

Background: In recent years, the use of products based on Asteraceae extracts has become particularly popular in primary care, especially for children. Symptoms occurring after contact with Asteraceae are different and can be serious in atopic patients. Reactions such as severe urticaria, acute attacks of asthma, swelling, angioedema and anaphylactic reactions have been documented among the Asteraceae, especially against Echinacea, Chamomile and Calendula. Therefore, the increasing use of this type of products remains of uncertain significance, in consideration of the risks and the lack of data on their safety profile.

Case Presentation: We describe the case of a 5-year-old girl who came to our attention because of an important allergic reaction to a mucolytic syrup made with Asteraceae extracts. The patient was being treated at the pediatric allergology department, where she had been previously diagnosed with atopic dermatitis and allergy to dermatophagoides and grasses by prick-test.In November 2022, the child went through a period of well-being, without neither concomitant allergic manifestations nor complications reported since the last visit. Due to rhinitis, she took a natural mucolytic syrup made with extracts of Asteraceae. Thereafter, she immediately developed a severe allergic reaction with skin-facial erythema, general malaise, facial flushing, abdominal pain, 2 episodes of vomiting and 3 episodes of diarrhea in the next 2 hours. The symptoms persisted for about 3 hours and then resolved completely. Because of this episode, the child was also be tested for other allergens of the Asteraceae family, such as Ambrosia and Artemisia.

Recommendations: Notwithstanding the use of flowers and medicinal plants is extremely widespread and considered safe some of that, like Asteraceae, must be considered as a risk factor for potential contact and systemic allergies. It is therefore important to be careful in discriminating the species of Asteraceae and to use extracts, herbal teas, and cosmetics with caution in very sensitive subjects. Furthermore, it is necessary to consider also cross-reactions that may occur in individuals who are already sensitized to other allergens and whose immune system may recognize an epitope present in the protein components of flowers as a possible allergen.Because of the widespread use of plants and flowers products, especially in pediatric age, the Asteraceae allergy screening panel (the SL mix and the Compositae mix of five plant species) is a promising tool to improve allergy diagnosis and treatment and should be considered in clinical practice, particularly in allergic patients.

COD. P21

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10545

Aumento di IgE da Dermatite atopica o Sindrome da iperIgE?

G. Bertolucci[1], S. D'Elios[1], M.E. Di Cicco[1], S. Cappelli[1], D. Peroni[1]
[1]*UO Pediatria Universitaria, Azienza Ospedaliero Universitaria Pisana, Pisa*

Casi clinici
G. è un bambino di 8 anni.Giunge alla nostra attenzione a 7 anni,poco dopo il suo arrivo in Italia.Alla visita vengono riferite lesioni da eczema dai primi giorni di vita e dall'età di 8 mesi ascessi cutanei ricorrenti (1v/mese) per cui a 4 anni in Palestina è stata posta diagnosi di malattia granulomatosa cronica e iniziata profilassi antibiotica.Vengono inoltre riportate infezioni respiratorie ricorrenti.Al prelievo ematico per indagare lo stato immunologico riscontro di IgE elevate (2386 U/mL). Data l'anamnesi suggestiva di sindrome da iperIgE (HIES) viene calcolato lo score di Score di Grimbacher pari a 34 (IgE 2386, ascessi cutanei multipli, 2 denti ritenuti, eczema grave, iperestensibilità, palato alto). Si procede quindi all'analisi genetica, in corso. G. è stato messo in terapia con Dupilumab 300 mg ogni 4 settimane e profilassi con cotrimossazolo, con miglioramento.
N. è un bambino di 8 anni che giunge da noi per asma grave e dermatite atopica scarsamente controllati, sensibilizzato per acari maggiori, gatto e cane. All'esame obiettivo presenta agli arti superiori e inferiori lesioni eczematose, pruriginose riacutizzate, con sfumatura ecchimotica (il padre riferisce che queste lesioni precedono sempre un attacco acuto d'asma). Ad un prelievo ematico riscontro di IgE aumentate (9051 U/mL) con score di Grimbacher 23 (IgE >2000, ipereosinofilia, otiti >6, eczema grave, scoliosi 12°). Per il sospetto di HIES è stata richiesta analisi genetica, in corso. N. è attualmente in terapia con Salmeterolo/Fluticasone inalatorio, spray nasale cortisonico e Dupilumab 300 mg ogni 4 settimane.

Discussione
La HIES comprende un gruppo di immunodeficienze primitive rare (1 caso su 100.000) caratterizzate dalla triade di infezioni ricorrenti, IgE elevate (>2000 U/mL) ed eczema.La forma di HIES autosomica dominante è legata nella maggior parte dei casi alla mutazione di STAT3, mentre quella autosomica recessiva vede coinvolto prevalentemente il gene DOCK8. Come vediamo nei nostri due casi,l'eczema da HIES entra in diagnosi differenziale con la dermatite atopica che però generalmente esordisce dopo le 8 settimane, è caratterizzata da infezioni superficiali,senza facies tipica e alterazioni del connettivo.Per una corretta diagnosi differenziale sono stati sviluppati diversi score diagnostici e pannelli genetici NGS ma al momento rimane essenziale il sospetto clinico.Nei nostri due pazienti siamo ancora in attesa della genetica per dirimere la questione,anche se la storia di N. è meno suggestiva di HIES.Dal punto di vista terapeutico,il Dupilumab ha comunque un ruolo cruciale in entrambe le patologie.

COD. P22

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10480

Autoimmunità e glomerulonefrite da C3: da un caso clinico all'evidenza in letteratura.

F. Olivero[1], C. Cusmano[2], A.P. Mastrangelo[3], G. Montini[3,4]

[1]*Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Pavia*

[2]*Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi del Piemonte Orientale*

[3]*U.O.C. Nefrologia, Dialisi e Trapianto Pediatrico, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano*

[4]*Dipartimento di Scienze Cliniche e di Comunità, Università degli Studi di Milano*

R.R. è un paziente maschio adolescente, seguito per glomerulonefrite da C3 (C3GN), con genetica del complemento negativa, sottoposto negli anni a terapia steroidea, anti-proteinurica e con micofenolato. Dopo cinque anni dall'esordio comparivano astenia, artromialgie, fenomeno di Raynaud e calo ponderale. Si riscontrava anemia, linfopenia, funzione renale e proteinuria in peggioramento con microematuria, ANA 1/160, anti-dsDNA positivi, C3 ridotto e C4 normale, restante screening autoimmunitario negativo. Nel sospetto di lupus eritematoso sistemico (LES), R. veniva ricoverato: persisteva microematuria con proteinuria non nefrosica e creatininemia altalenante. Si eseguiva biopsia renale con istologia compatibile con attività di glomerulonefrite da C3, senza nefrite lupica, nonostante fossero presenti reperti endoteliali tipici del LES. Successivamente comparivano mialgie agli arti, con noduli sottocutanei dolenti alla palpazione, associati ad indici di flogosi aumentati. Si intraprendeva terapia steroidea endovenosa (1 mg/kg/die), con immediato miglioramento clinico-laboratoristico. In assenza di criteri sufficienti per LES, visto l'evidente stato infiammatorio, dopo consulto reumatologico, si proseguiva terapia steroidea per os e si avviava terapia con idrossiclorochina. Dopo la dimissione, R. ha presentato benessere clinico. Tre mesi dopo l'inizio della terapia, il C3 è aumentato, con ANA sovrapponibili ai precedenti, anti-dsDNA ed anti-C1Q ridotti. L'albuminemia e la creatininemia si sono normalizzate, con riduzione di ematuria e proteinuria.

Il meccanismo con cui la C3GN si associa a LES, agli autoanticorpi LES-correlati ed altre patologie autoimmuni, potrebbe coinvolgere autoanticorpi che attivano la via alternativa del complemento o compromettono la sua regolazione. In letteratura viene suggerito che, in un sottogruppo di pazienti, la C3GN possa essere correlata ad autoimmunità. La presenza del C3NeF (autoanticorpi anti C3-convertasi), identificata in circa la metà dei pazienti con C3GN, causa attivazione persistente della via alternativa; tuttavia, vi sono anche pazienti sieronegativi ai principali autoanticorpi coinvolti in questo meccanismo. Uno studio recente ha indagato la prevalenza di manifestazioni autoimmuni in pazienti con C3GN: le patologie autoimmuni in questi pazienti sono risultate più comuni rispetto alla popolazione generale, (forse per un milieu autoimmune dovuto alla C3GN). Interessante risulta l'ipotesi "waste-disposal": il sistema del complemento smaltisce le cellule apoptotiche ed una sua disregolazione risulta nell'esposizione di autoantigeni, con rischio di produrre autoanticorpi. In conclusione, la C3GN potrebbe fare parte dello spettro di malattie renali nel contesto di una patologia autoimmune. Inoltre, un pannello anormale di autoanticorpi potrebbe essere la sola evidenza clinica o sierologica di autoimmunità all'esordio. Non è possibile prevedere lo sviluppo di LES o altre patologie autoimmuni in questi pazienti.

COD. P23

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10604

Caratterizzazione genetica e funzionale di una coorte di pazienti con sospetto difetto genetico dell'immunità in follow-up presso un singolo centro. Dieci anni di esperienza

F. HABETSWALLNER[2], G. APRILE[2], L. GRILLI[2], M. BOCCIA[2], V. MANGANARO[2], M. FIORENZA[2], R. ROMANO[2], F. CILLO[2], A. DE ROSA[2], E. TORIELLO[2], E. CIRILLO[2], C. PIGNATA[2], G. GIARDINO[2]

[1]*Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Università Federico II di Napoli*

Introduzione: I difetti congeniti dell'immunità (IEI) costituiscono un gruppo di patologie ampio ed eterogeneo per presentazione e prognosi, caratterizzati da difficoltà diagnostica per la corrispondenza fenotipica di genotipi differenti. L'implementazione delle tecnologie di Next Generation Sequencing (NGS) ha permesso di ampliare la conoscenza delle IEI raddoppiando il numero di entità note. L'uso esteso di tali tecnologie talora velocizza i tempi di diagnosi ma può essere complicato dal riscontro di varianti inattese, di difficile interpretazione. L'obiettivo del lavoro è perciò quello di stimare il rate diagnostico complessivo di differenti tecniche di NGS, e confrontare il rate diagnostico dei pannelli targeted (TGP) con quello del mendelioma trio e del Whole Exome Sequencing (WES). Metodi: Sono stati arruolati 117 pazienti con sospetto di IEI secondo criteri clinico-laboratoristici prestabiliti. I pazienti, già sottoposti ad analisi genetiche mediante le tre metodiche (rispettivamente in collaborazione con CEINGE, Children's Mercy Hospital di Kansas city e Università Luigi Vanvitelli), sono poi stati raggruppati sulla base dei risultati del NGS, delle alterazioni funzionali e della coerenza tra genotipo/fenotipo. Le varianti geniche riscontrate sono state classificate secondo le linee guida standard ACMG e filtrate in base alla frequenza e alla categoria. L'analisi è stata limitata alle varianti con una frequenza allelica minore o uguale all' 1% nei database pubblici Exome Variant Server e Exome Aggregation Consortium. Risultati: Abbiamo identificato 176 varianti in 136 geni, comprendenti 106 varianti (60%) dal significato indeterminato, 40 (23%) probabilmente patogenetiche e 30 (17%) di significato patogenetico. Il numero di pazienti con almeno una variante non era significativamente differente tra TGP e WES (p 0,35) mentre era significativamente maggiore in TGP e WES comparati con mendelioma trio ($p < 0,0001$). Il rate diagnostico considerando tutte le tecniche è del 13,6%, per TGP del 15, per WES del 28,6% e per Mendelioma del 12,5%. Il rate diagnostico sale al 50% in presenza di un sospetto elevato di IEI e al 70% quando i criteri diagnostici per il quadro clinico di interesse siano soddisfatti mentre si riduce nei casi con basso sospetto di IEI.
Conclusioni: Le tecniche di NGS possono velocizzare i tempi di analisi. Tuttavia, l'analisi simultanea di molti geni porta all'identificazione di un elevato numero di varianti a cui può essere difficile attribuire un significato. L'analisi del trio facilita l'attribuzione di patogenicità delle varianti di significato non noto. Il rate diagnostico è più elevato quando l'analisi è limitata a pazienti con quadri diagnostici ben definiti.

COD. P24

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10498

Cause di orticaria acuta in pronto soccorso pediatrico

I. Pezone[1], R. Coppola[1], C. Mautone[2], D. Perri[1]

[1]*Osp. San Giuseppe Moscati, Aversa*

[2]*Scuola di specializzazione in Pediatria, "Scuola medica salernitana", Salerno*

Introduzione: L'orticaria rappresenta un motivo frequente di accesso in pronto soccorso pediatrico. Le cause di orticaria acuta in età pediatrica sono molteplici, tra cui rientrano: le allergie a cibo o farmaci, infezioni, fattori fisici, punture di insetto o idiopatiche. Lo scopo del nostro studio è stato valutare l'eziologia dell'orticaria acuta nei bambini che si presentano in pronto soccorso.

Materiali e Metodi: Abbiamo condotto uno studio retrospettivo sulle schede di PS e sulle cartelle cliniche di di bambini ricoverati in PS con orticaria acuta durante un periodo di otto mesi.

Risultati. Sono stati inclusi 125 bambini, età media di 7,1 ± 5,9 anni (0-13 anni). Nel 52% dei casi l'orticaria è stata classificata come idiopatica. I fattori eziologici più frequenti sono stati le infezioni (30%), gli alimenti (15%), i farmaci (10%) e le punture di insetti (6%). Dopo la dimissione, tra i 30 pazienti inviati a visita allergologica con sospetto di orticaria da allergia a farmaci o alimenti, il 70% è risultato allergico (17% dei 125 bambini).

Conclusioni. Questi dati suggeriscono che l'allergia non è il principale fattore scatenante dell'orticaria acuta nei bambini che si presentano presso il pronto soccorso. Dunque, una anamnesi dettagliata insieme all'esame obiettivo consente di screenare i pazienti con alta probabilità di diagnosi per allergia, meritevoli di valutazione allergologica.

COD. P25

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10519

CHI LA DURA LA VINCE: UN CASO DI REAZIONE SISTEMICA SEVERA DURANTE INDUZIONE CON TAVOLETTA A 5-ERBE REGISTRATA

F. Betti [1], M. Dadda[1], G. Iaccarino [2], E. Masala[1], B. Ronchi[1], G.M. Traina [1]

[1]*ASST Melegnano e Martesana, UO Pediatria, Melzo e Cernusco Sul Naviglio*

[2]*Clinica Pediatrica, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Università degli Studi di Pavia*

INTRODUZIONE

Sebbene ci siano evidenze consolidate sulla prescrizione dell'immunoterapia, sulle controindicazioni e sulle dosi efficaci, c'è ancora poca uniformità in caso di reazioni avverse lasciando spesso al clinico la decisione di interrompere o procedere riadattando il dosaggio o premedicando il paziente.

Le linee guida EAACI sull'immunoterapia considerano la sospensione in caso di eventi avversi inaccettabili come reazioni sistemiche severe.

CASO CLINICO

S.L., 10 anni, rinocongiuntivite allergica moderata a graminacee, erba canina ed epitelio di gatto con episodi asmatici durante il periodo di pollinazione.

CRD evidenziava Phl p 1 e Phl p 5b>100 KU/L con spirometria basale nella norma.

A Novembre veniva iniziata AIT SLIT con tavoletta a 5-erbe registrata, l'esame obiettivo risultava normale.

Dopo 5 minuti dall'assunzione di 100 IR (prevista come dose d'inizio) comparivano disfonia, difficoltà alla deglutizione e broncospasmo con progressivo silenzio respiratorio, SpO2 90%, fc 120 bpm, Pa 105/70 mmHg.

Venivano somministrati Salbutamolo 8 puff, O2 a flusso libero e fisiologica endovena e dopo 20 minuti Salbutamolo 6 puff con normalizzazione dei parametri in 1 ora.

Ritenendo importante l'immunoterapia per questo bambino e con il consenso genitoriale, abbiamo proposto AIT SLIT con prodotto analogo contenente 5 graminacee sempre in IR della medesima azienda non registrato.

Abbiamo somministrato 1 pressione del flacone con la diluizione da 10 IR/ml pari a 2 IR incrementando la dose di 1 pressione ogni 3 giorni fino alla dose massima di mantenimento di 240 IR senza comparsa di reazioni avverse.

Ai successivi controlli veniva riportata notevole riduzione della rinocongiuntivite senza più riacutizzazioni asmatiche.

CONCLUSIONI

L'immunoterapia sublinguale è considerata trattamento sicuro e ben tollerato.

La frequenza di reazioni sistemiche varia tra 0,1% e 0,84% (secondo altri dati anche 1,1%), tra queste quelle severe (compresa l'anafilassi) sono descritte eccezionalmente.

Come nel nostro caso, le reazioni severe si verificano entro 30 minuti dall'assunzione.

In accordo con il sistema per gradi proposto da WAO, il nostro bambino ha presentato una reazione sistemica di grado 3 pur non avendo nessun fattore di rischio per reazioni sistemiche.

Abbiamo scelto di proseguire l'immunoterapia adottando un protocollo di induzione con dosi molto inferiori rispetto ai regimi convenzionali arrivando comunque alla dose di mantenimento efficace.

Reazioni sistemiche anche severe con AIT SLIT possono verificarsi, è importante che la somministrazione avvenga in ambiente protetto con farmaci di emergenza disponibili e in caso di reazioni sistemiche, nei limiti delle caratteristiche dei prodotti, trovare una soluzione condivisa per bilanciare sicurezza e benefici.

COD. P26

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10509

CLINICAL FEATURES OF CHRONIC URTICARIA IN CHILDREN: A SINGLE-CENTER ANALYSIS

A. Duranti [1], I. Taietti[1], B. Sacco[1], R. Castagnoli[1], M. De Filippo[1], M. Votto[1], V. Brazzelli[2], A. Licari[1], G.L. Marseglia[1]

[1]*Department of Clinical, Surgical, Diagnostic and Pediatric Sciences, Pediatric Unit, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia*
[2]*Institute of Dermatology, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia*

Background
Chronic urticaria (CU) is defined as the daily or almost daily recurrence of wheals with or without angioedema for more than six weeks. CU is defined as spontaneous (CSU) or inducible (CIU) if it occurs in response to specific and definite triggers. Although CU is a self-limiting disorder, it significantly impairs the quality of life. CU is less common in children than in adults; the overall estimated prevalence is approximately 1% in Europe. The anamnestic history and a physical examination are essential to identify the possible etiology and the need for further exams. Score systems are used to investigate the severity of CU and the therapeutic efficacy. The therapeutical management of pediatric CU is extrapolated from adult guidelines.

Materials & Methods
We conducted a retrospective study enrolling children and adolescents (< 19 years) with CU, followed at the Pediatric Clinic in Pavia from 2014 to 2022. We collected clinical data, focusing on treatments received and their response. All patients provided written informed consent; the Ethical Committee approved the study.

Results
A total of 55 patients (median age 9 years; 70% female) have been enrolled. CSU was more common (88%) than CIU. In 42 (76%) patients, CU was triggered by an infection (55% viral infection [EBV, CMV, HHV-7, HHV-6, and SARS-CoV-2] and 22% parasitosis). In 22 (38%) subjects urticaria was associated with angioedema. 29 (53%) patients had other allergic comorbidities (allergic rhinitis prevailed in 25% of cases). 30 (55%) patients responded to a single dose of antihistaminic, and 7 (13%) patients found benefits after increasing the antihistaminic dose. Omalizumab was administered in 15 (27%) patients. Among these, 3 (20%) patients received omalizumab therapy off-label because of their age (< 12 years). No patients experienced side effects after or during the omalizumab cycle. 12 (80%) patients experienced a complete CU resolution after a single omalizumab cycle, while 3 (20%) patients needed a second omalizumab cycle. Among the patients receiving a single omalizumab cycle, 8 (53%) were fast responders. None of the laboratoristic parameters we analyzed showed to be predictive of the therapeutic response speed.

Conclusion
CSU is the most common subtype of CU and is mainly triggered by viral or parasite infections. Antihistamine therapy is often inadequate to control CU symptoms. Omalizumab was an effective therapy in all patients who mostly recovered after a single cycle. No adverse events have been reported, even in patients under 12 years.

COD. P27

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10540

COMMUNITY-ACQUIRED STENOTROPHOMONAS MALTOPHILIA PNEUMONIA AND HYPERGLYCEMIA IN AN IMMUNOCOMPETENT CHILD: A CASE REPORT

M. La Rocca[1], T. Abbate[1], M.C. Marzà[1], P. Cavallaro[1], M. Leotta[1], D. Fabio[1], B. Bombaci[1], M. Valenzise[1], G. Zirilli[1], G. Salzano[1], S. Passanisi[1], G. Crisafulli[1], S. Manti[1], L. Caminiti[1], F. Lombardo[1]

[1] *Pediatric Unit, Dep. of Human Pathology in Adult and Developmental Age "Gaetano Barresi", University of Messina, Messina (Italy)*

Background: Airway infections are the most common cause of infections in pediatric age. Etiology differs according to age group and immune system status: in particular, Stenotrophomonas maltophilia is a multi-drug-resistant bacterium, responsible of community-acquired pneumonia, rarely reported in immunocompetent children.

Case presentation: We describe the case of a 13-year-old Caucasian boy referred to our Centre because of a severe diabetic ketoacidosis at the onset of diabetes, which required admission at Pediatric Intensive Unit Care, and concomitant community-acquired pneumonia. He presented with fever, cough and reduction of air penetration (especially in the right lower lung area) associated with rales and whistles throughout the entire lung. Biochemical evaluation documented neutrophil hyperleukocytosis (White Blood Cells 31200/mmc, Neutrophils 27000/mmc), elevated c-reactive protein (43.4 above the range) and normal levels of immunoglobulin for age. Chest radiography, pulmonary ultrasound and chest Computed Tomography showed multiple lung thickenings and abscess foci in the right lung. Colture examinations on sputum were positive for Stenotrophomonas maltophilia, Streptococcus mitis and Acinetobacter baumannii complex. Mantoux's intradermal reaction, Quantiferon, sweat test and colture on bronchiol alveolar lavage, including the search for Aspergillus, were negative. Antimicrobial intravenous therapy was started, initially with vancomycin and piperacillina/tazobactam and later with meropenem and linezolid. One month after the beginning of the therapy, chest Computed Tomography documented a quite complete resolution of pulmonary thickenings, with the disappearance of the abscesses, but ground-glass thickenings appeared, so we started antimicrobial therapy with trimethoprim/sulfamethoxazole, with resolution.

According to the hyperglycemia, insulin therapy with multi-injection therapy basal-bolus was started. Due to negative testing for specific type 1 diabetes autoantibodies, further investigations were performed to evaluate other forms of diabetes such as maturity onset diabetes of the young or cystic fibrosis related diabetes.

Conclusion: Our case report highlights that the occurrence of an infection usually associated with a compromised immune status could be observed in immunocompetent individuals. Our experience also demonstrates that infections are related with a faster metabolic decompensation leading to the onset of diabetic ketoacidosis in predisposing subjects, regardless the type of diabetes. It is necessary to assess whether there is a common cause between the respiratory infection and the hyperglycemia.

COD. P28

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10536

COVID-19 in Children with Asthma: a retrospective study

F. Xerra[1], L. Rizzuti[1], S. Patroniti[1], A. Alibrandi[2], G. Crisafulli[1], S. Manti[1], L. Caminiti[1]

[1]*UOC Pediatria, Department of Human Pathology of Adulthood and Childhood, University of Messina*

[2]*Department of Economics, University of Messina*

The severe acute respiratory syndrome Coronavirus-2 (SARS-CoV-2) pandemic has marginally affected the pediatric population, presenting a paucisymptomatic or asymptomatic trend. The most commonly described symptoms are fever, cough, pharyngodynia, asthenia, rhinorrhea, vomiting, and nasal congestion. The need of hospitalization in intensive care and mechanical ventilation is uncommon. Pre-existing chronic diseases such as asthma are a possible cause of a greater risk to getting the infection and developing a more severe disease. The aim of our retrospective study is to evaluate the clinical trend and therapeutic management of asthmatic pathology during Sars-Cov2 infection. 118 patients (M:F = 68:50), aged between 6 months to 18 years with SARS-Cov2 infection microbiologically documented by molecular swab from February 2020 to March 2022 were enrolled, with a diagnosis of bronchial asthma classified according to the GINA 2019 Guidelines and in follow up at the Pediatric Allergology Unit of the AOU "G.Martino", University of Messina. To identify a possible association between asthma severity and exacerbation of the same during infection and further match with symptoms presented during infection, the data were analyzed using the Chi-squared test, Mann Whitney test, univariate and multivariate logistic regression models. 54.3% of patients showed mild asthma, 27.9% a moderate form and 17.8% severe form. 33.3% of patients with mild asthma had disease exacerbation during infection, 42.6 % of moderate form, and 24.1 % of severe form. During asthma exacerbation, 78% of patients required therapy with Inhaled Corticosteroids-Oral Corticosteroids (OCS/ICS) and 87.8% with salbutamol. Specifically, the moderate asthma in 42.6% required additional therapy with salbutamol (p value <0.05) and CSO/CSI, and the severe form in 31.5%. Regarding the predictive factors for exacerbation, severity of asthma and infection of the upper respiratory tracts were significatly associate d with asthma exacerbation (p value < 0.05). Our results showed that asthma exacerbations are more frequent during infection in subjects with moderate and severe asthma and resort to rescue therapy. International recommendations emphasize the importance of maintaining a good level of clinical control of asthma by regularly continuing baseline therapy.

COD. P29

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10473

Croup e Sars-CoV2: implicazioni attuali e future

M.U.A. Sartorio[1], F. Ferrara[1], S. Arrigoni[1], C. Di Mari [1], L. Bernardo[1]

[1]Pediatric Pneumology and Allergology Unit, Department of Childhood and Developmental Medicine, Fatebenefratelli-Sacco Hospital, Piazzale Principessa Clotilde, 20121 Milano, Italy

Riportiamo il caso di Noah, bambino di 12 mesi, che viene condotto presso il Pronto Soccorso del nostro Presidio nel corso della notte per comparsa di tosse abbaiante esordita da poche ore in un quadro infezione delle vie aeree superiori presente da circa 48 ore. In anamnesi patologica remota non v'è nulla da segnalare e l'anamnesi allergologica è negativa; Noah è inoltre regolarmente vaccinato ma non ha ricevuto il vaccino per Sars-CoV-2. La diagnosi di croup è immediata, riconoscendo il caratteristico timbro laringeo della tosse dalla stanza adiacente, dove in triage il bambino viene accettato dal personale infermieristico. Come da protocollo aziendale il bambino esegue un tampone nasale per Sars-CoV2 prima della visita che.. risulta positivo! Visto il quadro clinicamente di lieve entità, Noah viene trattato con cortisonico per bocca e dimesso dopo una breve osservazione clinica.

Il croup, anche conosciuto come laringotracheite, è una condizione caratterizzata da infiammazione della mucosa laringea, condizionante un'ostruzione sottoglottica che esita clinicamente nel caratteristico stridor inspiratorio e nell'altrettanto tipica tosse abbaiante ad esordio nel corso della notte nei mesi autunnali ed invernali. Il croup spesso riconosce un'eziologia virale e talvolta viene definito ricorrente, quando i sintomi di infezione delle alte vie che lo precedono sono sfumati e quando tende a ricorrere più volte nello stesso bambino. Il croup ricorrente è risaputo essere associato ad una certa iper-reattività delle basse vie aeree e con la possibilità di sviluppare asma in età scolare.

Due anni di pandemia hanno mostrato che la patogenicità e le manifestazioni cliniche delle varianti di COVID-19 sono in continua evoluzione. Recenti evidenze provenienti dagli USA mostrano come, dalla diffusione delle varianti omicron si sia registrato un incremento dei casi di croup in soggetti positivi a Sars-CoV-2 ed in cui sia stata esclusa la coinfezione da altri virus. Similmente ai casi di croup da altri virus, i casi da Sars-CoV-2 solitamente non necessitano di ventilazione meccanica invasiva e non sono stati riportati casi di decesso, sebbene sia stato evidenziato un tasso di ricoveri più alto. Questo caso clinico vuole sottolineare ai pediatri di sospettare una possibile infezione da Sars-CoV-2 nei bambini che si presentano con laringotracheite e vuole aumentare la consapevolezza di un possibile incremento del numero di soggetti con iper-reattività bronchiale e asma nei prossimi anni legato a questo eccesso di laringotracheiti legate alla pandemia da Sars-CoV-2.

COD. P30

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10603

Difetto di MYD88 quale causa di immunodeficienza con elevati livelli di IgE

M. Fiorenza[1], F. Cillo[1], F. Habetswallner[1], L. Grilli[1], M. Boccia[1], V. Manganaro[1], R. Romano[1], A. De Rosa[1], E. Toriello[1], E. Cirillo[1], C. Pignata[1], G. Giardino[1]

[1]*Dipartimento di Scienze mediche traslazionali Università degli studi di Napoli Federico II*

Introduzione: Le sindromi da iperIgE includono un gruppo eterogeneo di disordini del sistema immunitario caratterizzati da suscettibilità alle infezioni della cute e dei tessuti molli e valori di IgE >2000. La maggior parte dei casi è dovuta a mutazioni dominanti negative del gene STAT3. Altri geni responsabili includono DOCK8, TYK2, PGM3, ZNF341, IL6ST. Valori elevati di IgE si riscontrano anche in altri difetti congeniti dell'immunità come la sindrome Wiskott-aldrich, di Netherton ed altre.
Scopi: Riportiamo i casi di tre pazienti con storia di infezioni suppurative invasive, ipereosinofilia ed elevati livelli di IgE in cui è stata riscontrata mutazione in omozigosi del gene MYD88.Metodi e risultati: I tre pazienti, di etnia Rom, non correlati tra di loro si presentavano alla nostra attenzione per storia di infezioni suppurative invasive ricorrenti in 2 casi (P1 e P2) e per storia di infezioni gravi ricorrenti (meningite da pneumococco, infezione oculare severa con necessità di enucleazione, ascessi addominali e cutanei ricorrenti) nel terzo caso (P3). In P1 era presente una storia familiare positiva per decessi in età pediatrica mentre in P2 veniva riportata consanguineità parentale. Lo screening immunologico esteso risultava negativa fatta eccezione per il riscontro di alterata produzione di anticorpi anti-pneumococco e valori di IgE >2000 in tutti e tre i casi. Nel sospetto di sindrome da IperIgE veniva calcolato lo score HIES (HyperIgE Syndrome), con riscontro di valore di sospetto in tutti i casi. Pertanto, veniva avviata analisi genetica NGS per ricerca di mutazioni associate a disordini del sistema immunitario con IperIgE. I pazienti non presentavano sintomi riconducibili a diatesi allergica né IgE specifiche per i principali allergeni. Sono state escluse le mutazioni a carico di geni tipicamente responsabili di Sindromi da Iper IgE (HIES). Tuttavia, in tutti e tre i casi al test NGS per la ricerca di mutazioni associate ad immunodeficienza primitiva è stata riscontrata la presenza di una delezione patogenetica in omozigosi del gene MYD88. Pertanto, in tutti i casi è stata intrapresa terapia sostitutiva con Ig endovena e profilassi antiinfettiva con Trimetropim/Sulfametossazolo.
Conclusioni: La presenza di valori elevati di IgE nel contesto di una storia di infezioni invasive e recidivanti della cute e tessuti molli sono aspetti tipici delle sindromi da IperIgE. Tuttavia, anche l'immunodeficienza da mutazione di MYD88 dovrebbe essere considerata come ipotesi diagnostica nei pazienti con infezioni suppurative ricorrenti ed elevati livelli di IgE, in cui non si identifichino mutazioni dei geni associati alle HIES.

COD. P31

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10561

Dupilumab ed ipereosinofilia: un caso clinico

C. Trincianti[1,2], R. Olcese[1], G. Viglizzo[3], L. Marasini[2], M.A. Tosca[1]

[1]*UOSD Centro Allergologia IRCCS Ist. G. Gaslini*

[2]*Dipartimento di Neuroscienze, riabilitazione, oftalmologia, genetica e scienze matero-infantili (DINOGMI), Università degli studi di Genova, Genova*

[3]*UOSD Dermatologia IRCCS Ist. G. Gaslini*

L'aumento del numero assoluto degli eosinofili circolanti è uno degli effetti collaterali riportati della terapia con Dupilumab. Una conta eosinofilica >3000/mmc si riscontra nel 4-14% circa dei pazienti trattati, tale alterazione è spesso transitoria ed asintomatica, più raramente può associarsi a danno d'organo. Le modalità di un eventuale sospensione della terapia sono controverse, rimane comunque fondamentale, nei casi di ipereosinofilia persistente, condurre una diagnostica differenziale accurata.

Caso Clinico: Paziente di 13 anni seguito per asma, rinite allergica intermittente, polisensibilizzato ad inalanti (acari, epitelio di gatto, pollini), con allergia alimentare e pregressa anafilassi (pistacchio e kiwi) ed un quadro di grave dermatite atopica non responsiva alle terapie convenzionali, per cui a Luglio 2021 avviava terapia con Dupilumab (300 mg ogni due settimane). Dall'avvio del trattamento con biologico, netto miglioramento della dermatite atopica (pre-terapia: SCORAD 58, EASI 16, VAS prurito 8, ad 1 mese: SCORAD 34, EASI 8, VAS prurito 5). Tuttavia al controllo emocromocitometrico di Ottobre 2022 si riscontrava iperosinofilia moderata 3230 eosinofili/ul (al basale pre-terapia: 1710/ul), confermata alla rivalutazione successiva ad 1 mese, per cui si sospendeva la terapia con Dupilumab. Per escludere un eventuale danno d'organo, è stato richiesto Rx torace, ecografia addome e valutazione cardiologica con ecocardiografia risultati nella norma. Sono stati contestualmente avviati accertamenti tra cui il dosaggio delle classi immunoglobuliniche, degli anticorpi anti nucleo, anticorpi anti muscolo liscio, anti DNA doppia elica, anticorpi anti endomisio, anticorpi antitransglutaminasi, funzionalità ed autoimmunità tiroidea, C3, C4, sottopopolazioni linfocitarie, test di coombs diretto ed indiretto, che sono risultati negativi o nei limiti di norma. È stata quindi approfondita la diagnostica infettivologica eseguendo: sierologie virali per EBV, CMV, Adenovirus, Parvovirus, Rosolia e HHV6 risultate non significative per infezione recente o in atto; sierologia per Toxoplasma gondii negativa; urinocoltura e coprocolture negative; tampone faringeo per streptococco ed intradermoreazione con PPD negativi. E' stata anche eseguita una sierologia per Toxocara canis che è risultata positiva per cui, su indicazione infettivologica, è stata avviata terapia con Albendazolo e successivamente ripresa la terapia con Dupilumab. Al controllo degli esami ematochimici eseguito a distanza di 2 mesi circa dal riavvio della terapia il conteggio degli eosinofili è risultato 1670/ul.

Il quadro di asma allergico del paziente può avere mascherato i sintomi della toxocariasi come tosse o respiro sibilante e la condizione di ipereosinofilia persistente in questo paziente trattato con dupilumab, ha imposto la necessità di approfondire il dato, escludendo altre possibili comorbidità.

COD. P32

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10551

Dupilumab nei bambini con dermatite atopica: risultati preliminari dall'esperienza in un centro pediatrico di terzo livello e valutazione di possibili biomarcatori di efficacia

E. Drago[1], C. Trincianti[1,2], A. Corcione[3], P. Bocca[3], R. Olcese[2], D. Girosi[4], S. Volpi[1,3], G. Viglizzo[5], M. Tosca[2]

[1]*Dipartimento di Neuroscienze, riabilitazione, oftalmologia, genetica e scienze materno-infantili (DINOGMI), Università degli Studi di Genova, Genova*

[2]*Centro Allergologia, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova*

[3]*Centro per le Malattie Autoinfiammatorie e Immunodeficienze, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova*

[4]*UOC Pneumologia Pediatrica ed Endoscopia Respiratoria, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova*

[5]*UO Dermatologia, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova*

La dermatite atopica (DA) è una patologia infiammatoria cronica della cute caratterizzata da lesioni eczematose diffuse e prurito. Gli effetti collaterali dell'utilizzo cronico di farmaci immunosoppressori sistemici ne limitano l'utilizzo, con conseguente impatto significativo di questa patologia sulla qualità della vita dei bambini e dei genitori. Il dupilumab, anticorpo monoclonale diretto contro IL-4Rα, è un farmaco che si è dimostrato efficace e sicuro nei pazienti con DA di età superiore ai 6 mesi.

Il nostro obiettivo è di valutare retrospettivamente su una coorte monocentrica l'efficacia del dupilumab nei pazienti pediatrici con DA moderato-grave e l'andamento delle citochine sieriche.

Abbiamo incluso pazienti con DA moderato-grave trattati con dupilumab presso il nostro Centro dal 2020 al 2023. Gli esami ematochimici, DLQI, SCORAD, VAS del prurito e la valutazione globale del medico (IGA) sono stati valutati al basale, a +30 giorni, +90 giorni e +180 giorni. Su un campione di pazienti sono stati eseguiti al basale e durante il follow-up il dosaggio delle citochine sieriche (IL-1β, IL-4, IL-6, IL-10, IL-13, CXCL9, CXCL10, TNF, IFNγ), mediante la metodica CBA (Cytometric Bead Assay), e l'Interferon Score (IS), mediante la valutazione dell'espressione su sangue periferico di sei geni indotti dall'interferone.

13 pazienti sono stati screenati per essere inclusi nello studio, 4 esclusi perché presentavano disordini atopici primari, 9 arruolati. L'età mediana al basale era di 12.0 anni (2.4-16.9), mentre la durata media di malattia era di 9.8 anni (2.0-13.8). Dopo 30 giorni di trattamento si è assistito ad una diminuzione statisticamente significativa dello SCORAD (media: 30.2 ± 13.1 vs 56.1 ± 15.6; $p < 0.05$) e dell'IGA (2.2 ± 0,4 vs 3.1 ± 0.3; $p < 0.05$). Non è stata evidenziata una correlazione tra il livello di citochine sieriche (di tipo 1 o di tipo 2) o l'IS dei pazienti con l'attività clinica della malattia o con l'azione del farmaco. 1 paziente (11.1%) ha interrotto il trattamento per la comparsa di un'ipereosinofilia persistente (>3000U/mmc), imputata successivamente ad un'infezione intercorrente da Toxocara spp.

I risultati preliminari confermano, in un real life setting, l'efficacia e la sicurezza del dupilumab nei bambini con DA moderata-grave. Sebbene le citochine sieriche esaminate non sembrino al momento rappresentare un biomarker affidabile al fine di valutare l'efficacia del trattamento, ulteriori valutazioni verranno eseguite in futuro ampliando il nostro pannello.

COD. P33

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10503

E-cigarette e asma bronchiale: un allergene life-threatening.

G. Roberto[1], M. Tedeschi[1], F. Rivano[1], F. Corona[1], C. Santamaria[1], G. Dobbiani[1], M. Di Rosa[1], D. D'Angelo[1], E. De Sando[1]

[1]*Dipartimento di Scienze Clinico-Chirurgiche, Diagnostiche e Pediatriche, Unità di Pediatria, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia*

Caso clinico: C., 17 anni, fumatore abituale di tabacco (3 sigarette/die) e di sigaretta elettronica. Affetto da asma allergico in terapia inalatoria (fluticasone + salmeterolo) al bisogno e immunoterapia specifica sottolinguale (SLIT) per acari (sospesa da circa un mese). Accesso in pronto soccorso per dispnea ingravescente e febbre. Eseguita TC torace con riscontro di infiltrati a vetro smerigliato bilaterali, ispessimento bronchiale e dei setti interlobulari e versamento pleurico bilaterale. Per quadro di insufficienza respiratoria acuta severa, veniva ricoverato in terapia intensiva con necessità di intubazione e ventilazione meccanica e veniva avviata duplice terapia antibiotica. Tutti gli accertamenti microbiologici su sangue, liquido pleurico e BAL, nonché lo screening autoimmunitario, immunologico e il dosaggio dell'alfa1-antitripsina, sono risultati negativi. Segnalato al citogramma su BAL un aumento dei neutrofili e degli eosinofili. Si è assistito ad un graduale miglioramento clinico e radiologico, con successiva estubazione e trasferimento presso il nostro reparto di pediatria per prosecuzione delle cure. Alla luce della storia clinica, anamnestica e delle immagini TC, il paziente veniva dimesso con diagnosi di EVALI. Discussione: I dati emergenti dall'epidemiologia riguardante l'EVALI (o "danno polmonare associato all'uso di sigarette elettroniche o vaping") hanno mostrato una maggiore incidenza nei pazienti asmatici ed in particolare sono stati descritti alcuni casi estremamente severi di adolescenti asmatici sottoposti a cure intensive, dalla necessità di inutibazione orotracheale, come accaduto nel nostro paziente, fino all'ossigenazione extracorporea a membrana (ECMO), dopo uso di "e-cigarette". La ricerca attuale ha dimostrato come le sigarette elettroniche possano influenzare l'immunità della mucosa respiratoria, comprese le funzioni delle cellule epiteliali, dei macrofagi e dei neutrofili. Tale effetto risulta ancora più dannoso in presenza di un substrato patologico, come nel caso della mucosa respiratoria dei soggetti asmatici, che rappresentano quindi una sottopopolazione particolarmente suscettibile. L'uso delle sigarette elettroniche e le sostanze chimiche aromatizzanti (vitamina E acetato al primo posto) determinano un quadro di infiammazione e di stress ossidativo ed alterano l'espressione delle citochine nelle cellule epiteliali delle vie aeree. Ad esempio, è stato dimostrato un aumento significativo delle citochine Th2, in particolare interleuchine IL-4 e IL-13, in soggetti asmatici dopo e-cigarette, riflettendo quindi un incremento dell'infiammazione eosinofila. Si evince dunque che il fumo delle sigarette elettroniche rappresenti un nuovo e pericoloso "allergene", da indagare sotto numerosi punti di vista (immunologici, clinici, radiologici) negli anni futuri. In conclusione, anche una singola "svapata" può mettere in pericolo la vita dei pazienti asmatici.

COD. P34

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10496

Effects of immunoglobulin therapy in a case of Miller Fisher Syndrome: a rare disease

A. Peduto[1], A. Ferrero[2], F. Longaretti[3], B. Podestà[3], S. Merlino[1], E. Briatore[3]
[1]*SC Pediatria, ASO S.Croce carle, Cuneo*
[2]*Università degli Studi di Torino*
[3]*SC Neuropsichiatria, ASO S. Croce Carle, Cuneo*

Miller Fisher syndrome (MFS) is an acute polyradiculoneuritis regarded as an uncommon clinical variant of Guillain-Barrè syndrome (GBS). It is a very rare disease in childhood (incidence: 1–2 per 1.000.000). MFS is characterized by the acute onset of the clinical triad of ophthalmoplegia, cerebellar ataxia and areflexia. Usually the prodromal illness signs are mild and the disease progresses subacutely over several days, so the diagnosis is delayed or forgotten by clinicians. We present the case of a 5 yrs girl, hospitalized for diplopia and left ptosis after ophthalmologic examination. Since 3 weeks after gastroenteritis she developed weakness, gait difficulties and ocular symptoms. At the neurological exam the child was asthenic, alert and well-oriented, she showed left ptosis, horizontal nystagmus, and ophthalmoplegia. There were no signs of meningeal irritation and other physical findings were normal. There was no muscle weakness nor sensory function deficit. Coordination tests and gait were normal, but the deep tendon reflexes of the lower extremities were not elicited. Her laboratory findings were normal. Because of the areflexia in lower extremities an electromyography (EMG) was done in the hypothesis of polyradiculoneuritis, and it was within normal limits. A cranial and orbital magnetic resonance imaging was performed with normal results. Cerebrospinal fluid examination revealed cytoalbuminologic dissociation (white cell count 0.003/mmc, protein 82.5 mg/dl, albumin 431 mg/l), that is peculiar in polyradiculoneuropathies. Within the different forms, the oculomotor nerves involvement was suggestive for Miller Fisher syndrome. The diagnosis was confirmed by the positive results of serum antiganglioside antibodies, that we received few weeks later (anti GQ1b IgG 233 U, positive if >50 U). A therapy with intravenous immunoglobulin was administered at a dose of 400 mg/kg for 5 days, with clinical improvement already after 48 hours. The patient was discharged home and at the control after a week from the end of the treatment ocular impairments were completely disappeared at the exception of mild horizontal nystagmus in the later vision of left eye. In conclusion: Diagnosis of MFS is rather difficult for paediatrician as it is very rare and the symptoms may be present in isolation and with a sneaky trend Differential diagnosis includes classical GBS and other variants, neoplastic, cerebrovascular and infectious disorders, vasculitis, myasthenia gravis, pseudotumor cerebri, demyelinating diseases.It is important to recognize MSF to avoid useless exams and to establish IVIG treatment that resolved clinical symptoms in few days in our case.

COD. P35

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10484

Efficacia del Dupilumab in un paziente di 2 anni affetto da Sindrome di Netherton.

C. Serio[2], C. Mastrorilli [2], F. Ambrogio[3], F. La Torre[2], C. Foti[3], D. Bonamonte[3], F. Cardinale[2]

[1]*UOC Pediatria, Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII, Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico of Bari, Via Amendola 207, 70100 - Bari, Italy*

[2]*Dipartimento di Medicina di Precisione e Rigenerativa e Area Jonica, Unità di Dermatologia, Università degli Studi di Bari Aldo Moro, Piazza Giulio Cesare, 70100 - Bari, Italy*

La sindrome di Netherton (SN) è una rara patologia genetica ad ereditarietà autosomica recessiva tipicamente caratterizzata da una triade di manifestazioni: ittiosi lineare circonflessa, tricoressi invaginata (peculiare anomalia del fusto del capello) e diatesi atopica. La diagnosi di SN può essere particolarmente insidiosa a causa della somiglianza delle manifestazioni cliniche con altre forme di ittiosi oppure rispetto a forme più severe di dermatite atopica (DA) ad insorgenza precoce. Anche una volta effettuata la diagnosi, rimane il difficile compito della gestione terapeutica, dal momento che attualmente non sono disponibili terapie specifiche. Dato che SN e DA condividono alcune caratteristiche patogenetiche, sono stati descritti in letteratura alcuni casi clinici di pazienti affetti da SN (età >6 anni) trattati efficacemente con Dupilumab, anticorpo monoclonale anti-IL-4 e anti-IL-13, utilizzato nel trattamento della DA di grado moderato-severo. Presentiamo il caso di un paziente di 2 anni affetto da SN trattato efficacemente con Dupilumab. La sintomatologia cutanea si era manifestata già alla nascita con eritrodermia generalizzata, evoluta successivamente in chiazze eritemato-desquamative con bordi policiclici (lesioni tipiche dell'ittiosi lineare circonflessa), trattata con cortisonici topici ed emollienti senza miglioramento della sintomatologia. A 10 mesi di vita, per il riscontro di capelli sottili, opachi, fragili e corti oltre che madarosi, il piccolo veniva sottoposto a tricoscopia con riscontro di "tricoressi invaginata" caratteristica della SN. A conferma diagnostica veniva effettuata un'indagine immunoistochimica su biopsia cutanea, con riscontro di deficit della proteina LEKTI. Nel primo anno di vita, a causa dell'importante deficit di barriera, il paziente ha presentato numerose infezioni cutanee e otiti ricorrenti, nonostante cicli di antibioticoterapia orale a largo spettro, antisettici topici e infusione di immunoglobuline a cadenza mensile. Pertanto all'età di 2 anni, dopo approvazione del trattamento off-label, è stato avviato Dupilumab s.c. al dosaggio di 6 mg/kg ogni 2 settimane, ottenendo un rapido miglioramento delle lesioni cutanee sin dalle prime 4 settimane. Per di più, dopo 16 settimane di trattamento si è assistito ad una ricrescita dei peli sopracciliari e ad un significativo miglioramento della qualità del fusto del capello (aumento della lunghezza media e della robustezza con riduzione della quantità di capelli spezzati). Non sono stati osservati eventi avversi. In conclusione, il nostro caso clinico suggerisce come l'utilizzo del Dupilumab sia un'opzione terapeutica efficace nei pazienti affetti da Sindrome di Netherton.

COD. P36

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10550

Efficacia del dupilumab in un paziente pediatrico con NERD: cosa ci dicono le citochine?

E. Drago[1], C. Trincianti[1,2], A. Corcione[3], R. Olcese[2], S. Volpi[1,3], M. Tosca[2]

[1]*Dipartimento di Neuroscienze, riabilitazione, oftalmologia, genetica e scienze materno-infantili (DINOGMI), Università degli Studi di Genova, Genova*

[2]*Centro Allergologia, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova*

[3]*Centro per le Malattie Autoinfiammatorie e Immunodeficienze, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova*

La malattia respiratoria esacerbata dai farmaci antinfiammatori non steroidei (NERD) è una patologia poco comune in età pediatrica, che spesso si manifesta con un fenotipo di asma e di rinosinusite cronica con poliposi poco responsivo ai trattamenti secondo linee guida. Sebbene analisi retrospettive su sottogruppi di pregressi trial clinici abbiano confermato l'efficacia del dupilumab, anticorpo monoclonale diretto contro IL-4Rα, nei pazienti adulti con NERD, non vi sono al momento dati nella popolazione pediatrica.

Abbiamo trattato con dupilumab un paziente di 17 anni che presentava almeno una riacutizzazione asmatica al mese, nonostante terapia con alte dosi di ICS/LABA. Gli esami ematochimici ed i questionari mostravano: eosinofili 330/mmc (4,3%), ACT 15, VAS 5, FeNO 25 ppb, quadro PFR ostruttivo con test di broncodilatazione positivo. Lo SNOT-22 risultava 53/110 nonostante terapia steroidea topica massimale dopo etmoidectomia bilaterale. Dopo 1 anno di terapia, il paziente ha mostrato un netto miglioramento del quadro respiratorio (ACT 24, VAS 9,5, FeNO 15ppb, PFR nella norma, SNOT-22 10) con evidenza alla fibroscopia nasale di una marcata regressione delle lesioni polipoidi. Durante il primo mese di terapia l'emocromo ha mostrato un'ipereosinofilia lieve transitoria. Al basale e durante i primi 6 mesi di terapia sono state dosate le citochine sieriche (IL-1β, IL-4, IL-13, CXCL10, CXCL9, IL-10) mediante metodica CBA (Cytometric Bead Assay). L'andamento delle citochine sieriche non sembra correlarsi al basale e durante il follow-up all'attività clinica della malattia o all'azione del farmaco. In particolare, i livelli sierici delle citochine di tipo 2 (IL-4/IL-13), il cui pathway risulta essere bersaglio diretto del farmaco, non hanno mostrato una riduzione durante il trattamento, ad eccezione di un calo transitorio a +30 giorni dall'inizio della terapia. Non sono stati riscontrati cambiamenti significativi nelle citochine di tipo 1 (CXCL9/CXCL10), che risultavano comunque nei limiti al basale.

Questo sarebbe il primo caso riportato di NERD in età pediatrica efficacemente trattato con dupilumab. I nostri dati, seppur limitati, sembrano confermare che le alterazioni a carico delle citochine implicate nella patogenesi della NERD non siano sistemiche, ma tessuto-specifiche, coinvolgendo essenzialmente fibroblasti, mastociti ed eosinofili residenti (rEos). Un possibile ruolo di dupilumab potrebbe essere rappresentato dall'inibizione della migrazione degli eosinofili dal circolo ai tessuti indotta dal blocco di IL-4-/IL-13. Ulteriori studi sul ruolo degli rEos dovranno essere effettuati in pazienti con NERD in trattamento con dupilumab per corroborare le nostre ipotesi.

COD. P37

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10596

Efficacia della terapia con Omalizumab nel trattamento dell'orticaria cronica spontanea in età pediatrica

V. Pennetta [1], S. Marangio[1], I. Bernabei[1], E. Iovine[1], E. Bonucci[1], C. Pizzuto[1], L. Giannini[1], L. Leonardi[1]

[1] *Azienda Ospedaliera-Universitaria Policlinico Umberto I Roma; Università degli Studi di Roma "La Sapienza"*

L'orticaria cronica spontanea (OCS) è caratterizzata da presenza di pomfi associati o meno ad angioedema, per almeno 6 settimane, in assenza di un trigger identificabile. E' descritta l'associazione tra OCS e malattie autoimmuni, in particolare tiroidite autoimmune e celiachia.

La diagnosi di OCS è clinica; la gravità è classificabile attraverso l'Urticaria Activity Score 7 (UAS7) che prevede la somma dei punteggi dei sintomi giornalieri (prurito/estensione pomfi) in un periodo di 7 giorni consecutivi. La terapia di prima scelta, con antistaminici anti-H1 di 2a generazione (somministrabile fino a quattro volte la dose standard secondo le ultime linee guida internazionali), controlla i sintomi in circa la metà dei pazienti. Nei pazienti di età >12 anni in cui la terapia antistaminica è inefficace nel controllo della malattia o limitata da effetti avversi, la seconda linea di intervento è rappresentata dall'associazione di anti-H1 e Omalizumab: anticorpo monoclonale umanizzato anti-IgE. La dose raccomandata è 300 mg sottocute ogni quattro settimane.

Descriviamo 5 casi di OCS (2/5 maschi) di età pediatrica (età media 13 anni) in terapia da 4-8 settimane con anti-H1 fino a 3 volte la dose standard con scarso beneficio clinico o comparsa di effetti avversi alla terapia. Un paziente presentava angioedema associato e due avevano avuto una pregressa diagnosi di tiroidite autoimmune. Tutti i pazienti hanno presentato rapida risposta clinica fin dalla prima somministrazione di Omalizumab, con progressiva riduzione della terapia antistaminica e dei valori di UAS7 score. La completa remissione clinica (UAS 7=0) è avvenuta in tutti i pazienti entro la terza somministrazione, con la possibilità di sospendere la terapia dopo 6 mesi. Solo in un caso, la ricomparsa della sintomatologia dopo un anno ha necessitato un ulteriore ciclo di Omalizumab, con efficacia clinica. Nessun paziente ha manifestato eventi avversi.

In conclusione, la terapia con Omalizumab si è dimostrata sicura ed efficace nella nostra coorte di pazienti pediatrici con OCS. Una completa remissione del quadro clinico si è registrata in tutti i pazienti già dopo tre mesi di terapia, indipendentemente dalla presenza di tiroidite autoimmune. Ulteriori studi sono necessari per indagare la patogenesi dell'OCS, riconsiderandone eventualmente la definizione in determinati casi in cui il ruolo dell'autoimmunità è chiarito. Tali studi potrebbero inoltre favorire la stratificazione dei soggetti in base alla risposta terapeutica (early/late responders) con ottimizzazione del programma terapeutico.

COD. P38

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10570

EFFICACIA DI OMALIZUMAB NELL'ANGIOEDEMA RICORRENTE ISOLATO IN PAZIENTE AFFETTA DA DREPANOCITOSI

E. Barbato, M.P. Bevacqua, F. Pusceddu, M. Scramuzza, M. De Filippo, M. Votto, G.L. Marseglia, A. Licari

[1]*Dipartimento di Scienze Clinico-Chirurgiche, Diagnostiche e Pediatriche, Unità di Pediatria, Università di Pavia, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia*

A.O.L.A, paziente di 14 anni affetta da drepanocitosi, è stata ricoverata presso il Reparto di Pediatria dell'IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia, a dicembre 2021 per crisi dolorosa agli arti inferiori. In accordo con le Linee Guida dell'Associazione Italiana di Ematologia e Oncologia Pediatrica, all'ingresso in Reparto è stata intrapresa terapia analgesica con morfina 10 mcg/Kg/h in infusione continua, ketorolac 0.5 mg/kg e idratazione endovenosa con soluzione fisiologica 0.9%. Durante la degenza la piccola ha presentato angioedema migrante in assenza di orticaria caratterizzato da iniziale comparsa di edema al dorso della mano sinistra e del polso, caldo al tatto, di consistenza soffice, dolente alla digitopressione e con cute soprastante solo lievemente iperemica, seguito da angioedema del labbro superiore. Nel sospetto di un possibile angioedema istaminergico è stata prescritta terapia con steroide (metilprednisolone 1 mg/kg) e antistaminico (0,25 mg/kg) per via sistemica. Inoltre, al fine di escludere un'osteomielite in paziente con drepanocitosi, è stata eseguita RMN articolare, risultata negativa. Nei giorni seguenti, sono comparse nuove lesioni edematose al ginocchio destro, alla prima falange della mano destra, al primo dito del piede sinistro e al volto in regione perioculare. Per indagare l'eziopatogenesi dell'edema migrante, è stata richiesta consulenza reumatologica, negativa per cause reumatologiche. La valutazione allergologica evidenziava dosaggio di C1qINH nei range di normalità, eosinofili 100/ul, IgE totali 1035,00 KU/l e debole positività per autoanticorpi contro il recettore per IgE (FceRI). Agli esami infettivologici si segnalava positività per EBV DNA (2340 copie/ml) e HHV-6 DNA (5310 copie/ml). A causa di una parziale risposta alla terapia prescritta, è stata sospettata una forma di ipersensibilità a FANS, la NIUA (Non Steroidal Anti-Inflammatory Drugs (NSAID) Induced Urticaria/Angioedema). Per la mancata risoluzione del quadro, anche dopo la sospensione della terapia con ketorolac, è stata successivamente posta diagnosi di angioedema ricorrente idiopatico e per la persistenza e frequenza (quotidiana) dei sintomi nei successivi 3 mesi, con incompleta risposta alla terapia antistaminica, si è deciso di intraprendere il trattamento con Omalizumab (anticorpo monoclonale anti-IgE) al dosaggio di 300 mg per via sottocutanea ogni 4 settimane per 6 mesi. Dalla prima somministrazione di Omalizumab, si è assistito ad un miglioramento della sintomatologia con completa risoluzione clinica alla terza somministrazione. A distanza di quattro mesi dalla fine della terapia la piccola A.O.L.A non ha più presentato episodi di angioedema ricorrente ed è tutt'ora in follow up presso l'allergologia pediatrica.

COD. P39

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10495

EFFICACIA DI UNA TERAPIA TARGETED CON SECUKINUMAB IN UN PAZIENTE CON SINOVITE, ACNE, PUSTOLOSI, IPEROSTOSI, OSTEITE (SAPHO SYNDROME)

M. Boccia[1], V. Manganaro[1], R. Romano[1], M. Fiorenza[1], E. Coppola[1], F. Cillo[1], F. Habetswallner[1], A. De Rosa[1], E. Toriello[1], E. Cirillo[1], C. Pignata[1], G. Giardino[1]

[1]*Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Università Federico II di Napoli*

Introduzione ed obiettivi: La SAPHO (sinovite, acne, pustolosi, iperostosi, osteite) syndrome è una patologia autoinfiammatoria caratterizzata da manifestazioni cliniche cutanee ed osteo-articolari a eziopatogenesi tuttora sconosciuta. L'aumentata produzione citochinica e il coinvolgimento dell'asse T helper-17, considerati possibili meccanismi patogenetici, hanno aperto la strada a terapie targeted.

Metodi e risultati: presentiamo il caso di un paziente pediatrico di 14 anni con febbre, artralgia, tumefazione dell'articolazione sterno-clavicolare destra, diffuse lesioni maculo-papulari pustolose su capo e tronco, non responsive alla terapia con antibiotici orali. Il work-up infettivologico risultava negativo; lo screening immunologico (Ig totali, risposta anticorpale vaccinale, sottopopolazioni linfocitarie, NBT e DHR test, IL-6) mostrava solo un aumento dei livelli di interleuchina-6. La TC mostrava un'erosione della componente cortico-midollare con ispessimento periostale dell'articolazione sterno-calvicolare di destra. La scintigrafia ossea evidenziava iperaccumulo di tracciante radioattivo della clavicola destra. Si poneva diagnosi di SAPHO syndrome sulla base dell'acne fulminans e del coinvolgimento condro-sternale, secondo i criteri di Kahn. Dopo 14 giorni di terapia antibiotica endovenosa e terapia corticosteroidea non si osservava alcun miglioramento della dermatosi mentre, dopo decalage degli steroidi, si verificava un peggioramento delle lesioni acneiche, considerate severe secondo il Global Acne Grading System Score (GAGS). Veniva avviato trattamento con Secukinumab, anticorpo monoclonale anti-interleuchina 17, al dosaggio di 4 mg/kg a somministrazione settimanale. Il Global Acne Grading System Score (GAGS) veniva utilizzato per valutare la risposta alla terapia e il DLQI (Dermatology Life Qualiti Index) per valutare l'impatto della malattia sulla qualità della vita. A distanza di 4 settimane, si osservava un significativo miglioramento delle lesioni cutanee con una riduzione del GAGS score da 38 (acne severa) a 28 (acne moderata) in assenza di effetti collaterali. Una riduzione del DLQI da 17 (impatto molto importante sulla vita del paziente) a 5 (scarso impatto sulla vita del paziente) si riscontrava dopo 6 settimane.

Conclusioni: abbiamo descritto il caso di un paziente affetto da SAPHO syndrome trattato con terapia a bersaglio molecolare innovativa (Secukinumab, anticorpo monoclonale anti-IL17), con miglioramento delle manifestazioni cutanee e della qualità della vita, in assenza di reazioni avverse.

COD. P40

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10494

Empiema pleurico in una bambina vaccinata: ancora lontani da una copertura vaccinale "universale"

E.M. Patanè[1], A. Lanzafame[1], A. Torre[1], C.M. Cassone[1], S. Manti[1], L. Caminiti[1], G. Crisafulli[1], M. Valenzise [1], G. Zirilli[1]

[1]UOC di Pediatria, Dipartimento di Patologia Umana dell'Adulto e dell'Età Evolutiva "Gaetano Barresi", Università degli Studi di Messina, Messina, Italia

L'empiema è una severa complicanza delle polmoniti, in particolare delle CAP (community acquired pneumonia). Il più comune agente eziologico causativo è lo Streptococcus pneumoniae, per il quale nel tempo sono stati formulati diversi vaccini, fra i quali il PCV13. Tale formulazione inizialmente ha avuto un impatto favorevole sulla riduzione del numero di ospedalizzazioni, successivamente, diversamente da quanto atteso, si è registrato un aumento del numero di polmoniti necrotizzanti, sostenute da quegli stessi sierotipi contenuti nel vaccino. Riportiamo la storia di una bambina di sei anni che giungeva alla nostra osservazione per febbre e tosse. All'ingresso erano apprezzabili segni di distress respiratorio (rientramenti giugulo-intercostali e tachipnea) e gli esami ematici evidenziavano una leucocitosi neutrofila con concomitante innalzamento degli indici di flogosi. La piccola veniva sottoposta ad indagini radiologiche che descrivevano un'estesa atelettasia del parenchima polmonare sinistro e contestualmente un abbondante versamento pleurico, che necessitava di drenaggio. La toracentesi evacuativa, oltre ad alleviare la sintomatologia, permetteva di effettuare un esame microbiologico con isolamento dello Streptococcus pneumoniae. Nonostante l'avvio di una terapia antibiotica mirata con Piperacillina-Tazobactam, le condizioni della piccola paziente erano andate incontro ad un inspiegabile peggioramento: riscontro di nuovi plurimi addensamenti a morfologia "ground-glass", cavità aeree di natura ascessuale e organizzazione del versamento intrascissurale, come da empiema. Diventava pertanto imperativo vagliare nuove ipotesi patogenetiche che potessero giustificare l'evoluzione del quadro. Dal work-up diagnostico intrapreso emergevano: un'ipogammaglobulinemia transitoria, suffragata dalla normalizzazione dei valori immunoglobulinici ed una sovrainfezione da Citomegalovirus, confermata dalla PCR-DNA su sangue e dall'aspetto a vetro smerigliato della TC. Ci siamo interrogati su come un quadro così complesso di polmonite possa aver interessato una bambina regolarmente vaccinata. Grazie ai dati della letteratura scientifica internazionale, abbiamo appurato come questo episodio di polmonite complicata sia emblematico del cosiddetto "fenomeno del rimpiazzo", ovvero della diffusione di sierotipi più virulenti di pneumococco parallelamente all'estensione della copertura vaccinale. Tale evenienza rappresenta un'apparente contraddizione data l'acclarata efficacia dei vaccini coniugati, non ultimo il 13-valente. Numerosi studi suggeriscono che ciò sarebbe imputabile da una parte all'inefficacia del vaccino a montare una risposta immunologica verso alcuni ceppi (per esempio il sierotipo tre), dall'altra al dilagare di batteri particolarmente virulenti, dato il concomitante imperversare dell'antibiotico-resistenza. Tuttavia, la patogenesi di questa circostanza sembrerebbe ben più complessa ed è tutt'ora oggetto di fervida speculazione scientifica.

COD. P41

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10526

Esperienza clinica sull'utilizzo del Dupilumab in pazienti pediatrici e giovani adulti con immunodeficienza primitiva (IDP) e dermatite atopica (DA) moderata/severa

F. Leone[1], C. Giancotta[2], C.E. Manno[2], P. Zangari[2], D. Amodio[2], N. Cotugno[2], C. Rossetti[2], B. Rivalta[2], G.A. Rotulo[2], E. Profeti[2], L. Pacillo[2], V. Santilli[2], C. Cancrini[2], A. Finocchi[2], P. Palma[2]

[1]*Dipartimento Materno Infantile e Scienze Urologiche, Policlinico Umberto I, Università Di Roma "La Sapienza", Roma*

[2]*UOC Immunologia Clinica e Vaccinologia, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Università Di Roma "Tor Vergata", Roma*

L'alto rischio infettivo rappresenta il segno distintivo dei pazienti affetti da immunodefiicenza primitiva (IDP), tuttavia possono coesistere immunodisregolazione e manifestazioni atopiche. Tra quest'ultime le più comuni sono l'asma, l'allergia alimentare e la dermatite atopica (DA). L'interessamento cutaneo della DA è di solito esteso, ad esordio precoce e con andamento recidivante scarsamente responsivo alla terapia tradizionale. I farmaci steroidei in questi pazienti aggravano lo stato di immunodepressione. Recentemente, l'anticorpo monoclonale chimerico Dupilumab è stato approvato per i bambini di età > 6 anni affetti da DA moderata e severa. Agisce bloccando l'interazione di IL-4 e IL-13, modulando la risposta Th2-mediata. In questa serie di casi riportiamo il successo della terapia con Dupilumab in 5 pazienti pediatrici e giovani adulti con IDP e DA moderata/severa. L'età media dei pazienti era di 17 aa (range 12-23), con rapporto femmine/maschi 4:1. L'età media di insorgenza della DA era 1 mese di vita. La severità della DA è stata valutata con Eczema Area And Severity Index (EASI) score, la qualità di vita mediante Dermatology Life Quality Index (DLQI) e scala soggettiva del prurito Numerical Rafing Scale (NRS). È stato eseguito esoma clinico nei 5 pazienti: in 3 si è identificato il difetto genetico (ARPC1B, STAT3-LOF e STAT6-GOF), in 2 l'indagine risulta ancora in corso. Tutti presentavano quadri poliallergici con sensibilizzazione ad alimenti ed inalanti; 4/5 avevano valori di IgE totali elevati (media 34.649 kU/L) mentre un paziente presentava un valore inferiore a 2 kU/L. L'effetto del Dupilumab era apprezzabile già dopo la seconda somministrazione con miglioramento clinico e riduzione degli scores diagnostici utilizzati (riduzione in media di 8.6 per EASI, di 7.6 per DLQI e di 7 per NRS). I pazienti attualmente presentano un quadro di dermatite lieve con netto miglioramento della qualità di vita senza necessità di intraprendere terapia antistaminica e steroidea. Nei pazienti con IDP e DA l'uso di farmaci immunosoppressori è spesso controverso per la patologia di base. Gli anticorpi monoclonali hanno il vantaggio di agire su una via biologica precisa e di avere un buon profilo di tollerabilità. L'esperienza clinica del Dupilumab nei pazienti con IDP è limitata; nella nostra casistica non abbiamo assistito ad episodi di congiuntivite o infezioni parassitari e tutti i pazienti hanno tratto beneficio dalla terapia. Studi multicentrici e con un follow up a lungo termine sono necessari per stabilire la sicurezza del farmaco in questa popolazione.

COD. P42

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10479

E' necessaria una spirometria dopo sforzo in tutti i pazienti pediatrici con rinite allergica?

F. Mastellone[1], M. Gelsomino[1], S. Di Noi[1], G. Bersani[1], A. Drosi[1], C. Condemi[1], M. Barbato[1], S. Miceli Sopo[1]

[1]1Allergologia pediatrica, Policlinico Universitario Agostino Gemelli Fondazione IRCCS, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Introduzione

Le linee guida (LG) ARIA italiane 2022 (1) raccomandano di ricercare l'eventuale presenza di asma in tutti i pazienti rinitici tramite 4 domande, simili a quelle adoperate quotidianamente per la valutazione di un qualunque paziente con sospetta asma. Quest'ultima non sarà presa in considerazione qualora il paziente risponda negativamente a tutte le 4 domande. Al contrario, in caso di almeno una risposta positiva si procederà con la spirometria. Tuttavia, la terza delle sopra citate 4 domande recita: "Ha tosse o sibili dopo esercizio fisico?". Per cui, nel caso di insufficiente attività fisica, il paziente potrebbe rispondere negativamente a tale domanda e tuttavia presentare broncoostruzione a seguito di sforzo fisico. Questo problema è stato rilevato anche con uno dei più adoperati questionari per l'asma, l'Asthma Control Test (ACT) (2). Abbiamo voluto verificare la fondatezza del nostro dubbio circa l'adeguatezza del suggerimento delle LG ARIA italiane (1), in pazienti pediatrici con rinite allergica, che, a seguito dell'abituale anamnesi, abbiano negato di essere affetti da asma. In questa sede presentiamo i risultati preliminari.

Metodi

Abbiamo arruolato pazienti pediatrici che avevano risposto negativamente ad una generica anamnesi per asma. Tutti sono stati sottoposti ad uno screening per asma tramite l'utilizzo dell'ACT, della spirometria a riposo, dopo sforzo e dopo salbutamolo. Inoltre, i pazienti sono stati sottoposti anche ad una valutazione semiquantitativa dell'attività fisica attraverso il questionario Physical-Activity Rating (P-AR) (3). In un precedente studio (2), avevamo adottato un punteggio >7 al P-AR come indicativo di una buona attività fisica.

Risultati

Abbiamo arruolato 16 pazienti (età 7-15 anni, maschi 56%). Tutti i pazienti hanno presentato un ACT pari a 25. La spirometria, anche dopo sforzo e dopo salbutamolo, è risultata normale in tutti i pazienti. 8 pazienti (50%) hanno presentato un punteggio <7 al P-AR.

Conclusioni

Parrebbe che il suggerimento delle LG ARIA italiane (1) risulti valido nei pazienti pediatrici con rinite allergica, compresi coloro che non svolgono una sufficiente attività fisica. Questi risultati verranno ovviamente verificati su un campione adeguatamente numeroso.

Bibliografia

1. Progetto ARIA - Rinite allergica e suo impatto sull' asma. http://www.progetto-aria.it/

2. Miceli Sopo S, Del Vescovo E, Gelsomino M, Greco G. Using the physical activity rating questionnaire improved the diagnostic accuracy of the asthma control test. Acta Paediatr. 2022 Jan;111(1):165-166.

3. Black NE et al. Prediction of VO2max in children and adolescent using exercise testing and physical activity raiting questionnaire data. Res Q Exerc Sport. 2016;87:89-100.

COD. P43

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10529

Fattori predittivi di durata severità e cronicizzazione dell'orticaria acuta in età pediatrica: uno studio osservazionale

G. Mantuano[1,2], L.G. Tricarico[1,2], C. Mastrorilli[2], F. La Torre[2], D. Amato[2], F. Carella[2], A. Goffredo[2], A. Strippoli[2], V. Tranchino[2], F. Cardinale[1,2]

[1]*Università degli studi di Bari Aldo Moro, Bari*

[2]*UOC di Pediatria e PS a indirizzo Allergo-Pneumologico e Immuno-Reumatologico, Osp. Giovanni XXIII - AOU Policlinico Bari, Bari*

Introduzione

L'orticaria identifica un gruppo eterogeneo di manifestazioni caratterizzate clinicamente dal pomfo, che si accompagna nel 40% dei casi ad angioedema. In base alla durata delle lesioni si distingue in acuta o cronica se queste scompaiono entro 6 settimane o persistono oltre. Poco è noto su fenotipi o marcatori di orticaria acuta. Obiettivo dello studio è stato identificare i fattori predittivi della durata e della severità e della cronicizzazione dell'orticaria acuta in età pediatrica.

Materiali e metodi

Abbiamo realizzato uno studio osservazione prospettico arruolando nel periodo marzo-settembre 2022 una popolazione di pazienti con orticaria acuta afferiti alla UOC di Pediatria e al Pronto Soccorso dell'Ospedale Giovanni XXIII di Bari. La severità dell'episodio di orticaria è stata valutata tramite score validati (Urticaria Activity Score [UAS], Weekly Urticaria Activity Score [UAS7]). I risultati sono stati riconosciuti con un approccio statistico induttivo descrittivo e confermati da un'analisi statistica con regressione univariata multinominale.

Risultati

Sono stati reclutati 100 pazienti (64 M) con età media di 5 ± 3,5 anni; in 9 pazienti si è assistito ad una cronicizzazione. Lo studio dei fattori determinanti di durata dell'orticaria acuta ha mostrato un'associazione statisticamente significativa di tipo inverso tra un'età media maggiore dei pazienti con una durata della sintomatologia inferiore alle 12 ore rispetto a quelli con durata >24h ($p<0,0001$). La concomitanza di angioedema si associava ad una durata inferiore alle 12 ore ($p=0,001$). Febbre e sintomi a carico delle alte vie respiratorie erano correlati con una durata >24 ore ($p<0,0001$). L'analisi dei determinanti di severità ha evidenziato una associazione diretta statisticamente significativa con: età del paziente; febbre e sintomi delle alte vie respiratorie; angioedema palpebrale, labiale e delle mani; pomfi sugli arti inferiori; ricorso a visita specialistica; relapse dell'orticaria. Sia l'eziologia allergica che la forma spontanea erano correlate con una severità maggiore della sintomatologia ($p<0,0001$). Inoltre, episodi più severi che necessitavano di trattamento erano frequentemente caratterizzati da rapida risoluzione della sintomatologia (<12h) ($p<0,0001$). I fattori di cronicizzazione sono stati caratterizzati da: età media maggiore; sesso femminile; familiarità per autoimmunità; concomitante angioedema; UAS iniziale maggiore.

Conclusioni

Questo studio ha individuato determinanti di durata, severità e cronicizzazione dell'orticaria acuta in età pediatrica. Questo approccio è determinante per inquadrare correttamente la patologia, al fine di personalizzare il management e le tempistiche di intervento oltre a elaborare strategie di prevenzione. Ulteriori risultati potranno essere ottenuti includendo differenti popolazioni per estendere l'applicabilità in ambito clinico dei fattori preliminarmente identificati.

COD. P44

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10569

FIRE come sintomo di esofagite eosinofila misconosciuta

L. Colussi [1]

[1] *Servizio di Allergologia, Istituto materno-infantile Burlo Garofolo, Trieste*

Luca, bambino di sette anni, lamenta da un anno sensazione di costrizione toracica durante il pasto, che si presenta esclusivamente quando assume banana, mela e carota, e che per l'importante sensazione di discomfort ha eliminato dalla dieta. Questo ha determinato la scomparsa della sintomatologia. Il bambino soffre inoltre di rinocongiuntivite allergica (diverse sensibilizzazioni a pneumoallergeni tra cui spicca quella alla betulla). Inoltre risultano positivi anche i prick test per mela, carota e banana. La presenza di un intenso dolore retrosternale in correlazione all'assunzione di alcuni alimenti specifici (soprattutto frutta e verdura), in un paziente con atopia e sensibilizzato a pollini ed alimenti vegetali potenzialmente cross-reattivi con i pollini, era fortemente suggestivo di una "Food-induced Immediate Response of the Esophagus" (FIRE). Nonostante Luca non avesse mai presentato sensazione di "food impaction" né tantomeno disfagia, veniva condotta una esofagogastroduodenoscopia con riscontro endoscopico e istologico di un quadro classico di esofagite eosinofila (EoE), con aspetto trachealizzato dell'esofago distale e infiltrazione eosinofila della mucosa esofagea. La FIRE è un'entità nosologica recentemente descritta in cui, in presenza di una barriera mucosa alterata e infiammata, allergeni anche labili, possono indurre sintomi esofagei iperacuti e di breve durata e che si distingue clinicamente dall'esofagite eosinofila per l'assenza di disfagia e impatto alimentare. Il meccanismo patogenetico alla base della FIRE è ancora incerto, tuttavia l'associazione già descritta in letteratura con l'EoE suggerisce che l'infiammazione della mucosa esofagea possa avere un ruolo nella sensibilizzazione verso determinati allergeni, come accade a livello cutaneo nei soggetti affetti da dermatite atopica, il cui contatto a livello locale scatena un'immediata risposta mucosale. Questa ipotesi è sostenuta anche dal fatto che l'inoculazione di differenti estratti allergenici nella mucosa di pazienti con EoE scatena un'immediata risposta esofagea e che il trattamento con corticosteroidi topici sembrerebbe essere risolutivo. Difatti quando l'integrità della barriera mucosa viene ripristinata, l'assunzione di alimenti trigger non determina più lo scatenamento dei sintomi disturbanti, suggerendo che i sintomi di FIRE sono un indicatore indiretto dello stato della mucosa esofagea e se identificati precocemente permettono di diagnosticare con maggior prontezza l'EoE. I dati della letteratura mostrano un'elevata prevalenza di FIRE tra i pazienti adulti affetti da EoE; tuttavia la casistica in età pediatrica è ancora piuttosto scarsa, e ciò in parte potrebbe essere giustificato da una maggiore difficoltà di distinguere nell'infanzia tra i sintomi tipici di EoE e quelli della FIRE e da una scarsa conoscenza di questa entità in pediatria.

COD. P45

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10501

FPIES cronica come causa di scarso accrescimento Un tipico caso di FPIES atipica

L. Sabino[1], M. Bajeli[1], F. Dianin[1], S.M.E. Caimmi[1], A. Licari[1], G. Marseglia[1]

[1]*Sez. Gastroenterologia e Allergologia Pediatrica, Osp. IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia*

T.V. veniva per la prima volta inquadrato per scarso accrescimento all'età di 10 mesi quando, a seguito di screening allergologico, si poneva diagnosi di Allergia alle Proteine del Latte Vaccino. Pur non avendo mai presentato o riferito sintomi ascrivibili a reazioni IgE mediate, il paziente presentava positività sia per SPT (con estratto e con alimento fresco), sia per le IgE specifiche. Veniva pertanto intrapresa dieta di eliminazione (per qualche mese completa, con successiva reintroduzione di latticini in piccole dosi, apparentemente ben tollerati). Nel tempo il piccolo manteneva accrescimento staturo-ponderale ai centili inferiori, presentando inoltre ricorrenti sintomi da reflusso gastroesofageo (RGE), responsivi a cicli di terapia con alginato. In approfondimento venivano escluse le principali cause di scarso accrescimento, quali malassorbimento, malattia celiaca, deficit immunologici, patologie infettive, endocrinopatie. A circa 3 anni e mezzo, dopo reintroduzione totale nella dieta di latte vaccino, si verificava esacerbazione dei sintomi da RGE con eruttazione, pirosi e comparsa di frequenti episodi di vomito alimentare (1-2 episodi al giorno), associati a calo ponderale significativo (circa il 10% in una settimana). Veniva quindi impostata terapia antisecretiva con Inibitore di Pompa Protonica, con beneficio minimo sulla sintomatologia. In parallelo, data la storia clinica e la pregressa diagnosi di APLV, venivano escluse nuovamente le proteine del latte vaccino dalla dieta con scomparsa quasi totale degli episodi di vomito e iniziale miglioramento della crescita staturo-ponderale: si rendeva così possibile porre diagnosi ex juvantibus (seppur presuntiva) di FPIES cronica da proteine del latte vaccino. L'enterocolite allergica (FPIES), è una forma di allergia che interessa prevalentemente i bambini di età inferiore ai 12 mesi. Nella maggior parte dei casi è riconducibile una sottostante APLV, sebbene possa essere chiamato in causa potenzialmente qualsiasi alimento. Il caso illustrato si configura come una forma 'cronica', caratterizzata dalla presenza intermittente di sintomi di entità lieve-moderata, associati a compromissione dell'accrescimento; la forma cronica si distingue dalla forma acuta che è invece caratterizzata da episodi di vomito severo, con benessere clinico nel periodo intercritico crescita conservata. Solo una piccola percentuale di pazienti presenta una sottostante sensibilizzazione IgE mediata all'alimento in questione, definendo l'FPIES come atipica (3-10%) e differenziandola così dalle forme tipiche, caratterizzate invece da sottostante meccanismo non-IgE mediato.

COD. P46

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10537

FPIES cronica: una sfida per il pediatra

V. Zarini[1], S. Magnetti Doli[1,2], G. Monti[1]

[1]*Struttura Semplice Allergologia Pediatrica, Ospedale Infantile Regina Margherita, Torino*

[2]*SCDU Pediatria, Ospedale Maggiore della Carità, Università degli Studi del Piemonte Orientale, Novara*

Il fenotipo cronico di FPIES (Food Protein-Induced Enterocolitis Syndrome) é poco conosciuto e sottodiagnosticato. Ha esordio subdolo e graduale, conseguente all'assunzione quotidiana e continuativa dell'alimento trigger (latte e/o soia). I dati della letteratura sono su casistiche esigue e per lo più datate e mancano dati sulla storia naturale della malattia.

Scopo del lavoro è stato descrivere una casistica più numerosa delle precedenti, caratterizzare i diversi fenotipi clinici di malattia e fornire dati sull'evoluzione nel tempo.

Sono stati inseriti 28 pazienti con diagnosi confermata di FPIES cronica da latte (età esordio 0.07-3.94 mesi). I sintomi principali erano: vomito intermittente (85.7%), diarrea acquosa e/o muco-ematica (64.3%), perdita di peso (57%) o scarso accrescimento (10.7%), disidratazione (35.7%), letargia (28.6%) o ipostenia (10.7%), distensione addominale (21.4%), pallore (21.4%). Il fenotipo clinico all'esordio è stato da subito severo in 12/28 (42.8%), moderato in 11 (39.3%), con evoluzione tuttavia in severo in 6-51 giorni (mediana 17), lieve in 5 (17.8%).

Venticinque (89.3%) pazienti sono stati ricoverati, con degenza di 2-48 giorni (mediana 8). In 12 il ricovero è stato preceduto da uno o più (n=1-4) accessi in PS. Gli esami rivelavano leucocitosi (87.5%), neutrofilia (70.8%), acidosi metabolica (70.8%), piastrinosi (48%), eosinofilia (36%), ipoalbuminemia (28.6%), anemia (28%), aumento PCR (22%), iposodiemia (12%), anomalie all'Rx addome (10.7%) e all'ecografia addominale (14.3%). Sono state formulate numerose ipotesi diagnostiche prima di porre il sospetto di una forma allergica e inviarci i pazienti.

In tutti i casi si è osservata una restitutio dopo 1-21 giorni (mediana 2) di assunzione di idrolisato estensivo o formula aminoacidica. Dieci pazienti (35.7%) presentavano una forma atipica e 6 (21.4%) hanno sviluppato poi una FPIES multipla. Dei 25 pazienti rivalutati, il 52% ha acquisito la tolleranza al latte entro i 2 anni, il 68% entro i 3 e l'84% entro i 5 anni.

La FPIES cronica può mimare altre condizioni patologiche, mediche e chirurgiche, proprie del neonato e del piccolo lattante. I fenotipi clinici di severità variabile ed evoluzione temporale successiva differente in termini di importanza e durata, i quadri radiologici ed ecografici non specifici di FPIES e talora fuorvianti, il possibile aumento della PCR, rendono ragione delle difficoltà diagnostiche. E' necessario tuttavia conoscere e porre questa forma nella rosa delle diagnosi differenziali, in quanto il rischio sarà da un lato la messa in atto di accertamenti e di terapie talora inutili e invasivi e dall'altro l'evoluzione in quadri clinici di particolare severità.

COD. P47

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10525

FPIES da allergia all'uovo: tollerabilità dell'alimento panificato e recupero di tolleranza

S. Magnetti Doli[1,2], V. Zarini[2], G. Monti[2]

[1]*SCDU Pediatria, Ospedale Maggiore della Carità, Università degli Studi del Piemonte Orientale, Novara*

[2]*Struttura Semplice Allergologia Pediatrica, Ospedale Infantile Regina Margherita, Torino*

La FPIES (Food Protein-Induced Enterocolitis Syndrome) da allergia all'uovo è riportata nel 5-13% delle casistiche di USA, Regno Unito, Europa, Australia. È noto che pazienti affetti da allergia IgE-mediata all'uovo possano tollerare l'alimento cotto ed è stato ipotizzato che l'assunzione continuativa di quest'ultimo possa favorire l'acquisizione di tolleranza nei confronti di quello crudo. Nella FPIES da uovo mancano dati conclusivi a supporto della tolleranza all'uovo cotto e le attuali linee-guida raccomandano nei pazienti affetti la totale eliminazione dell'uovo dalla dieta. Scopo del lavoro è valutare nelle FPIES da uovo crudo/poco cotto la tollerabilità dell'alimento panificato e le eventuali differenze nell'acquisizione di tolleranza all'alimento nativo tra i pazienti tolleranti o no l'uovo panificato.

In 20 pazienti con FPIES da uovo crudo/poco cotto che non avevano mai assunto l'uovo panificato, quest'ultimo è stato testato mediante TPO a 1-3 mesi dall'ultima reazione acuta o dal TPO diagnostico per uovo crudo. Qualora tollerato, l'uovo panificato veniva assunto continuativamente a domicilio fino a rivalutazione di tolleranza per uovo crudo, programmata a 6 mesi dal TPO per uovo panificato. Qualora positivo, il TPO per uovo panificato veniva ripetuto dopo 6-12 mesi dal precedente.

I pazienti che hanno tollerato l'uovo panificato pur reagendo al crudo/poco cotto sono stati 15/20 (75%), di cui 12/20 al primo TPO (60%). La tolleranza all'alimento nativo è stata rivalutata in 18 pazienti ed è stata raggiunta in 9/18 (50%), ad un'età mediana di 23 mesi (17 mesi-10,5 anni). Dei pazienti che avevano tollerato il panificato (10/18), 7 (70%) hanno raggiunto la tolleranza al crudo ad un'età mediana di 23 mesi (17-35 mesi). Dei pazienti che non avevano tollerato il panificato (8/18), 2 (25%) hanno raggiunto la tolleranza al crudo ad un'età di 30 e 126 mesi.

I risultati dello studio dimostrano che anche nella FPIES è possibile la tolleranza all'uovo panificato, pur con reazioni al crudo/poco cotto. La percentuale di tollerabilità osservata è elevata (75%) e la tolleranza all'alimento nativo è stata raggiunta prima dai bambini che avevano tollerato il panificato. Pur senza rilevanza statistica, le differenze osservate potrebbero indicare che l'assunzione continuativa del panificato possa favorire la tolleranza all'alimento crudo. Viceversa, i bambini che tollerano il panificato potrebbero avere di per sé un fenotipo allergico più favorevole. Ulteriori studi su una casistica più ampia sono necessari per confermare questi risultati. Va comunque sottolineato il vantaggio psicologico e nutrizionale della possibilità di assunzione dell'uovo, ancorché panificato.

COD. P48

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10547

HEPATIC PORTAL VENOUS GAS ASSOCIATED WITH FOOD PROTEIN-INDUCED PROCTOCOLITIS: CASE REPORT

I. Bettini[1], A. Giannetti[2], B. Randi[3], M. Lima[3], D. Vivacqua[4], A. Pession[2], A. Miniaci[2]

[1]*Specialty School of Pediatrics, Alma Mater Studiorum, University of Bologna, Bologna, Italy*

[2]*Pediatric Unit, IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, Bologna, Italy*

[3]*Pediatric Surgery Department, IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, Bologna, Italy*

[4]*Pediatric Radiology Unit, IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, Bologna, Italy*

INTRODUCTION: Hepatic portal venous gas (HPVG) is a rare imaging finding in infants, usually indicative of severe diseases but recently associated also with benign conditions. We report the case of a young infant presenting with Food Protein-Induced Allergic Proctocolitis (FPIAP) and HPVG, resolved after cow's milk protein avoidance. CASE REPORT: We present a male full-term born infant, fed with breast milk combined with formula milk (FM) since he was born. From 2 weeks of age he presented hematochezia, despite a benign physical examination. A FPIAP was suspected, therefore the mother was counseled on cow’s milk avoidance. At 2months of age the baby continued presenting hematochezia, and abdominal ultrasound unexpectedly showed HPVG. Notably, the ultrasound performed the following day was normal. Labs, scintigraphy and allergy testing (prick test and specific-IgE) were normal; endoscopy showed diffuse colitis with eosinophilic infiltration and lymphonodular hyperplasia. He was dismissed with mixed feeding with extensively hydrolyzed FM. At a second hospitalization for rectal bleeding, the ultrasound showed again HPVG, which disappeared after FM was changed to amino acid-based FM. The baby has not had any more bleeding since the discharge. He is now 12 months old, he was weaned by introducing all major foods and tolerates cow’s milk. DISCUSSION: HPVG is due to intestinal inflammation causing damage of the intestinal mucosa with consequent migration of gas into portal veins, appearing as highly echogenic patches within portal veins or hepatic parenchyma. HPVG is mainly associated with serious gastrointestinal diseases but was recently detected in benign conditions such as food allergies. FPIAP consists in a non-IgE-mediated inflammation of the distal colon in response to food proteins, typically presenting as rectal bleeding in an otherwise healthy young infant. Cow's milk is the most common trigger. A 2–4 weeks maternal avoidance of cow’s milk proteins and/or the switch to hypoallergenic FM is recommended, followed by reintroduction of cow’s milk. Symptoms usually resolve by 1–2 years of age. Our case showed rapid and complete resolution of HPVG following cow's milk protein avoidance, without the need for surgery. In the very few described cases of HPVG-food allergy association, a rapid resolution of HPVG is reported after the allergen avoidance, as in our case. Given the increasing use of ultrasound, it is important to consider that HPVG may also be associated with benign conditions such as FPIAP. CONCLUSION: FPIAP can manifest with HPVG, which may rapidly improve with dietary treatment.

COD. P49

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10592

How to deal with dubious eosinophilia: the case of Diego

D. Adduce[1], C. Baiardi[1], E. Manca[1], M. Esotico[1], G. Tolfa[1], A. Calò[1], A. Campanozzi[1]

[1]*Department of Pediatrics, Riuniti Polyclinic, University Hospital of Foggia, Foggia, Italy*

Background

Eosinophilia is a percentage increase of eosinophils in peripheral blood exceeding the normal rate[3-5% of total white blood cell, with absolute eosinophils count (AEC) 0,35 – 0,5x10 9/L]. Eosinophilia's severity is divided into mild (0,6x10 9/L <AEC<1,5x10 9/L), moderate (AEC higher than 1,5-5x10 9/L) and severe (AEC higher than 5x10 9/L). Any case of moderate/severe eosinophilia observed in two blood tests carried out at least 1 month apart should be considered. The aetiology of moderate and severe eosinophilia can be: non-haematological (reactive); haematological (clonal) as lymphoproliferative disorders; familial/hereditary; idiopathic hyper-eosinophilia syndrome (with documented organ damage); hypereosinophilia with unknown aetiology (without any organ damage).

Case report

Diego, a 11-years-old boy, in good health, affected by allergic rhinitis and eosinophilic asthma, well-controlled without therapy, consulted our department for persistent moderate eosinophilia discovered in the last six months (previous bloods normal). He underwent bloods with evidence of a persistent uptrend hyper-eosinophilia (ranging from 1,5-1,8 x 09/L), in association with an IgE increase (1826 UI/ml, normal value <100 UI/ml). Family members' bloods were normal. Diego's medical history didn't present any suspicion for immunodeficiency, also the Grimbacher score was normal. Immunoglobulin level was normal as well as lymphocyte subpopulations. Peripheral blood smear excluded hematological causes. Chest and sinuses computed tomography scan, cardiological evaluation and abdominal ultrasound were performed to rule out Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis. Other reactive etiologies were excluded by microbiological and autoimmune tests (dosage of C3, C4 and anti-dsDNA and ANCA). Spirometry at baseline and after bronchodilation was normal despite the presence of eosinophilic airway inflammation (FeNO 41 ppb, normal value <25 ppb). No organ-damage (renal, liver, pancreas) was found; adrenal function, serum tryptase level and inflammations markers (ERS, CRP) were normal. The absence of clinical signs and the negative results of the tests led to final diagnosis of hypereosinophilia with unknown aetiology (last bloods: WBC 7,7x10 9/L; eosinophils 22% as 1,69x10 9/L).

Conclusion

Blood eosinophilia often remains poorly understood. The diagnostic evaluation of hypereosinophilia should consider the level of eosinophils, the duration and its trend. In conclusion, our diagnosis was hypereosinophilia with unknown aetiology since the patient was in good health and without any symptom, any pathological instrumental evidence and any positive blood test. In this case the prognosis is uncertain. It can be longstanding and requires no treatment, only periodic evaluation.

COD. P50

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10554

I sali di Vanna Marchi

G. Marinelli[1]
[1]*ASL 5 Liguria*

Tommy è un ragazzino di 5 anni; ottimo accrescimento, anamnesi familiare e fisiologica muta. Dall'ingresso in comunità sono riferite infezioni respiratorie ricorrenti a cadenza mensile, spesso accompagnate da febbre, tonsillite e linfoadenopatia, raramente accompagnate da afte. Tranquillizzo i genitori (divorziati ed in conflitto tra loro) sulla benignità degli episodi, ponendo come sospetto diagnostico PFAPA o Infezioni respiratorie ricorrenti in sospetta ipertrofia adenoidea. Eseguo esami ematici di screening (emocromo, IgG, IgM, IgA, screening marziale e antiTTG e tetano) e propongo ciclo di immunostimolanti (Pidotimod 400 mg, 1 bustina al giorno per 10 giorni per 3 mesi) e steroide nasale (mometasone 50 mcg 1 spruzzo narice alla sera per 20 giorni al mese per 3 mesi). Dopo un mese la mamma mi contatta pretendendo una dieta priva di legumi e latte, alimenti da sempre assunti senza problemi: il ragazzo ha eseguito un importantissimo (e costosissimo) test per intolleranza in farmacia (dosaggio IgG per 100 alimenti) riscontrando diverse intolleranze. Dopo il mio rifiuto a leggere il referto ed ad eseguire certificazione per dieta scolastica ricevo ulteriore mail del padre: un medico omeopata ha formalizzato diagnosi di intolleranza per latte tramite esame biometrico. Il caso è banale ma pone l'accento che, per quanto nel Choosing Wisely Italia la SIAIP abbia rimarcato che metodiche quali "il VEGA-test, il Cytotoxic test, il dosaggio delle IgG4 sieriche, l'analisi del capello e tecniche di "biorisonanza" (...) non hanno dimostrazioni scientifiche di efficacia e ripetibilità nel diagnosticare disturbi legati all'alimentazione" e metodiche come i test dell'intolleranze alimentari siano stati giudicati scientificamente inattendibili dalla stessa FNOMCEO, questi test vengono venduti e sponsorizzati, minando la nostra credibilità professionale e creando spesso disastrosi casi di 'diete allergiche/ intolleranti' autogestite con successivo rischio di carenze nutrizionali.

COD. P51

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10581

Idiopathic anaphylaxis: a challenge for clinicians

M. Esotico[1], E. Manca[1], C. Baiardi[1], D. Adduce[1], G. Tolfa[1], A. Calò[1], A. Campanozzi[1]
[1]*Pediatria Universitaria, Osp. Riuniti, Foggia*

Background
Anaphylaxis is a severe systemic hypersensitivity reaction, usually of rapid onset, which may lead to death when not adequately treated with intramuscular adrenaline.The principal causes of anaphylaxis are food, drugs and stinging insects. Nevertheless, when no triggering factor can be identified, after a thorough diagnostic workup, anaphylaxis is defined asidiopathic.
Idiopathic anaphylaxis (IA) occurs in approximately 10% of cases in children and the pathogenesis is not completely understood, although it appears to be a mast cell activation disorder.
The differential diagnosis is wide and includes anaphylaxis from food, drugs and hymenoptera venom.
Neuroendocrine tumors leading to an increase of catecholamine (pheochromocytoma or carcinoid), or cardiolovascular and psychiatric disorders (postural orthostatic tachycardia syndrome or panic attacks) could mimic an anaphylactic reaction and should also be excluded.
Clonal mast cell disorders such as mastocytosis are sometimes confused for IA and therefore should be ruled out through the dosage of serum tryptase. Other conditions to be considered are food-dependent exercise-induced anaphylaxis (FDEIA), which occurs during or immediately after the physical activity following food ingestion, and alph-gal syndrome, rare form of anaphylaxis after consumption of mammalian meat in patients previously sensitized by a tick bite who had always tolerated such food.
Case report
We describe the case of a 14-year-old-girl, with no personal history of allergy, who developed anaphylaxis (abdominal pain, diarrhea, vomit, urticaria on the torso and face) 15 minutes after dinner with stuffed artichokes and apple pie, which she had always eaten without any adverse reaction. In the Emergency Department she was adequately treated with intramuscular epinephrine and cetirizine.
She did not report taking any new food or medication, contracting insect bites or playing any sport. Skin prick test for food allergens and total IgE were negative. In suspicion of neuroendocrine tumors, we dosed urine catecholamine, chromogranin and neuron-specific enolase that resulted negative. Moreover, specific IgE for alpha-gal and serum tryptase were also negative. Finally, the echography of the abdomen did not show any pathological findings. Therefore, we posed the diagnosis of IA and prescribed an adrenaline auto-injector for self-administration in case of a new episode.
Conclusions
IA is a rare cause of anaphylaxis that constitute a real challenge for clinicians and should only be diagnosed after all other possible identifiable causes have been excluded.

COD. P52

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10548

Il parassita nel parassita: un caso emblematico di dientomebiasi ed enterobiasi

L. Venditto[1], G. Pascoli[1], G. Ferrante[2], L. Tenero[3], G. Zavarise[4], G. Piacentini[2]

[1]*Scuola di Specializzazione in Pediatria, Dip. di Scienze Chirurgiche Odontostomatologiche e Materno-Infantili, Università di Verona*

[2]*Dip. di Scienze Chirurgiche Odontostomatologiche e Materno-Infantili, Università di Verona*

[3]*UOC Pediatria C, Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona*

[4]*UOS di Infettivologia Pediatrica, IRCCS Ospedale Sacro Cuore Don Calabria, Negrar*

Una bambina di 2 anni giunge alla nostra attenzione per episodi plurisettimanali di orticaria da quattro mesi e wheezing. Agli esami ematochimici riscontro di ipereosinofilia (leucociti 11850/mm³, eosinofili 1170/mm³). Nonostante la scomparsa dell'orticaria, si è osservato un rialzo degli eosinofili (3320/mm³) ed insorgenza di addominalgia notturna ed alvo diarroico.
Alla valutazione: buone condizioni, altezza 86.5 cm, peso 12 Kg (24/42°pc secondo Cacciari), esame obiettivo nella norma.
Ulteriori accertamenti hanno escluso:
- disordini immuno-allergologici: skin prick test, IgE sieriche per aero/trofoallergeni, triptasi, C1-inibitore, sottopopolazioni linfocitarie, immunoglobuline, ANA, ENA;
- disordini onco-ematologici: striscio periferico, LDH, ecocardiografia, ecografia addome, radiografia del torace;
- infezioni: sierologie per Toxoplasma gondii, Taenia solium, Echinococcus, titolo antistreptolisinico, esame coproparassitologico e coprocoltura;
- celiachia: IgA anti-transglutaminasi.

Per persistenza dei disturbi gastrointestinali e dell'ipereosinofilia, si eseguiva ricerca su feci di Entamoeba histolytica, Entamoeba dispar, Cryptosporidium sp, Dientamoeba fragilis (DF), Giardia duodenalis e Blastocystis sp. mediante qPCR-Triplex, con riscontro di DF. Essendo il DF veicolato delle uova di Enterobius vermicularis, si prescriveva trattamento secondo il seguente schema:
- giorno 1: mebendazolo (100 mg)
- giorno 3-12: metronidazolo (15 mg/Kg/die)
- giorno 14: mebendazolo (100 mg)

Ad un mese si osservava normalizzazione dell'eosinofilia (180/mm³) e scomparsa dei sintomi gastrointestinali.
In caso di riscontro di ipereosinofilia >1500/mm³ confermata in due occasioni, è importante raccogliere una dettagliata anamnesi, ricercando fattori di rischio quali viaggi recenti, consumo di alimenti contaminati o farmaci, ed eseguire approfondimenti diagnostici[1] volti a indagarne la causa. Tuttavia, l'assenza di specifici fattori di rischio non elimina la possibilità di un'infezione parassitaria, per cui in caso di sospetto è importante avvalersi, in aggiunta agli esami standard quali lo scotch test, la coprocoltura e l'esame coproparassitologico, anche della q-PCR per la ricerca di patogeni come il DF che finora rappresenta una causa rara di orticaria ed ipereosinofilia in età pediatrica[2], causata indirettamente dalla concomitante presenza di Enterobius vermicularis che in questo caso hanno funto da co-parassitosi invasiva[3].

BIBLIOGRAFIA

1. Rosenberg CE et al. Diagnosis and Management of Pediatric Hypereosinophilic Syndrome. J Allergy Clin Immunol Pract. 2022 May;10(5):1131-1138.
2. Vezir S et al. Evaluation of intestinal parasites in patients with chronic spontaneous urticaria in a territory hospital in Turkey. J Infect Dev Ctries. 2019 Oct 31;13(10):927-932
3. Ögren J et al. Dientamoeba fragilis DNA detection in Enterobius vermicularis eggs. Pathog Dis. 2013 Nov;69(2):157-8.

COD. P53

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10577

Il ruolo dell'ossido nitrico esalato (FeNO) nel bambino allergico

C.L. Bencivenga[1], C. Indolfi[1], G.R. Umano[1], E. D'Addio[1], A. Klain[1], G. Dinardo[1], F. Decimo[1], M. Miraglia Del Giudice [1]

[1] *Dipartimento della donna, del bambino e della chirurgia generale e specialistica, Università della Campania "Luigi Vanvitelli", Napoli, Italia*

Scopo dello studio: La concentrazione di ossido nitrico esalato (FeNO) è un noto biomarcatore, non invasivo, di infiammazione eosinofilica allergica delle basse vie aeree, talvolta è aumentato nei soggetti con asma allergico ancor prima che questi manifestino sintomi caratteristici e venga confermata la diagnosi attraverso la spirometria. Lo scopo del nostro studio è quello di indagare sul ruolo del FeNO quale marcatore sensibile e precoce di infiammazione eosinofilica nel bambino allergico con sintomi lievi di atopia, anche in assenza di alterazioni spirometriche.

Metodi: È stata selezionata una coorte di 55 bambini di età media di 11.6±3.8 (sesso maschile nel 66.7%), giunta presso la struttura di alta specializzazione in malattie respiratorie pediatriche e presso l'ambulatorio di allergologia pediatrica dell'A.O.U. Vanvitelli per comparsa di sintomi di verosimile natura allergica (tosse, rinite e/o orticaria). A tutti i pazienti è stata raccolta una accurata anamnesi, sono stati prelevati i parametri antropometrici, praticati gli skin prick test (SPT) per i comuni aeroallergeni e, se necessario, per allergeni alimentari, misurate le IgE totali e gli eosinofili periferici, praticate la misurazione del FeNO e la spirometria con test di broncodilatazione.

Risultati: Dall'analisi dei dati ricavati si evince che i pazienti con valori di FeNO positivi (≥20 ppb), rispetto a quelli con valori negativi, presentano più frequentemente SPT positivi (100% vs 64.5%, p= 0.001) con una sensibilizzazione per allergeni perenni (81% vs 53%, p= 0.04) e stagionali (85.8% vs 41.2%, p=0.002) senza differenze per allergeni alimentari, nonché valori più elevati di IgE totali (p=0.008) e di eosinofili periferici (p=0.002). Non sono emerse differenze statisticamente significative di FeNO tra i pazienti con test di broncodilatazione spirometrico positivo e negativo, né correlazioni con valori di FEF25, FEF50 e FEF75. Non c'è differenza di FeNO riguardo la prevalenza di rinite, orticaria e tosse.

Conclusioni: I nostri risultati, ottenuti da un piccolo campione di pazienti, hanno confermato valori di FeNO elevati nei soggetti con pattern infiammatorio di tipo eosinofilico allergico. Un implemento del campione ed il confronto con un gruppo di controllo sano potrebbero definire meglio il ruolo del FeNO nell'individuare precocemente il bambino con marcia atopica e nel predire e monitorare l'evoluzione della sintomatologia.

COD. P54

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10601

Impiego del Dupilumab nella eritrodermia ittiosiforme da Sindrome di Netherton

V. MANGANARO[1], M. BOCCIA[1], M. FIORENZA[1], R. ROMANO[1], F. CILLO[1], L. GRILLI[1], F. HABETSWALLNER[1], A. DE ROSA[1], E. TORIELLO[1], E. CIRILLO[1], C. PIGNATA[1], G. GIARDINO[1]

[1]*dipartimento di scienze mediche traslazionali Università Federico II di Napoli*

Introduzione ed obiettivi: La sindrome di Netherton (NTS) è una patologia rara a trasmissione autosomica recessiva, caratterizzata dalla triade eritrodermia ittiosiforme congenita, tricoressi invaginata ed atopia severa. È causata da mutazioni nel gene SPINK5 che codifica per l'inibitore della serina proteasi LEKTI, la cui alterazione si associa a proteolisi incontrollata dell'epidermide, perdita della funzione barriera della cute e iperproduzione di citochine pro-Th2, come IL-4 e IL-13. I trattamenti convenzionali danno risultati spesso non soddisfacenti. Le acquisizioni sul ruolo delle citochine infiammatorie quali IL-4 e IL-13 nello sviluppo della eritrodermia ittiosiforme hanno aperto la strada a terapie targeted mirate, come il Dupilumab, già approvato per il trattamento della dermatite atopica severa.
Metodi e risultati: Presentiamo il caso di una paziente di 3 anni e 8 mesi con S. di Netherton ed eritrodermia ittiosiforme non bollosa, sottoposta a trattamento con Dupilumab, per inefficacia della terapia con emollienti e idrocortisone topico e parziale risposta alla terapia con immunoglobuline sottocute. La risposta al trattamento è stata valutata mediante lo SCORAD (SCORing Atopic Dermatitis). La paziente è stata trattata con Immunoglobuline sottocute al dosaggio di 100 mg/kg a cadenza settimanale per 10 mesi, con SCORAD pre-trattamento 68 (forma severa) e SCORAD alla sospensione 48 (forma severa). Successivamente si decideva di sospendere la terapia con immunoglobuline endovena per intraprendere terapia con Dupilumab sottocute al dosaggio di 5 mg/kg a cadenza bisettimanale e veniva valutata clinicamente a tempo 0 e dopo 1, 4 e 7 somministrazioni. Lo SCORAD pre-trattamento risultava di 48 (forma severa), dopo 1 somministrazione di 45, dopo 4 somministrazioni di 42 e dopo 7 somministrazioni di 42 (forma severa) con miglior controllo del prurito. Alla luce della parziale risposta alla terapia con Dupilumab, dopo 4 mesi di terapia si decideva di tentare duplice terapia con Ig sottocute ogni 12 giorni e Dupilumab ogni 14 giorni e si rivalutava a 3 mesi. Al controllo clinico effettuato dopo 3 mesi di terapia, lo SCORAD mostrava una lieve riduzione (SCORAD 38, forma moderata).
Conclusioni: Abbiamo descritto il caso di una paziente affetta da S. di Netherton, trattata con Dupilumab, con parziale miglioramento delle manifestazioni cutanee, del prurito e dell'insonnia, in assenza di reazioni avverse. L'associazione con le immunoglobuline sottocutanee si è dimostrata parzialmente efficace nella gestione della terapia, con lieve riduzione dello SCORAD dopo 3 mesi.

COD. P55

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10492

Inborn Error of Immunity Due to Damaging Mutations in NFKB2 in a patient with cerebral toxoplasmosis and autoimmune manifestations: the importance of genetic diagnosis

I. Taietti[1], M. Naso[1], M. De Filippo[1], M. Votto[1], R. Castagnoli[1], A. Licari[1], M. Gian Luigi[1]

[1]*Department of Clinical, Surgical, Diagnostic and Pediatric Sciences, Pediatric Unit, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia*

INTRODUCTION Inborn errors of immunity (IEIs) are heterogenous group of inherited disorders caused by monogenic mutations affecting the development and function of the immune system, thus leading to recurrent infections, autoimmunity and malignancies. One of the most common form of symptomatic IEIs is common variable immunodeficiency (CVID) often characterized by normal B cell count and reduced number of switched memory (CD27+IgD-) B cells. The underlying genetic defects causing CVID in most cases remains undefined. CVID is a diagnosis of exclusion of all causes of defective antibody production or low levels of serum immunoglobulins.
METHODS The case report was compiled with data regarding the patient's past medical history collected by the Paediatric Unit of San Matteo Hospital of Pavia. The literature review has been performed employing PubMed database, retrieving all publications on IEIs due to damaging mutations in NFKB2.
RESULTS The case study describes a 28-year-old patient who was diagnosed with CVID in childhood. The patient presented with antibody deficiency, recurrent infections, complicated with a history of cerebral toxoplasmosis, and skin autoimmune manifestations, vitiligo and psoriasis. Whole exome sequencing (WES) revealed a heterozygous nonsense mutation in the NFKB2 gene (c.2557C>T, p.R853*) which has been confirmed with Sanger sequencing. The NF-kB signal transduction pathway is widely known for regulating the inflammatory and immune response. This gene is a key player of the non-canonical NF-kB signalling pathway crucial for peripheral lymphoid development, B cell differentiation, antibody production and thymic development, with a reduction in T-helper follicular cells, T-reg cells and Th17. Reduction in T-reg cells and in Th17 respectively explain autoimmune manifestations and opportunistic infections.
DISCUSSION We compared our findings with data reported in literature. There have been 50 reported cases with mutations in NFKB2 gene out of which, 46 have been diagnosed with primary immunodeficiency, two are asymptomatic carriers of NFKB2 mutation, one individual has isolated ACTH deficiency and one had onset of rheumatoid arthritis at age 48. The patient of our clinical case was not reported to have central adrenal deficiency unlike previous findings which showed the concomitant presence of ACTH deficiency in 44% of CVID cases. Therefore, further studies are required to increase our understanding of the genetic and molecular mechanisms underlying CVID pathogenesis for a specific tailored follow-up and for development of targeted therapeutic interventions (the "precision medicine" approach), based on the use of small molecules and biologics to target the specific cell functions.

COD. P56

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10591

Ipogammaglobulinemia persistente post rituximab: immunodeficienza primitiva nascosta?

C. Giancotta[1], M. Esposito[2], B. Rivalta [1], P. Zangari[1], C. Rossetti [1], F. Leone [3], L. Pacillo [1], C. Cancrini [1], A. Finocchi[1], P. Palma[1]

[1]*Immunologia clinica e vaccinologia, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma*

[2]*Università di Tor Vergata, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma*

[3]*Dipartimento di scienze urologiche e Mareno infantile, Policlinico Umberto I, Università "La Sapienza", Roma*

Rituximab (RTX) è un anticorpo monoclonale chimerico anti CD20, antigene presente sulla superfice dei linfociti B, comunemente utilizzato nel trattamento delle malattie autoimmuni e nei disordini ematologici. L'ipogammaglobulinemia (IgG < 2 DS) e l'aumentata suscettibilità alle infezioni rappresentano effetti avversi comuni. Pertanto spesso i pz necessitano di intraprendere terapia sostitutiva con Immunoglobuline (TSIg) per mancata immunoricostituzione B e comparsa di infezioni ricorrenti.

Materiali e metodi

In questo studio sono stati inclusi 17 pazienti (9 maschi e 8 femmine), età media 16 anni, con ipogammaglobulinemia persistente dopo almeno 6 mesi dalla prima dose di RTX. I pazienti sono stati trattati con RTX per patologie tumorali o autoimmuni (2 leucemia linfoblastica acuta, 2 linfoma di Burkitt, 6 sindrome nefrosica, 2 epatite autoimmune, 1 malattia di Berger, 1 linfadenopatia ,1 piastrinopenia autoimmune, 1 glomerulonefrite, 1 per malattia linfoproliferativa insorta post trapianto epatico eseguito per atresia congenita delle vie biliari).

Risultati

4/17 pazienti (23%) sono rimasti asintomatici con una buona ricostituzione del compartimento B cellulare. 13/17 pazienti (76%) hanno iniziato TSIg per la presenza di infezioni ricorrenti e/o assente sierologia specifica, in particolare 9/17 (52%) hanno manifestato infezioni delle alte vie respiratorie di cui 3 pazienti hanno sviluppato una polmonite. 2/13 pazienti (11%) hanno interrotto la terapia sostitutiva per reazione avversa locale nella sede di somministrazione., con la successiva comparsa di ipogammaglobulinemia e/o infezioni ricorrenti. A distanza di tempo dalla somministrazione di RTX (media di 7 anni), è stato studiato il fenotipo B in 12/17 pazienti (70%) con riscontro di riduzione/assenza delle cellule B memory e/o cellule switched B memory. In 2 pazienti, per il quadro clinico/laboratoristico suggestivo di Immunodeficienza primitiva, è stata eseguita analisi genetica con riscontro in 1 paziente di mutazione del gene LRBA associato a ad Immunodeficienza comune variabile con autoimmunità. L'esoma clinico del secondo paziente è attualmente in corso di refertazione.

Discussione

I nostri dati evidenziano la persistenza dell'ipogammaglobulinemia e della sintomatologia infettiva alla sospensione della terapia sostitutiva con immunoglobuline. L'incidenza di questo fenomeno è sconosciuto per la mancanza di studi e per la varietà dei pazienti trattati. Pertanto, in casi selezionati in cui il quadro clinico è suggestivo di Immunodeficienza primitiva associata ad immunodisregolazione, è utile studiare il paziente dal punto di vista immunologico prima dell'avvio del trattamento con RTX per eseguire successivamente eventuali indagini diagnostiche allargate, per identificare precocemente pazienti con immunodeficienza primitiva che necessitano terapia mirata/terapia sostitutiva a lungo termine.

COD. P57

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10527

La mia crema è naturale

M. Pace[1], G. Dinnella[1], R. Chenetti[2], T. Benuzzi[1], S. Conci[1], E. Proietti[1], U. Pradal[1]

[1] *Osp. Santa Maria del Carmine, Rovereto*

[2] *Scuola di specializzazione Pediatria Università degli studi Verona*

Case Report : Bimba di 12 mesi nata in casa, non vaccinata, dermatite atopica lieve dal 3 mese di vita. Da più di 6 settimane episodi di orticaria 3-4 volte la settimana (piccoli pomfi a risoluzione spontanea in pochi minuti, senza trigger apparenti). Padre allergico agli acari della polvere. Prick test positivi per albume (non ancora introdotto nella dieta); diagnostica molecolare positiva per Gal d2 e Gal d 4. Dopo attenta anamnesi non evidenziati trigger per l'orticaria, prescritti emollienti e detergenti oleati , consegnato diario. Dopo qualche settimana riferito telefonicamente miglioramento della dermatite ma peggioramento dell' orticaria. Si rivede la bimba accompagnata dalla nonna (i genitori sono fuori per lavoro per 15 giorni): la bimba piange e appare molto irrequieta ogni qual volta fa il bagnetto e quando mette la crema. Consegnati campioni di creme e detergenti. Esami prescritti per l'orticaria cronica negativi. Si rivaluta la piccola dopo due settimane: la nonna riferisce netto miglioramento della dermatite e nessun episodio di orticaria. Dopo circa un mese ancora orticaria, non introdotti cibi nuovi. Durante la visita la piccola viene cambiata e lavata con un detergente biologico e naturale preso in erboristeria; la bimba comincia a piangere e presenta iperemia cutanea e piccoli pomfi nella regione del podige. Il detergente e la crema usata come emolliente sono a base di uovo.

Discussione : il termine orticaria identifica un gruppo eterogeneo di patologie, a patogenesi multifattoriale, caratterizzate dalla comparsa di pomfi fugaci e migranti, talvolta associati ad angioedema. In base alla durata dei sintomi l'orticaria si può classificare in acuta o cronica se la durata è inferiore o superiore alle 6 settimane . Quest'ultima può a sua volta distinguersi in due forme: inducibile, se scatenata da uno stimolo trigger o spontanea, qualora non sia identificabile alcun evento .Il fattore scatenante può essere di natura fisica (orticaria factitia, angioedema vibratorio, da caldo, da freddo, ritardata da pressione , da calore) . Altri tipi di orticaria cronica inducibile sono l'orticaria da contatto, colinergica e acqua genica talvolta possono coesistere nello stesso paziente. I pomfi o l'angioedema nella maggior parte dei casi si sviluppano solo nella regione esposta allo specifico trigger. È possibile diagnosticare l'orticaria inducibile sulla base di un'accurata anamnesi e sottoponendo il paziente al challenge con il fattore fisico stimolante . Nel nostro caso di orticaria da contatto il trigger scatenante era l'uovo.

COD. P58

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10587

Le malattie autoinfiammatorie: un caso di febbre periodica e di infezioni respiratorie ricorrenti in paziente con mutazione di NLRP12.

B. Polito[1], S. Cappelli [1], G. Costagliola [1], G. Maestrini[1], S. D'Elios[1], D. Peroni[1]
[1]*U.O. Pediatria, Osp. Santa Chiara, Pisa*

Introduzione: Le malattie autoinfiammatorie comprendono uno spettro di rare patologie genetiche, caratterizzate da febbre periodica di natura non infettiva e manifestazioni infiammatorie multisistemiche. Sono causate dall'eccessiva produzione di citochine pro-infiammatorie conseguente ad uno squilibrio della risposta immunitaria innata, in assenza di autoanticorpi o di anomalie nell'attivazione dei linfociti T.
Caso clinico: E. è una paziente di 6 anni, giunta alla nostra osservazione a 3 anni per infezioni respiratorie ricorrenti comparse dai 3 mesi di vita ed episodi febbrili periodici della durata di 1-2 giorni associati ad aftosi orale, artromialgie e dolore addominale. Durante gli approfondimenti sono state riscontrate anemia macrocitica, neutropenia e piastrinopenia. Per tale motivo, sono stati eseguiti aspirato midollare e biopsia osteomidollare, negativi per neoplasia o mielodisplasia. Dall'esame del cariotipo su sangue midollare è emersa una traslocazione bilanciata t(1;19) (q1.1; q13.3), elemento di rischio per progressione verso forme mielodisplastiche o leucemiche. Il profilo immunologico non ha evidenziato elementi patologici specifici. L'analisi genetica tramite esoma ha mostrato la mutazione in eterozigosi del gene NLRP12 (c.1250 A>T p.Q417L), localizzato sul cromosoma 19. Tale mutazione è interpretata come potenzialmente patogenetica. In considerazione del quadro clinico e genetico, compatibili con malattia autoinfiammatoria sistemica-NLRP12 correlata (NLRP12-AID), e della relativa controindicazione all'utilizzo di colchicina (derivante dal quadro ematologico), è stata iniziata terapia con anti-IL1 (Anakinra) con riduzione in frequenza e attenuazione degli episodi febbrili, in presenza tuttavia della tendenza al peggioramento della neutropenia.
Conclusioni: NLRP12-AID è un disordine autosomico dominante causato dalla mutazione nel gene NLRP12, conosciuto anche come malattia autoinfiammatoria familiare da freddo tipo 2 (FCAS2). Il gene NLRP12 codifica per un recettore intracellulare che regola i pathways di NF-kB e MAPK/ERK, l'attivazione della caspasi-1 (che promuove la sintesi di IL-1β e IL-18) e la migrazione di cellule dell'immunità adattativa. La mutazione di tale gene determina un'eccessiva produzione di IL-1β, amplificando la risposta infiammatoria sistemica ed esercitando un effetto pirogeno. I sintomi più comunemente riportati nei pazienti con NLRP12-AID (circa 80, 33 diagnosticati in età pediatrica) sono: febbre periodica (100%), poliartralgie/artriti (55%), dolore addominale/diarrea (48%), rash cutanei (45%), linfoadenopatia/splenomegalia (33%), cefalea (24%), sordità neurosensoriale (21%), stomatite aftosa (12%), incremento di VES e PCR (55%). Sono state inoltre descritte citopenie immunomediate. Ad oggi sono stati individuati 21 diversi tipi di mutazioni di NLRP12. In considerazione della patogenesi, nei pazienti con NLRP12-AID, sono stati ottenuti buoni risultati utilizzando farmaci biologici anti-IL1.

COD. P59

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10528

Leiomioma-EBV-associato e atassia teleangectasia: a pediatric case report

F. Leone[1], C.E. Manno[2], C. Giancotta[2], B. Rivalta[2], M. Esposito[2], E. Profeti[2], G.M. Milano[3], A. Finocchi[2], P. Palma[2]

[1]*Dipartimento Materno Infantile e Scienze Urologiche, Policlinico Umberto I, Università Di Roma "La Sapienza", Roma*

[2]*UOC Immunologia Clinica e Vaccinologia, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Università Di Roma "Tor Vergata", Roma*

[3]*UOC Oncoematologia, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma*

I tumori della muscolatura liscia associati al virus Epstein-Barr (EBV) costituiscono un'entità oncologica rara. Le sindromi da frammentazioni cromosomiche, come l'atassia-teleangectasia (AT), sono disturbi autosomici recessivi in cui il difetto dei meccanismi di riparazione del DNA comporta instabilità genomica e radiosensibilità. La mancata immunosorveglianza può causare la crescita cellulare incontrollata mediata da EBV. Sebbene i tumori della muscolatura liscia siano stati riportati in pazienti affetti da immunodeficienza primitiva (PID), pochi casi descrivono situazioni analoghe nei pazienti con AT. Presentiamo un caso di leiomioma polmonare-EBV-associato in una bambina con diagnosi tardiva di AT. Zefira è una bambina di 8 anni con disturbi dell'equilibrio e storia di polmoniti ricorrenti dai 18 mesi di vita. All'età di 7 anni è stata eseguita diagnosi di AT. Lo studio Next Generation Sequencing rilevava la variante p.Leu2945ValfsTer10 in omozigosi del gene ATM. Dal punto di vista microbiologico si evidenziava persistente replicazione virale di EBV su sangue (65000 copie/mL), per cui veniva avviato trattamento con Rituximab. I molteplici esami radiografici avevano riscontrato nel tempo atelettasia del lobo inferiore sinistro. Per il peggioramento della funzionalità respiratoria veniva eseguita Risonanza Magnetica torace che mostrava un quadro fibrotico e distelettasico del lobo inferiore sinistro. Pertanto veniva data indicazione ad eseguire una lobectomia. L'esame istologico di tale lesione mostrava markers di proliferazione di cellule muscolari lisce (SMA+, desmina-, CD31+/-, CD34-, CD21-, ALK5F3-) e diffusa positività nucleare all'indagine di ibridizzazione in situ per la ricerca di EBV. Veniva quindi posta diagnosi di tumore a cellule muscolari lisce-EBV associato. Lo sviluppo di neoplasie in pazienti con AT può essere dovuto a diversi meccanismi. In primo luogo, la replicazione di cellule aberranti nonostante l'assenza della riparazione del DNA e il potere oncogeno di alcuni virus dovuto alla disfunzione immunitaria. La ritardata diagnosi ha esposto una paziente con elevata radiosensibilità a numerose radiazioni. La prevenzione di queste complicanze prevede oltre ad una diagnosi precoce, l'utilizzo di terapie in grado di controllare la replicazione di EBV.

COD. P60

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10508

Leishmaniosi viscerale e Sindrome da Attivazione Macrofagica: un bivio diagnostico (case report)

M. Di Rosa[1], F. Corona[1], G. Roberto[1], F. Rivano[1], M. Tedeschi[1], C. Santamaria[1], D. D'Angelo[1], G. Dobbiani[1], E. De Sando[1]

[1]Dipartimento di Scienze Clinico-Chirurgiche, Diagnostiche e Pediatriche, Unità di Pediatria, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia

CASO CLINICO: F., 2 anni, anamnesi patologica muta. Valutata dal Curante per febbre persistente da 6 giorni, con riscontro di pallore cutaneo e splenomegalia, per cui eseguiva esami ematochimici, che mostravano anemia e piastrinopenia, ed ecografia addominale, con evidenza di splenomegalia in assenza di alterazioni dell'ecostruttura. Giungeva alla nostra attenzione nel sospetto di malattia ematologica. Gli esami ematochimici confermavano il quadro di anemia e piastrinopenia (Hb 8 g/dl, PLT 77.000/ul), con riscontro inoltre di neutropenia (neutrofili 1000/ul), rialzo degli indici di flogosi (PCR 6.04 mg/dl, VES 67 mm/h) e ipertrigliceridemia (180 mg/dl); non alterazioni della funzionalità epato-renale e della coagulazione. Per escludere atipie cellulari, venivano effettuati uno striscio di sangue periferico, con esito negativo, e un'agoaspirato midollare con biopsia osteo-midollare che non rilevava alterazioni ematopoietiche né emofagocitosi. In parallelo, venivano avviati accertamenti microbiologici su sangue periferico e midollare mirati alla ricerca dei comuni agenti infettivi responsabili di splenomegalia. Infine, per il persistere della febbre, veniva effettuata valutazione cardiologica con ecocardiografia risultata nella norma. Per l'ulteriore riduzione del valore di emoglobina (Hb 6,9 g/dl) è stata necessaria una trasfusione di globuli rossi concentrati. In considerazione del quadro clinico e laboratoristico è stato posto inizialmente il sospetto di Sindrome da Attivazione Macrofagica (MAS), ma nel caso di F. l'assenza di iperferritinemia (>500 ng/ml), oltre che di ipofibrinogenemia o di emofagocitosi alla biopsia osteo-midollare e la presenza di soli tre criteri clinici[1] di MAS (febbre, splenomegalia, citopenia trilineare), non permettevano la conferma diagnostica e quindi l'avvio della terapia specifica. Il riscontro sierologico di anticorpi IgM anti-Leishmania e di macrofagi contenenti Leishmania nello striscio di sangue midollare hanno permesso di porre diagnosi di Leishmaniosi viscerale. Inoltre, ad una più accurata indagine anamnestica, si evinceva un precedente contatto con cani aventi lesioni cutanee suggestive di leishmaniosi.

CONCLUSIONI: Posta la diagnosi, veniva avviata terapia con amfotericina B liposomiale con graduale risoluzione della citopenia trilineare e della splenomegalia. Non è però possibile escludere che F. presentasse un iniziale quadro di MAS, essendo questa una delle eventuali complicanze della leishmaniosi viscerale che nel 60-70% dei casi regredisce con adeguata terapia antimicrobica[2].

Bibliografia

1 Kenneth L McClain, MD, PhD, Olive Eckstein, MD. Clinical features and diagnosis of hemophagocytic lymphohistiocytosis. Posta TW, ed.Aggiornato.Waltham,MA:UpToDate Inc. http://www.uptodate.com.Accesso a febbraio 2023

2 Caryn Bern, MD, MPH. Visceral leishmaniasis: Clinical manifestations and diagnosis. Posta TW, ed.Aggiornato.Waltham,MA:UpToDate Inc. http://www.uptodate.com.Accesso a febbraio 2023

COD. P61

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10530

Long-term follow-up in patients with moderate-to-severe atopic dermatitis treated with dupilumab

M. Naso[1], V. Fortina[1], M.L. Villanova[1], M. De Filippo[1], M. Votto[1], A. Licari[1], G.L. Marseglia[1]

[1]*Department of Clinical, Surgical, Diagnostic and Pediatric Sciences, Pediatric Unit, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia*

Background: Atopic dermatitis (AD) is a chronic inflammatory skin disease characterized by itching and eczematous lesions. The standard management of AD includes maintenance of skin hydration, itching control and topical anti-inflammatory therapies. Despite topical treatments, AD often relapses with a significant impact on the quality of life of patients and their caregivers. Dupilumab, the inhibitor of the IL-4 subunit receptor, is the first biological therapy approved for treating children with moderate-to-severe dermatitis, not adequately controlled with topical treatments.This study aims to assess the long-term efficacy and safety of dupilumab in a cohort of patients followed at the Pediatric Clinic in Pavia, Italy, for moderate-to-severe AD.

Materials and method: We report a case series of 8 patients (6-18 years) treated with dupilumab. We validated clinical scores [Scoring of Atopic Dermatitis (SCORAD), Eczema Area and Severity Index (EASI), Patient-Oriented Eczema Measure (POEM), and Visual Analogue Scale (VAS) for itching] to assess disease severity. We retrospectively collected data relative to side effects.

Results: All enrolled patients were treated with dupilumab for at least 12 weeks, four patients for 48 weeks, and one for more than 96 weeks. During the treatment period, all patients experienced a notable reduction in their clinical scores. Before starting dupilumab, the median EASI value was 37, the median SCORAD value was 69, the median POEM value was 24, and the median VAS for itching was 8. At 12 and 48 weeks of therapy, the median EASI value was 5 and 4 with an 80% and 86% of decrease, respectively. At 12 and 48 weeks of therapy, the median SCORAD value was 27 and 23, with a 50% and 71% of decrease, respectively. At 12 and 48 weeks of therapy, the median POEM value was 4.5 and 2.5, with a 74% and 87% of decrease, respectively.Finally, at 12 and 48 weeks of therapy, the median VAS value was 2 and 0.5, with a 57% and 71% of decrease, respectively.Four (50%) patients reported side effects: two had HSV skin reactivation, one had an episode of headache a few hours after the injection, and one had conjunctivitis. Three patients had COVID-19, and none required hospital admission. All manifestations were mild and transient and didn't require discontinuation or interruption of the treatment.

Conclusion: Dupilumab is an effective and safe therapy for AD in children and adolescents with a significant improvement in clinical manifestations and quality of life.

COD. P62

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10500

LONG-TERM "REAL-LIFE" SAFETY OF OMALIZUMAB: A MONOCENTRIC, RETROSPECTIVE STUDY

F. Galletta[1], L. Caminiti[1], C. Lugarà[1], P. Barraco[1], G. Crisafulli[1], C. Giuffrida [1], S. Foti Randazzese[1], S. Manti[1]

[1]*Department of Human Pathology in Adult and Developmental Age 'Gaetano Barresi', Pediatric Unit, University of Messina, Messina.*

Introduction: Omalizumab is an anti-IgE monoclonal antibody currently approved for the treatment of severe asthma, chronic urticaria, and nasal polyposis in patients aged >6 years, >12 years, and >18 years, respectively. Several studies confirmed the efficacy and short-term safety of omalizumab, however poor data about the long-term "real-life" safety profile in children are available.

Objective of the study: To evaluate the long-term safety of omalizumab in a pediatric cohort suffering from severe asthma or chronic spontaneus urticaria

Materials and methods: A monocentric, retrospective study was conducted including patients aged between 6 and 18 years, suffering from asthma and/or chronic urticaria treated with omalizumab. Each patient was asked to complete the standardized medDRA questionnaire for the identification and description of adverse events (AEs).

Results:23 patients, mean age 14.18 (±16.67) years, affected by severe asthma (60.8%) or chronic urticaria (39.2%), treated with omalizumab for 30.73 (±29.5) months were enrolled. Allergic rhinoconjunctivitis was the main comorbidity (56.5% of cases).The most common AEs reported belong to the system organ class (SOC) of general disorders and administration site conditions (33.76%). Among these, asthenia is reported in 11 cases, followed by administration site local reactions (5 cases). Skin and subcutaneous tissue problems, in particular generalized itching, represent the second most frequently reported class of AEs (24.67%). Central nervous system disorders, including drowsiness (6 cases) and headache (5 cases), and musculoskeletal disorders, such as lower limb discomfort (3 cases) and back pain (3 cases), were also quite frequent (15.58% and 9.09%, respectively). Other adverse events reported in a minority of cases were tachycardia (5.19%), vertigo and abdominal pain (2.60% and 3.9%,respectively), dry eye (1.3%). Only one patient reported herpes virus infection during treatment (1.3%). Regarding the SOC of immune system disorders, 3 cases of allergic reactions, mainly cutaneous, and no cases of anaphylaxis were reported (3.9%). Finally, no respiratory problems, haemopathies, uronephropathies, psychiatric and hepatobiliary disorders or oncological pathologies were notified.

Conclusions:Long-term "real-life" treatment with omalizumab in children appears well tolerated and not burdened by serious AEs. The good safety profile, associated with an already proven efficacy, makes omalizumab an excellent alternative in the management of severe asthma and chronic urticaria in children. However, further long-term "real-life" prospective studies are needed to confirm these data.

COD. P63

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10523

Loss-of-function mutation in the FLG gene is associated with a complex atopic phenotype with hyper-IgE

A. Moiraghi[1], M. De Filippo[1], M. Votto[1], F. Sirchia[2], V. Brazzelli[1,3], M. De Amici[1], G. Testa[1], G.L. Marseglia[1], A. Licari[1]

[1]*Dep. of Clinical, Surgical, Diagnostic and Pediatric Sciences, Pediatric Unit, IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia*

[2]*Medical Genetics Unit, IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia*

[3]*Institute of Dermatology, IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia*

We presented the case of 7 years old boy who was followed at the Pediatric Clinic in Pavia for atopic dermatitis, allergic rhinitis, and recurrent episodes of asthma exacerbation requiring therapy with salmeterol/fluticasone. In the past, he was hospitalized for one episode of pneumonia. Laboratory tests showed a value of total IgE > 5.000 KU/L that was confirmed at subsequent blood tests, the last of which revealed levels of IgE up to 17.560 KU/L. The blood eosinophil count was 2200/mL. Allergic tests (skin prick tests and specific IgE) showed sensitization to Dermatophagoides farinae and Dermatophagoides pteronyssinus (specific IgE > 100 KU/L). Clinical examination revealed scoliosis with maximum curvature of 10°-14°, and moderate eczema (EASI 15). Concomitant parasitic infections were excluded; thyroid function and tryptase levels were normal, and anti-transglutaminase IgA levels were not suggestive of celiac disease. Other investigations (mitogen stimulation test, response to vaccines, and lymphocyte function test) were normal. Abdominal ultrasound was also performed, and no signs of parasitic liver infection or intestinal inflammation were detected. The (Hyper-IgE Syndrome -HIES) score was 23, a value considered indeterminate (HIES score 20-40). Although the HIES score was doubtful for the Hyper-IgE syndrome, we performed a genetic test with exome sequencing focused on a panel of genes related to Hyper-IgE. The analysis showed the presence of heterozygous “loss-of-function” (LOF) variant c.2282_2285delCAGT in the FLG gene. The FLG gene, mapping on the 1q21 chromosome, encodes a key protein responsible for epidermal differentiation and maintenance of skin barrier function. It was shown that two independent LOF genetic variants in the FLG gene strongly predispose to atopic dermatitis. Moreover, these LOF mutations are also responsible for Ichthyosis Vulgaris; in addition, a highly significant association with c.2282_2285delCAGT in FLG gene has been found, and extrinsic atopic dermatitis, allergic sensitization, high total IgE level, and asthma - occurring in the context of atopic dermatitis. This report highlights the importance of genetic analysis in diagnosing complex and severe allergic cases.

COD. P64

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10568

LTP: un panallergene in aumento nei bambini dell'area mediterranea

G. Dinardo[1], C. Indolfi[1], A. Klain[1], C.L. Bencivenga[1], E. D'addio[1], A. Perrotta[1], F. Decimo[1], M. Miraglia Del Giudice[1]

[1]*Dipartimento della donna, del bambino e della chirurgia generale e specialistica, Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli", Napoli, Italia*

INTRODUZIONE

L'allergia alimentare è un fenomeno sempre più diffuso in tutto il mondo, e la sua incidenza è in costante aumento, soprattutto tra i bambini. Le proteine non specifiche di trasporto dei lipidi (nsLTP) sono un panallergene, ovvero un tipo di proteina che può causare reazioni allergiche crociate tra alimenti diversi. Sono presenti in alimenti vegetali, come frutta, verdura, noci, polline e lattice, e costituiscono uno dei principali allergeni alimentari nell'area mediterranea. La sensibilizzazione a questi allergeni può avvenire attraverso il tratto gastrointestinale e causare da lievi sintomi cutanei a reazioni sistemiche gravi come l'anafilassi. Sebbene questa allergia sia ampiamente studiata negli adulti, ci sono ancora pochi dati riguardanti la popolazione pediatrica.

MATERIALI E METODI

Sono stati analizzati i profili di sensibilizzazione molecolare verso 8 diverse nsLTP mediante ImmunoCAP-ISAC in 800 pazienti pediatrici seguiti presso l'unità di allergologia pediatrica dell'Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli" in un periodo compreso tra il 2010 e il 2020. L'obiettivo del nostro studio è stato quello di valutare la prevalenza delle sensibilizzazioni verso le nsLTP in una popolazione pediatrica residente nell'area mediterranea al fine di valutare la diffusione di queste forme di sensibilizzazione.

RISULTATI

Lo studio ha permesso di osservare che circa il 52% dei pazienti valutati è risultato sensibilizzato verso una o più nsLTP e che negli ultimi anni si è registrato un forte aumento della percentuale di pazienti sensibilizzati a questo tipo di molecole. Come già descritto in letteratura per quanto riguarda la popolazione adulta, l'LTP Prup 3 della pesca si è dimostrata la più diffusa nell'area mediterranea con circa il 46% della popolazione coinvolta sensibilizzata e con un incremento di circa il 10% dall'inizio dell'ultimo decennio.

CONCLUSIONE

L'ingestione di alimenti contenenti nsLTP in pazienti sensibilizzati può causare reazioni locali come orticaria e sindrome orale allergica (SOA) , ma anche reazioni più pericolose come angioedema e shock anafilattico. La valutazione precoce dei profili di sensibilizzazione molecolare nei pazienti con una storia di allergia alimentare potrebbe essere essenziale per impostare un corretto regime dietetico e per prevenire eventuali reazioni avverse pericolose. La nostra esperienza ha mostrato come la sensibilizzazione a nsLTP è presente in una percentuale significativa di bambini italiani e come negli ultimi anni sia in aumento. La valutazione di questi dati potrebbe essere un punto di partenza per una migliore conoscenza della diffusione di questo tipo di sensibilizzazione e per impostare futuri studi verso questo tipo di molecole.

COD. P65

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10490

L'immunoterapia specifica per veleno di imenotteri in età pediatrica: tre diversi casi clinici.

E.M. Rossi[1], E. Uga[2], E.C. Grassino[2], G. Cosi[2]

[1]SCDU Pediatria, AOU Maggiore della Carità, Novara e Dip. Scienze della salute, Università degli Studi del Piemonte Orientale
[2]SC Pediatria, Osp. Sant'Andrea, ASL Vercelli

L'immunoterapia specifica per veleno di imenotteri (VIT) rappresenta l'unico trattamento che possa prevenire gravi reazioni future in soggetti con manifestazione allergica in seguito a puntura di imenottero1. Il suo utilizzo è raccomandato anche in età pediatrica in caso di reazione sistemica non solo cutanea e dimostrata sensibilizzazione verso il veleno dell'imenottero responsabile. Più controversa è invece la sua applicazione in caso di reazione locale estesa (RLE) o esclusivo interessamento cutaneo ove vi siano compromissione della qualità della vita, RLE severe e ricorrenti, rischio di elevata esposizione1–3. Di seguito presentiamo 3 differenti casi giunti all'attenzione del nostro ambulatorio di Allergologia Pediatrica.
1) BA (10 anni) in seguito a puntura da parte di imenottero non chiaramente identificato, ha sviluppato reazione orticarioide associata a croup e lipotimia. In anamnesi positività per reazione locale dopo una precedente puntura. I test intradermici hanno mostrato una polisensibilizzazione confermata anche dal dosaggio delle IgE specifiche. Si è deciso di intraprendere VIT iniziando dalla Vespula.
2) AA (6 anni) dopo puntura di ape ha presentato anafilassi caratterizzata da angioedema, pallore peribuccale, dolore addominale e sonnolenza. Le IgE-specifiche, effettuate come primo step diagnostico, hanno confermato il sospetto di monosensibilizzazione al veleno di Apis e si è deciso di iniziare VIT senza effettuare test cutanei.
3) EC (8 anni) in seguito a puntura di imenottero (presumibilmente Vespula) al collo ha manifestato RLE al collo e al volto durata 4 giorni. Aveva già presentato RLE in seguito a una precedente puntura, seppur di minore entità. Al test intradermico è risultata debole positività per Vespa crabro, esito poco concordante con i dati anamnestici. Il dosaggio delle IgE specifiche di completamento ha mostrato, invece, sensibilizzazione per veleno di Vespula spp. In considerazione dell'entità della reazione locale, in accordo con i genitori, è stata avviata VIT per veleno di Vespula.
La VIT risulta quindi, anche in età pediatrica, il cardine del trattamento non soltanto in pazienti che abbiano sviluppato un'anafilassi, ma anche in presenza di casi selezionati di RLE.

Bibliografia:
1.Sturm GJ, Varga EM, Roberts G, et al. EAACI guidelines on allergen immunotherapy: Hymenoptera venom allergy. Allergy. 2018;73(4):744-764.
2.Alvaro-Lozano M, Akdis CA, Akdis M, et al. Allergen Immunotherapy in Children User's Guide. Pediatr Allergy Immunol. 2020;31(S25):1-101.
3.Bilò MB, Pravettoni V, Bignardi D, et al. CRITERI PRATICI SULLA GESTIONE DELLA ALLERGIA AL VELENO DI IMENOTTERI: CONSENSUS ITALIANO.

COD. P66

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10518

NEUTROPENIA AUTOIMMUNE: CASO CLINICO E REVISIONE DELLA LETTERATURA

I. Gaudioso[1], L. Tornesello[1], G. Vanzù[1], G. Bossi[1], S.M.E. Caimmi[1], T. Mina[1], G.L. Marseglia [1], R. Castagnoli[1]

[1]*Dipartimento di Scienze Clinico-Chirurgiche, Diagnostiche e Pediatriche, Università di Pavia, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia*

E. è un bambino di 14 mesi. Ha sempre goduto di buona salute, non ha avuto infezioni significative tali da richiedere ricoveri ospedalieri o antibioticoterapia, ad eccezione dell'infezione da SARS-CoV2, decorsa paucisintomatica, a 7 mesi. Nel mese di settembre per comparsa di adenopatia reattiva, su indicazione del curante, eseguiva esami ematochimici che evidenziavano un quadro di neutropenia isolata (GB 9850/ul, N 400/ul) e sierologie negative per EBV, CMV e Toxoplasma. A distanza di 3 settimane, all'emocromo in benessere, persisteva il quadro di neutropenia (N 520/ul). A ottobre 2022, all'età di 10 mesi, giungeva presso il nostro Ambulatorio di Immunologia Pediatrica per un approfondimento diagnostico. Nel sospetto di una neutropenia post infettiva si effettuavano emocromi seriati che, tuttavia, confermavano la neutropenia, con una conta di neutrofili in progressiva riduzione rispetto ai controlli precedenti (N 490/ul, N 280/ul). Le buone condizioni cliniche del piccolo, i dati anamnestici e i risultati laboratoristici hanno escluso le cause più severe di neutropenia, quali neutropenia congenita, da farmaci, da malattia metabolica, da neoplasia; pertanto, in assenza di red flags, il sospetto diagnostico è stato orientato verso una forma benigna di neutropenia infantile.Si è deciso di proseguire l'iter diagnostico mediante lo studio dell'immunità, risultato nella norma ad eccezione di IgG lievemente ridotte per età; la ricerca su siero e su sangue intero degli anticorpi anti neutrofilo, risultata positiva; l'indagine genetica per mutazione del gene ELA2, per escludere una neutropenia ciclica, risultata negativa.Si definisce neutropenia un numero assoluto di neutrofili inferiore a 1000/mmc sotto l'anno di vita e 1.500/mmc in età successive1. La neutropenia autoimmune primitiva dell'infanzia è la forma di neutropenia più frequente in età pediatrica, in genere poco severa, spesso diagnosticata in bambini di età inferiori ai 14 mesi, con un'età mediana intorno agli 8 mesi2. Le infezioni gravi si verificano solo nel 10-20% dei casi. Si risolve in più del 90% dei casi entro i 4-5 anni dall'esordio.La diagnosi si basa sulla dimostrazione di anticorpi antineutrofilo diretti contro antigeni della membrana citoplasmatica, non correlati agli ANCA, diretti contro antigeni del citoplasma.L'esecuzione dell'aspirato midollare è indicata solo se presenti infezioni gravi o citopenie bilineari o trilineari1. Nella maggior parte dei casi non è necessario alcun trattamento; infatti, l'antibioticoprofilassi non è raccomandata dal Gruppo di Studio Neutropenie AIEOP3. L'utilizzo delle Ig EV è stato progressivamente soppiantato dal fattore di crescita dei neutrofili (G-CSF), attualmente indicato in caso di infezioni severe1,4.

COD. P67

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10470

Nutritional status and Adverse Food Reactions in children with Autism spectrum disorder: results of the NAFRA project

S. Coppola[1,2,3,4], M.C. Falco[1], P. Golia[1], M.P. Riccio[1], N. Marani[1], C. Bravaccio[1], R. Berni Canani[1,2,3,4]

[1]*Department of Translational Medical Science, University of Naples Federico II, Italy*

[2]*ImmunoNutritonLab at CEINGE Advanced Biotechnologies, University of Naples Federico II, Italy*

[3]*European Laboratory for the Investigation of Food Induced Diseases (ELFID), University of Naples Federico II, Italy*

[4]*Task Force on Microbiome Studies, University of Naples Federico II, Italy*

Objectives and Study

The prevalence of Autism Spectrum Disorder (ASD) increased dramatically over the last two decades. Conflicting evidence suggest an increased prevalence of food allergy (FA) and malnutrition in ASD patients. The NAFRA (Nutritional Status and Adverse Food Reactions in children with Autism Spectrum Disorder) project was designed to bridge this knowledge gap.

Methods

Prospective comparative study aimed at evaluating nutritional status, dietary habits (food selectivity and Mediterranean Diet (MD)-adherence) and prevalence of FA in 100 ASD children (79 male, mean±SD age 65.4±36 months) and 101 sex-, age- and socioeconomic status-matched healthy controls (HCs) (76 male, mean±SD age 62.4±34.2 months) consecutively observed at a Tertiary center for Pediatric Neuropsychiatry, Gastroenterology, Allergy and Nutrition.

Results

Higher prevalence of overweight/obesity (23/27% vs. 19/15%, $p<0.05$) and of FA (7% vs. 1%, $p<0.05$) was observed in ASD children. A higher prevalence of food selectivity (26% vs. 2%, $p <0.0001$) and lower MD-adherence (28% vs. 16%, $p <0.05$) was also observed in ASD children. Low MD-adherence score was inversely related to the severity of ASD.

Conclusions

Data from the NAFRA project, reporting higher rate of malnutrition, FA and unhealthy dietary habits in ASD children, strongly suggest the importance of a multidisciplinary approach providing appropriate nutritional management for improving core and associated ASD-related conditions.

COD. P68

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10566

Omalizumab dà, Omalizumab toglie. Descrizione del primo caso pediatrico di alopecia areata durante terapia con Omalizumab.

G. Milano[1], P. Triggiano[2], M. Donesana[2], V. Brazzelli[3], M. Votto[2], A. Licari[2], G.L. Marseglia[2], M. De Filippo[2]

[1]*SCDU Pediatria, Università degli Studi del Piemonte Orientale, Scuola di Specializzazione in Pediatria, Ospedale Maggiore di Novara, Italia*

[2]*Clinica pediatrica, Fondazione IRCCS Policlinico S. Matteo, Università degli Studi di Pavia, Italia*

[3]*Istituto di Dermatologia, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia, Italia*

Introduzione. Riportiamo un caso di alopecia areata (AA) insorta durante terapia con Omalizumab in un bambino asmatico. Omalizumab è un anticorpo monoclonale umanizzato in grado di legare le IgE libere circolanti impedendone il legame con il recettore FcεR1 espresso su mastociti e basofili, prevenendo così il rilascio di citochine e mediatori pro-infiammatori coinvolti nella risposta allergica. Omalizumab è efficace nel ridurre le riacutizzazioni in pazienti con asma allergico moderato-grave persistente, mostrando un ottimo profilo di sicurezza. Gli eventi avversi più comunemente riportati in Letteratura sono di entità lieve-moderata come reazioni locali nel sito di iniezione, febbre, sintomatologia simil-influenzale, addominalgia e cefalea; sono stati inoltre riportati rari casi di anafilassi (0,2%). Attualmente Omalizumab non sembra aumentare l'incidenza di neoplasie.

Case Report. J. è un bambino di 11 anni con deficit parziale di IgA, dermatite atopica e asma bronchiale grave persistente polisensibilizzato a pneumoallergeni (acari della polvere e pollini di graminacee). In considerazione dello scarso controllo della malattia nonostante terapia massimale con Salmeterolo/Fluticasone, dell'elevato livello di IgE sieriche (809 IU/ml) e della sensibilizzazione ad allergeni perenni, è stata intrapresa terapia con Omalizumab s.c. 450 mg ogni 2 settimane. Dopo 30 mesi di terapia con buon controllo della sintomatologia asmatica il paziente ha sviluppato una chiazza di alopecia areata in regione nucale destra. Previa valutazione dermatologica si è deciso di continuare la terapia biologica invariata; nei mesi successivi si è progressivamente assistito alla graduale ricrescita dei capelli, senza esiti cicatriziali; dopo circa 5 mesi, tuttavia, è comparsa una nuova chiazza alopecica caudalmente alla precedente. Si segnala la contestuale positivizzazione isolata di anticorpi anti-tireoperossidasi, in assenza di quadro ecografico suggestivo di tiroidite.

Conclusioni. La comparsa di alopecia è un evento avverso noto, seppur raro, della terapia con Omalizumab. In Letteratura, tuttavia, non sono riportati altri casi pediatrici; sono invece descritti casi di pazienti adulti con comparsa di AA dopo 12-14 settimane dall'avvio della terapia. Il meccanismo patogenetico dell'AA Omalizumab-indotta pare correlato a due principali ipotesi: la prima è che questo farmaco possa down-regolare il pathway Th2 portando alla conseguente amplificazione del pathway Th1 coinvolto nello sviluppo di malattie autoimmuni come l'AA; la seconda è che i mastociti coinvolti nella regolazione del ciclo vitale del capello subiscano una down-regolazione con conseguente alterazione del ciclo pilifero.

L'alopecia di J. ha avuto carattere transitorio e non è stato necessario interrompere la terapia biologica permettendo così di continuare a garantire un ottimale controllo della malattia asmatica.

COD. P69

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10553

Oral Immunotherapy for Children with Cow's Milk Allergy: A Practical Approach

R. Olcese[2], M. Tosca[2], I. Schiavetti[3], I. Schiavetti[3], G. Ciprandi[4]
[1]*ASL 5 Liguria*
[2]*Istituto Gaslini di Genova, UOSD Allergologia*
[3]*Università degli Studi di Genova*
[4]*Clinica Villa Montallegro, Genova*

Cow milk allergy (CMA) is a prevalent disease in childhood. Natural history is usually favorable as CMA can disappear by school age in many subjects. Diagnosis corresponds to treatment, as an elimination diet is a solution. However, cow's milk (CM) is real food, hardly replaceable. Thus, CM reintroduction represents a demanding challenge in clinical practice. The induction of CM tolerance could be achievable using oral immunotherapy (OIT), such as the administration of increasing milk quantities until reaching tolerance. However, the OIT schedule and procedure need to be better standardized, and performance may vary widely. Therefore, the present study reports the practical experience of a third-level pediatric allergy center in managing children with CMA and submitting them to OIT. OFC and OIT are relatively safe procedures as the reaction rate is low. Almost two-thirds of the OIT subjects tolerated CM. Reactions were associated with high IgE levels. Therefore, the present experience, developed by a qualified center, may suggest and propose a practical approach for managing children with CMA. After the initial workup, including a thorough history, physical examination, and laboratory tests, OFC and, when indicated, OIT could be performed in most children with CMA.

COD. P70

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10506

Ormoni tiroidei e obesità: quando la clinica non basta. Aspetti immuno-infiammatori di una inusuale associazione clinica.

E. Rizzo[1], A. Corvaglia[1], I. Brambilla[1]

[1]*Dipartimento di Scienze Clinico-Chirurgiche, Diagnostiche e Pediatriche, Unità di Pediatria, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia*

Clara, 10 anni, giunge alla attenzione dell'Ambulatorio di Endocrinologia Pediatrica ad Aprile 2022 per presa in carico in merito a obesità infantile grave, irsutismo e anticipo puberale. Nata a termine da taglio cesareo. Buona perinatalità. Vaccinazioni secondo calendario nazionale. Sottoposta a 6 anni a intervento di adenotonsillectomia. Anamnesi materna positiva per ipotiroidismo in terapia sostitutiva. Dall'età di 7 anni riferito importante incremento ponderale con iperfagia ed episodi ricorrenti di cardiopalmo, dolore toracico e dispnea. All'esame obiettivo, documentabili tachicardia, ipertensione arteriosa borderline, irsutismo moderato-grave, obesità grave (BMI 35 kg/m2, > 99° centile).A tal proposito, sono stati eseguiti accertamenti specialistici: visita cardiologica, ECG ed ecocardiografia, nei limiti di norma; valutazione pneumo-allergologica, con riscontro di bronco-ostruzione marcata al test di broncodilatazione con salbutamolo in assenza di segni di sensibilizzazione ai principali pneumo-allergeni; esami ematochimici di routine con curva da carico orale di glucosio, suggestiva per diabete mellito tipo II; studio della funzionalità tiroidea con evidente soppressione del TSH, aumentati livelli di ormoni tiroidei (fT3 e fT4) e positività degli anticorpi anti-recettore del TSH, patognomonici per morbo di Graves-Basedow, inusualmente associato in questo caso a condizione di eccesso ponderale. A completamento diagnostico, è stato condotto studio dell'assetto immuno-infiammatorio, con riscontro di rialzo di TNF alfa, TGF beta, IL-6 e IL-10. Sono state dunque impostate terapia dietetico-comportamentale e terapia farmacologica con steroide inalatorio, ipoglicemizzante orale e farmaco anti-tiroideo, ed è stato avviato follow-up endocrinologico.
È ben noto come l'obesità in età pediatrica rappresenti un importante fattore di rischio per l'insorgenza di complicanze endocrino-metaboliche e cardiovascolari. Il rapporto tra obesità e tireopatie è controverso; molti studi suggeriscono l'associazione reciproca tra aumento del TSH e incremento dell'indice di massa corporea.Tuttavia, come supportato da recenti evidenze, lo stato infiammatorio cronico promosso dalle adipocitochine (IL-6, TNF-α e leptina) sembra esplicare un ruolo chiave nella patogenesi di patologie autoimmuni come tiroidite, DMT1 e sclerosi multipla. La prevalenza di IL-6, TNF-α e leptina promuove infatti l'attivazione del sistema immunitario con proliferazione e migrazione cellulare. A sostegno di questo concetto è stato dimostrato che livelli più elevati di leptina correlano positivamente con la percentuale di cellule Th17, profondamente coinvolte nello sviluppo dell'autoimmunità tiroidea.Il caso clinico sottolinea come il pattern infiammatorio caratteristico dell'obesità possa contribuire all'alterazione della funzionalità tiroidea; la prevenzione primaria e secondaria dell'obesità infantile rappresenta, quindi, la prima azione terapeutica, anche al fine di ridimensionare il rischio di sviluppo di comorbidità di natura autoimmune.

COD. P71

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10512

ORTICARIA ACUTA IN PRONTO SOCCORSO PEDIATRICO E STAGIONALITÀ: UNO STUDIO RETROSPETTIVO OSSERVAZIONALE

I. Bottino[1], C. Malorgio[1], F. Limido[2], T. Varisco[1], P. Calzi[1]
[1]*S.C. Pediatria Ospedale Pio XI Desio - ASST Brianza*
[2]*Università degli Studi di Milano – Bicocca*

L'orticaria è la più comune manifestazione cutanea nel bambino, dopo l'eczema atopico, sebbene al momento gli studi epidemiologici a riguardo siano pochi.
Questo studio retrospettivo osservazionale descrive una popolazione di pazienti pediatrici (età 0-14 anni) con orticaria acuta, afferenti al pronto soccorso dell'ospedale di Desio-ASST Brianza nel periodo giugno-dicembre 2022. Obiettivo dello studio è valutare la frequenza dell'orticaria infettiva rispetto a quella allergica, nei mesi freddi rispetto ai mesi caldi e nell'età prescolare rispetto all'età scolare.
Sono stati arruolati 111 bambini (pari al 2,2% degli accessi di pronto soccorso) con età mediana pari a 4 anni, 57 maschi e 54 femmine, distinti in età prescolare e scolare. Il periodo considerato è stato suddiviso in mesi caldi (giugno-settembre) e mesi freddi (ottobre-dicembre). Il 44% dei bambini presentava orticaria infettiva, il 20% orticaria di possibile eziologia allergica, il 36% orticaria idiopatica. Nei mesi freddi sono stati riscontrati 35 casi di orticaria infettiva e 9 casi di orticaria allergica, mentre nei mesi caldi 14 casi di orticaria infettiva e 13 di allergica ($p = 0,01$). Nei mesi freddi 51 casi di orticaria erano relativi a bambini di età prescolare, mentre 22 riguardavano pazienti di età scolare; nei mesi caldi i pazienti di età prescolare con orticaria erano 17, quelli di età scolare 21 ($p = 0,009$).
Nel nostro studio è stata osservata una maggiore frequenza di orticaria infettiva rispetto a quella allergica nei mesi freddi; questa osservazione potrebbe dipendere dall'aumentata frequenza di infezioni durante tale periodo, dovuta a fattori climatici ambientali, dell'ospite e comportamentali (ambienti chiusi e affollati). È possibile, inoltre, che la stagionalità stessa possa avere un ruolo diretto sul sistema immunitario, favorendo i meccanismi alla base dell'orticaria (ad esempio mediante alterazioni nel metabolismo della vitamina D).
Abbiamo inoltre osservato come, in età prescolare, la frequenza di orticaria di ogni eziologia sia maggiore nei mesi freddi rispetto ai mesi caldi. Questo dato sembrerebbe dovuto a un'aumentata suscettibilità alle infezioni da parte dei pazienti più piccoli; tuttavia, è ipotizzabile che l'immaturità del sistema immunitario possa essere responsabile, inoltre, di una disfunzione immunologica, potendo determinare una disreattività mastocitaria in risposta agli stimoli ambientali, che favorirebbe a propria volta la comparsa di orticaria.
In conclusione, lo studio dimostra come nei mesi freddi si osservi sia una maggiore frequenza di orticaria infettiva, che una maggiore frequenza di orticaria di tutte le eziologie relativamente all'età prescolare.
Sono necessari ulteriori studi a conferma delle nostre osservazioni.

COD. P72

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10477

Postbiotic effects elicited by L. rhamnosus GG components against cow's milk allergy in human cells

F. Oglio[1,2], L. Paparo[1,2], L. Pisapia[3], M. Cozzolino[1,2], C. Di Sarra[1,2], S. Armiento[4], C. De Castro[5], R. Berni Canani[1,2,6,7]

[1]*Department of Translational Medical Science, University of Naples Federico II, Italy*

[2]*CEINGE-Biotecnologie Avanzate s.c.ar.l. University of Naples Federico II, Naples, Italy*

[3]*Institute of Genetics and Biophysics, CNR, Naples, Italy*

[4]*Department of Chemical Sciences, University of Naplese Federico II, Italy*

[5]*Department of Agricultural Sciences, University of Naples, Italy*

[6]*European Laboratory for the Investigation of Food-Induced Diseases, University of Naples Federico II, Naples, Italy*

[7]*Task Force for Microbiome Studies, University of Naples Federico II, Naples, Italy*

Objective and Study

Evidence suggest that the probiotic L. rhamnosus GG (LGG) could facilitate immune tolerance acquisition in children with cow milk allergy (CMA). The mechanisms are not completely defined. It has been suggested that selected LGG components could modulate immune response. We aimed at evaluating the effects of LGG capsular polysaccharide (CPS) and of DNA sequence containing non methylated CpG motifs (ID35) on human enterocytes and on peripheral blood mononuclear cells (PBMCs) from children affected by IgE-mediated CMA.

Methods

Human enterocytes (the Caco-2 cells), at 15-days post confluence, were stimulated with CPS (100μg/ml) or ID35 (10μg/ml) for 48 hours. The effects on epithelial integrity (Trans-Epithelial Electric Resistance, TEER; and tight junction proteins expression), mucus production (mucin 2, MUC2) and enterocytes differentation (lactase) were assessed by Real Time PCR. PBMCs from CMA children (n=4, all Caucasian, male, mean age 3.5, range 1-5 yrs) were stimulated with beta-lactoglobulin (BLG, 200μg/ml) in the presence or in absence of CPS (100μg/ml) or ID35 (10μg/ml) for 48 hours. Th2 cytokines (IL-4 and IL-13) and IL-10 production was assessed by ELISA; regulatory T cells (Tregs) activation was assessed by flow cytometry.

Results

The stimulation with ID35 promoted the integrity of the intestinal barrier, as demonstrated by the significant increase of TEER and of occludin and zonula occludens-1 expression in human enterocytes. Instead, the stimulation with CPS elicited an increase of MUC2 and lactase expression in human enterocytes. PBMCs stimulation with BLG resulted in a significant increase of IL-4 and IL-13 production. Stimulation with CPS and ID35 inhibited this increase. No modulation of IL-10 production and of Tregs activation was observed in PBMCs incubated with BLG. CPS and ID35 were able to elicit a significant increase of IL-10 production and of Tregs activation in PBMCs from children with IgE-mediated CMA.

Conclusions

Our data suggest a postbiotic activity elicited by LGG against CMA. This activity derives by the immunomodulatory action elicited by the CPS and the ID35 LGG components promoting tolerogenic effects.

COD. P73

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10469

Prognostic factors facilitating multiple food allergies and atopic march occurrence in children with Non-IgE-mediated gastrointestinal Food Allergy: results of two years follow up of the NIGEFA project

L. Carucci[1,2], G. Bedogni[3,4], S. Coppola[1,2], V. Giglio[1,2], R. Nocerino[1,2], R. Berni Canani[1,2,5,6]

[1]*Department of Translational Medical Science, University Federico II, Naples, Italy*

[2]*Immunonutritionlab at CEINGE-Biotecnologie Avanzate s.c.ar.l. University of Naples Federico II, Naples, Italy*

[3]*Internal Medicine, S. Maria delle Croci Hospital, AUSL Romagna, Ravenna, Italy*

[4]*Department of Medical and Surgical Sciences, Alma Mater Studiorum University of Bologna, Italy*

[5]*European Laboratory for the Investigation of Food-Induced Diseases, University of Naples Federico II, Naples, Italy*

[6]*Task Force for Microbiome Studies, University of Naples Federico II, Naples, Italy*

Background: Many aspects of non-IgE mediated gastrointestinal food allergies (non-IgE-GIFA)(including four phenotypes of food protein-induced: enterocolitis syndrome, FPIES; enteropathy, FPE; allergic proctocolitis, FPIAP; and motility disorders, FPIMD), are still poorly characterized. The NIGEFA project was launched for the investigation of these conditions.Methods: Prospective observational study evaluating children with non-IgE-GIFA diagnosed according to standard criteria observed at a tertiary center for pediatric gastroenterology and allergy (both sex, aged <14y, follow up 24m). Main anamnestic and clinical data were collected from all enrolled patients. Results: 123 children (56% male) with a median (IQR) age of 150 (60-300) days were enrolled into the study. The frequency of non-IgE-GIFA was: FPE(39%), FPIES(17%), FPIAP(16%), and FPIMD(28%). 42% of children had multiple food allergies (FA) at baseline and 64% had a family risk for allergy. Male sex (Odds Ratio (OR)=2.24, 95%CI 1.07 to 4.71) and 1-month diagnostic delay (OR=1.09, 1.01 to 1.18) were associated with multiple FA. The 24-mo overall rate of immune tolerance acquisition was 54%, with a higher rate in FPIAP(75%) compared with FPIMD(62%), FPE(54%) and FPIES(24%). The odds of 24m immune tolerance acquisition rate were lower in children with family risk for allergy (OR=0.41, 0.19 to 0.89) and in those with multiple FA at baseline (OR=0.24,0.11 to 0.51). At the 24m follow up, the atopic march was observed in 46% patients, with similar rates in the four clinical phenotypes. The presence of multiple FA at baseline was associated with atopic march occurrence (OR=2.22,1.07 to 4.61) at 24 months. Conclusion: These data suggest the importance of early diagnosis to prevent the occurrence of multiple FA and of the atopic march and to hasten the immune tolerance acquisition in children with non-IgE-GIFA.

COD. P74

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10538

Propofol o Rocuronio? Un'anafilassi poco chiara

F. Cusumano[1], C.M. Corso[1], S.M.E. Caimmi[1], G.L. Marseglia[1]

[1]*Dip. Scienze Clinico-Chirurgiche, Diagnostiche e Pediatriche, U.O.C. Pediatria, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia*

Le reazioni anafilattiche sono una rara ma severa complicanza in corso di intervento chirurgico, con un'incidenza che varia tra 1: 6.000 e 1: 20.000, a prevalenza femminile e in aumento con l'età del paziente. Gli studi effettuati sulla popolazione pediatrica in letteratura sono esigui. Un report francese eseguito tra il 1989 e il 2001 individuò 51 reazioni anafilattiche IgE-mediate in 68 casi di ipersensibilità peri-operatoria in pazienti pediatrici. I neuro-bloccanti muscolari risultarono i principali responsabili dei casi (60.8%) e di questi il 76% presentava cross-reattività con altri farmaci della stessa categoria. La diagnosi di tali reazioni è ancora più difficoltosa per la mancanza dei sintomi prodromici, a causa della sedazione del paziente. La valutazione del quadro richiede una minuziosa anamnesi, l'esecuzione di testi biochimici in fase acuta e di test allergologici cutanei da effettuare a distanza di almeno 4-6 settimane per evitare falsi negativi.Presentiamo il caso di C.B., paziente di 13 anni in follow-up allergologico per oculorinite e asma allergico, sottoposto ad intervento di orchidopessi per torsione testicolare sinistra nel dicembre 2020 in anestesia generale con rocuronio, propofol e fentanyl. Dopo 15 minuti dalla somministrazione di tali farmaci, sono stati rilevati parametri vitali indicativi di ipotensione, tachicardia e ipossia. Alla luce di tale reazione anafilattica, è stato somministrato desametasone, clorfenamina, magnesio, salbutamolo e adrenalina, con normalizzazione dei parametri, regressione dei sintomi e trasferimento del ragazzo in TIP. C.B. è giunto presso il nostro Ambulatorio per accertamenti allergologici in merito a tale evento, con sospetto dell'anestesista di allergia al propofol. Non è stato testato il fentanyl, perché alle successive somministrazioni non sono state riportate reazioni di ipersensibilità. Sono stati eseguiti test basali spirometrici e ematici quali dosaggio dell'ammonio quaternario, sostanza correlata alle reazioni allergiche da miorilassanti. Si sono dunque eseguiti i prick test cutanei con recuronio e propofol con riscontro di positività per rocuronio. L'intradermoreazione con propofol è risultata anch'essa negativa. Pertanto, è stata ricercata una valida alternativa con prick test e intradermoreazione per un altro curaro, il cisatracurio, di cui potrà beneficare il paziente in caso di sedazione. Il caso precedentemente illustrato dimostra come sia fondamentale analizzare ogni singolo farmaco come possibile fattore scatenante di anafilassi. I test cutanei sono un pratico e sicuro iter diagnostico, in grado di garantire un utilizzo sicuro degli anestetici successivamente a una pregressa reazione.

COD. P75

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10515

Psoriasi Palmoplantare: una variante da ricordare

F. Motta [1], F. Ferrante[1], S. Manti[1], S. Foti Randazzese[1], S. Costantino[1], G. Crisafulli[1], L. Caminiti[1]

[1] *UOC di Pediatria, Dip. di Patologia Umana dell'adulto e dell'età evolutiva "Gaetano Barresi", Università di Messina, Messina, Italia*

INTRODUZIONE: La psoriasi è una malattia infiammatoria cronica di natura autoimmune, che coinvolge cute, annessi cutanei e articolazioni. Spesso esordisce in epoca infantile e le manifestazioni più tipiche sono lesioni eritemato-desquamanti, pruriginose e recidivanti localizzate sulle superfici flessorie (gomiti e ginocchia); sebbene il quadro clinico possa essere estremamente variegato. Una variante rara è la forma palmoplantare (3-4% dei casi) che si caratterizza per lesioni ai palmi delle mani ed alle piante dei piedi, soprattutto nelle zone posturali soggette a maggiore carico, potendo comportare deficit funzionale.

CASO CLINICO: Segnaliamo un caso di psoriasi palmoplantare in un bambino di 9 anni con gentilizio positivo per celiachia e morbo di Crohn. Anamnesi remota muta. Il piccolo paziente presentava, da circa un anno, lesioni eritemato-desquamanti ai palmi delle mani e alle piante dei piedi che si accompagnavano a gemizio ematico, prurito e dolore in corso di deambulazione. Se le lesioni a carico dell'estremità superiori regredivano dopo cosmesi cutanea, le manifestazioni a carico delle piante dei piedi venivano trattate con terapia topica steroidea (idrocortisone butirrato e desametasone sodio fosfato), antimicotica e antibiotica con scarso beneficio. Giunto alla nostra osservazione, per il riscontro all'esame obiettivo di lesioni eritemato-desquamanti pruriginose e impetiginizzate a livello della pianta di entrambi i piedi (dx > sn), veniva posta diagnosi di psoriasi nella variante palmo plantare ed indicata terapia topica con clobetasolo propioponato (steroide topico di fascia IV, ultrapotente) per 2 volte/die per 7 giorni ed 1 volta die per ulteriori 7 giorni. Si assisteva a remissione completa delle lesioni.

CONCLUSIONI: La diagnosi di psoriasi in età pediatrica è sempre complessa, specialmente nelle varianti meno tipiche, in quanto spesso confusa con altre malattie infiammatorie croniche della cute. Esiste un numero limitato di segnalazioni di psoriasi palmoplantare in età pediatrica. Il trattamento di prima linea è rappresentato dallo steroide topico potente/ultrapotente attentamente modulato nella posologia e nella durata.

COD. P76

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10585

Quando l'ITS migliora la qualità del sonno! La nostra esperienza.

L. Sciuto[1], M. Tosto[1], S. Presti[1], D. Balconara[1], G.F. Parisi[1], M. Papale[1], S. Manti[1], S. Leonardi[1]

[1]UOC Broncopneumologia Pediatrica e Fibrosi Cistica, AOU Policlinico «G.Rodolico – San Marco», Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università degli Studi di Catania

Introduzione

La rinocongiuntivite allergica e# un processo infiammatorio IgE mediato che interessa la mucosa nasale, causato da una reazione immunologica indotta da allergeni inalatori verso cui il paziente atopico e# specificamente sensibilizzato.E'sempre più diffusa in letteratura scientifica l'opinione secondo cui la flogosi immuno-allergica rivesta un ruolo significativo nella patogenesi della sindrome delle apnee ostruttive (OSAS) e quindi nel contesto dei disturbi respiratori nel sonno.Allo stato attuale l'unica terapia eziologica delle allergopatie respiratorie in grado di modificarne la storia naturale è rappresentata dall'immunoterapia allergene-specifica (ITS), che può essere somministrata per via sublinguale (SLIT) a partire dai 6 anni di vita.In questo studio caso-controllo abbiamo valutato l'effetto dell'immunoterapia specifica sui disturbi respiratori del sonno in soggetti pediatrici affetti da rinocongiuntivite allergica.

Metodi

Sono stati arruolati 20 pazienti affetti da rinocongiuntivite allergica (età media 10+/-4) con sensibilizzazione per allergeni perenni (acaro o parietaria) a cui è stata iniziata ITS per via sublinguale. Tutti i pazienti sono stati sottoposti a poligrafia cardio-respiratoria notturna rispettivamente all'inizio, a 12 mesi e a 24 mesi dall'avvio del trattamento. E' stato arruolato un gruppo di controllo, rappresentato da 20 bambini affetti da rinocongiuntivite allergica con sensibilizzazione per allergeni perenni non in trattamento con SLIT. Sono stati eseguiti anche i test di valutazione della qualità del sonno Pittsburgh (PSQI) ed Epworth (ESS).

Risultati

I risultati ottenuti hanno mostrato una riduzione significativa dei valori dell'indice di apnea/ipopnea (AHI) nel gruppo trattato con ITS già a 12 mesi rispetto al gruppo di controllo ($P<0.05$), con stabilità dei parametri notturni a distanza di 24 mesi e netto miglioramento della qualità del sonno e risoluzione dei sintomi diurni. Inoltre si è riscontrata una riduzione significativa dell'utilizzo di terapia medica di fondo nel gruppo trattato con ITS rispetto al gruppo controllo.

Conclusioni

Il trattamento con ITS in pazienti con rinocongiuntivite allergica ha mostrato un'alta efficacia nel miglioramento dei parametri cardiorespiratori notturni e della qualità del sonno a distanza di 24 mesi dall'inizio del trattamento.

COD. P77

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10522

QUELLA STRANA METAEMOGLOBINA: UN CASO DI FPIES

A. Bedini[1], A. Carmignani, P. Comberiati[1], D. Peroni[1], A. Vaccaro[2]

[1]*Università di Pisa, U.O. Pediatria Universitaria, Ospedale S. Chiara, Pisa*

[2]*U.O.C. Pediatria-Neonatologia di Lucca, Ospedale S. Luca, Area Vasta Toscana Nord-Ovest, Lucca*

E., 25 giorni, condotta in PS per pianto inconsolabile, scariche di feci liquide, un episodio di vomito. Ricovero fino al giorno precedente per infezione da SARS-CoV2 decorsa con febbre e dimessa, COVID positiva, in buone condizioni generali. All'ingresso condizioni generali scadute, cute ipoelastica marezzata, obiettività cardiorespiratoria ed addominale negativa. Apiretica, PV stabili. Calo ponderale di 230 g dal giorno precedente. All'EGA capillare severa acidosi metabolica (pH 7.16, BE -20.9mmol/L, HCO3– 7.8mmol/L), ipernatriemia (151mEq/L), ipercloremia (137mEq/L), elevata metaemoglobinemia (4.5%), normale. Agli esami ematici lieve leucocitosi, PCR negativa, normale funzionalità epato-renale. Iniziata reidratazione EV, eseguiti controlli EGA seriati. Il giorno successivo miglioramento delle condizioni generali, incremento ponderale (+120g), alimentazione regolare con latte formula tipo-1, sporadica emissione di feci liquide, persistente quadro di acidosi metabolica. In 3° giornata iniziata terapia con NaHCO3 per bocca senza beneficio. Ripetuto tampone per COVID negativo. Sospettando un'acidosi correlata a tubulopatia eseguite consulenze nefrologiche con riscontro di esami urine (elettroliti, elettroforesi proteica, proteinuria/creatininuria) nella norma, escludendo tale ipotesi. Richiesta valutazione neurometabolica con riscontro di normali lattacidemia, uricemia, esami metabolici su sangue ed urine e screening metabolico esteso, escludendo l'origine metabolica del quadro. Per la persistente emissione di feci liquide eseguita consulenza gastroenterologica con ulteriori accertamenti (albumina, proteine totali, coprocoltura, esami virologici su feci, ricerca tossina Clostridium difficile, steatocrito ed elastasi fecale) risultati nella norma, ed allergologica con prick test per latte vaccino negativi. A questo punto la diarrea post infettiva da COVID entrava in diagnosi differenziale con l'enterocolite da intolleranza alle proteine del latte vaccino, per cui si iniziava, ex adiuvantibus, alimentazione con latte in miscela aminoacidica. Dopo 72h graduale riduzione del numero delle evacuazioni e aumentata consistenza delle feci. Parallelamente, miglioramento degli esami ematici, normalizzazione degli elettroliti e del quadro di acidosi. E' stato possibile ridurre, fino a sospendere la supplementazione con bicarbonati e l'idratazione endovenosa. Dimessa in 21° giornata: diagnosi di FPIES alle proteine del latte vaccino con indicazione ad alimentazione con latte in miscela aminoacidica, dieta priva di latte e derivati e programma di follow-up allergologico ai 6 mesi della bambina.

La diagnosi di FPIES è spesso tardiva perché entità poco conosciuta, per problemi di diagnosi differenziale e per mancanza di test diagnostici specifici. Nel nostro caso l'assenza del sintomo cardine, vomito ripetuto, ha comportato ritardo diagnostico; la persistente metaemoglobina elevata poteva far nascere precocemente il sospetto, ed iniziando terapia ex adiuvantibus giungere prima alla diagnosi.

COD. P78

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10486

Rapido decremento dei biomarker di allergia in paziente in terapia con Dupilumab

A. Peduto[1], S. Merlino[1], F. Gallarotti[1], E. Tappi[1]

[1]*Dipartimento Pediatria, ASO S. Croce Carle, Cuneo*

La dermatite atopica è un'infiammazione cronica della cute, il cui sintomo principale è il prurito cutaneo. Le lesioni cutanee possono essere di diverso tipo eritematose, essudanti, xerotiche ed estendersi in ampie zone della superfice corporea, interessando spesso aree visibili come viso e mani. La qualità di vita dei pazienti affetti è spesso compromessa per i disturbi del sonno associati e ai risvolti psicologici e relazionali derivanti. Dupilumab, anticorpo monoclonale che blocca i recettori per l'interleuchina 4 e 13, è approvato per le forme severe e/o coinvolgenti aree sensibili. Presentiamo il caso di una ragazza di 15 anni affetta da dermatite atopica dal primo anno di vita, inizialmente di grado moderato, divenuta nel tempo refrattaria al trattamento topico emolliente e cortisonico, estendendosi in buona parte del corpo e interessando anche le aree sensibili del viso, collo e mani. Alla valutazione allergologica emergeva un quadro di atopia in allergia agli acari della polvere con oculorinite di grado lieve persistente e asma lieve. In considerazione del quadro respiratorio è stato intrapreso trattamento iposensibilizzante per gli acari della polvere che non ha sortito benefici sul versante cutaneo. All'età di 14 anni per il persistere di dermatite atopica severa (trattata con cicli di steroide locale e tacrolimus) con indice EASI 44, NSI 7/8, la ragazza ha iniziato trattamento con Dupilumab con buona risposta clinica al controllo a 4 mesi EASI 10. Al controllo a 12 mesi di trattamento residua dermatite al collo con sintomi associati lievi (prurito NSI 1), la ragazza prosegue la terapia antiasmatica con steroide a basso dosaggio, in assenza di sintomi respiratori. Dal punto di vista laboratoristico abbiamo registrato un marcato decremento degli indici di atopia: all'inizio del trattamento si riportavano eosinofilia (EOS 26%, EOS 1.730/ul), iperIgE (3568 IU/ml) con IgE specifiche: Derp1: 64,3 KUA/l e Derp2> 100, mentre a 12 mesi si osserva normalizzazione dei valori degli eosinofili (EOS: 4,9%, 420/UL), IgE totali (83 IU/ml) e netto calo di Derp1: 1,81 e Derp2: 7,35.In conclusione nel nostro caso il trattamento con il biologico ha presentato una buona risposta clinica nel controllo della dermatite atopica in assenza di alcun effetto collaterale e una normalizzazione dei markers più comunemente monitorati nel soggetto atopico (eosinofilia, IgE totali, IgE specifiche). Tale andamento è in accordo con i dati scientifici dell'azione di modulazione dei biomarcatori dell'infiammazione Th2. Nel caso riportato l'effetto è particolarmente evidente.

COD. P79

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10485

Role of diagnostic tests in the decision to perform the oral food challenge test

E. Pignataro[1], G. Brindisi [1], F. Olivero[2], F. Mondì[1], I. Martinelli[1], D. De Canditiis[3], B. Cinicola[1], M. Capponi[1], A. Gori[1], A. Zicari[1], G. De Castro[1], M. De Marco[1], C. Anania[1]

[1]*Sapienza Università di Roma*

[2]*Fondazione I.R.C.C.S. Policlinico San Matteo, Pavia*

[3]*Institute of Applied Calculus-CNR, Rome*

Background: Oral food challenge test (OFC) represents the gold standard for the diagnosis of food allergy (FA). It is also necessary for the reintroduction of the allergen into the diet. However, it is burdened with serious side effects. We aimed to determine the role of Skin Prick Tests (SPT) and of Component Resolved Diagnosis (CRD) in the decision to perform OFC in pediatric patients with FA to tree nuts, peanuts, and seeds. Material and Methods: We enrolled 22 patients (mean age of 10.91±4.22 years; 12 males) with a diagnosis of FA to nuts, peanuts, and seeds. 29 OFCs were performed (6 patients were tested for more than one allergen at different times) with the following allergens: peanut, hazelnut, walnut, almond, pistachio, and sesame. For each patient, SPT and IgE levels through CRDs towards the culprit allergens (ImmunoCAP) were performed. For the first two variables, we considered the diameter of the wheal for the allergen tested for OFC (Prick-OFC) and the ones for the other untested allergens (Prick-non OFC). For the other two variables, we focused on CRD, considering the specific IgE against the allergens to which they were diagnosed and tested at the OFC (CRD-OFC) and the two most cross-reactive CRD-specific IgE with the first chosen CRD (CRD-cross). We conducted an inferential statistical analysis with the aim of answering the question: is it possible to predict OFC outcome using the values of the four covariates CRD-OFC, CRD-cross, Prick-OFC and Prick-non OFC? The discriminative power of each of the four covariates was first analyzed independently of the others, by performing a T-test on the two groups for each of them (Y=1, OFC positive result and Y=0, OFC negative result), figure 1. Then, a multivariate logistic regression analysis was performed.Results: The most indicative variables of a possible positive reaction to OFC are the values of the CRD-cross (p =0.01957) and of the Prick-OFC (p=0.046936), while the prick-non OFC (p=0.30857) and CRD-OFC(P=0.24193) variables do not seem to have discriminatory power. Multivariate logistic regression analysis indicates that none of the four variables considered is statistically predictive of test result.Conclusions: These results are unable to quantify the likelihood that a patient will have a positive OFC based on their SPT and IgE assays. However, we can qualitatively say what to expect by considering its CRD-cross and Prick-OFC values rather than those of CRD-OFC and Prick-non OFC.

COD. P80

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10497

Safety and tolerability of allergen immunotherapy in patients with respiratory allergy

G.A. Guida [1], G. Iaccarino[1], G. Siri[1], A. La Rocca[1], M. De Filipo[1], M. Votto[1], A. Licari[1], Gian Luigi Marseglia[1]

[1] *Department of Clinical, Surgical, Diagnostic and Pediatric Sciences, Pediatric Unit, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia*

Background: Allergen-specific immunotherapy (AIT) is the only disease-modifying therapy for allergic diseases, but its safety is still being questioned because of possible severe systemic reactions.Aim of the study: This study aimed 1) to describe the demographic and clinical features of a pediatric population with allergic asthma (AA) and/or rhinitis (AR) undergoing AIT, 2) to determine the frequency and characteristics of local and systemic reactions due to AIT, and 3) to identify their correlation to risk factors, such as age, comorbidities, diagnosis, allergen composition, and AIT schedule.Methods: We analyzed the data of patients followed at the Pediatric Clinic in Pavia, Italy, for respiratory allergies and treated with AIT between 2010-2022. AIT was given in subcutaneous or sublingual route (drops or tablets) according to rush, clustered, or conventional schedules. The standardized allergen extracts used were grass pollen, house dust mites, mold, ragweed, and latex. The Ethical Committee approved this study.Results: 300 patients with AR (73%), AR and AA (21%), and AA (6%) were enrolled. The age range was 6-28 years. 35 (12%) patients developed AIT-related adverse events. Local swelling and skin erythema commonly occurred in 3 (16%) patients of the SCIT group. Oral itching was reported by 12 (4%) subjects of the SLIT group. Both groups' local reactions were mild, well-tolerated, and self-limiting. Only one patient experienced diffuse urticaria in the SCIT group. Three (1%) patients in the SLIT group experienced systemic reactions, including urticaria/angioedema and asthma exacerbations. Three (1%) patients developed eosinophilic gastrointestinal disorders 3-6 months after SLIT initiation. The rate of adverse events was higher in patients treated with AIT for grass pollens than for other allergens (p=0.02). No significant difference in the overall rate of adverse events was found between SCIT and SLIT groups (13.6% and 13.9%, respectively, P=0,25) (Figure 1). Conclusions: AIT is a tolerated and safe therapy. Adverse effects are mostly mild and self-limiting. Patients undergoing SLIT be closely followed up for an extended period, and those with gastrointestinal symptoms should be carefully evaluated by gastroenterologists for the risk of developing gastrointestinal eosinophilic disorders.

COD. P81

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10499

Sarà colpa dello sMOG?

E.M. Vitrani, E. Maglie , E. Bellanca, C. Chirico, A. Tozzo, C. De Giacomo, M. Gian Luigi
[1]*ASST grande Ospedale Metropolitano Niguarda, Milano*
[2]*Clinica Pediatrica, I.R.C.C.S. Policlinico San Matteo, Pavia*

Ragazzo di 13 anni giunto in PS per dolore alla mobilizzazione del globo oculare sinistro, offuscamento del visus e discromatopsia; GCS 15, obiettività neurologica nella norma. Precedentemente riferito benessere, non vaccinazioni recenti, non traumi. In PS sono stati eseguiti: esami ematici, RMN encefalo e orbite con mdc, tutti risultati nella norma. Valutazione neuroftalmologica: ipovisus OS (3/10), discromatopsia (Ishihara 1/16), scotoma relativo centrale (Amsler), MOi e MOE indenni, disco ottico escavato e pallido temporalmente bilateralmente; campimetria ottica: iposensibilità retinica diffusa OS con risparmio del quadrante inferotemporale; PEV: tracciato OS ipovoltato.
Rachicentesi: esame chimico-fisico e ricerca di genomi virali nella norma; bande oligoclonali su liquor e gli anti-AQP4 negativi; anti-MOG su siero positivi.
Diagnosi: neurite ottica acuta monolaterale. Impostata terapia steroidea endovenosa in bolo, con beneficio clinico.
In anamnesi remota neurite ottica anteriore bilaterale OS>OD acuta nel marzo 2019, con RMN encefalo sempre nella norma (in acuto e ai controlli), come da coinvolgimento anteriore del nervo ottico. Somministrati bolo di steroide, con beneficio. Dopo 15 giorni stato di male temporale sinistro di 40 min, autorisolto (rilevazione EEG). Un'unica positività anti-MOG sierici (dosaggio qualitativo).
Neurite ottica: infiammazione acuta del nervo ottico caratterizzata da perdita del visus, riduzione della visione periferica, dolore alla mobilizzazione oculare, discromatopsia. A seconda del segmento coinvolto, può manifestarsi con o senza edema del disco ottico, con o senza correlato radiologico, come sindrome clinicamente isolata o nel contesto di una malattia neurologica sottostante. Rientra tra le possibili manifestazioni cliniche delle MOGAD (disordini associati alla glicoproteina oligodendrocitaria mielinica -MOG- e alle immunoglobuline IgG) definite da lesioni demielinizzanti e presenza di IgG sieriche anti-MOG.
MOG è espressa sugli oligodendrociti del SNC. È un costituente minore della mielina ma la sua espressione superficiale delle guaine mieliniche lo rende accessibile agli anticorpi e candidato a risposte autoimmuni mirate. Gli anti-MOG fissano il complemento, esprimendo il loro potenziale patogeno.
La presentazione clinica varia da episodi monofasici o ricorrenti di neurite ottica, a mielite, sindromi del tronco encefalico, encefalomielite acuta disseminata (ADEM), encefalite o convulsioni.
Il fenotipo clinico dipende dall'età: più simile all'ADEM nei bambini, più ottico-spinale in adolescenti e adulti.
Uno sguardo al futuro:
L'individuazione dei criteri diagnostici specifici e degli indicatori di malattia resta ad oggi oggetto di ricerca nell'ambito delle MOGAD. Le caratteristiche cliniche e paracliniche suggestive, associate alla positività degli anticorpi anti-MOG, ne favoriscono l'identificazione rispetto alle altre malattie demielinizzanti o alle patologie infiammatorie caratterizzate da positività a basso titolo per anti-MOG.

COD. P82

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10605

SCID: diagnosis and treatment new clinical tools

E. Guasti[1], F. Dufour[1], G. Brisca[1], M. Faraci[1], F. Sabatini[1], S. Volpi[1], A. Moscatelli[1]

[1] *IRCCS Istituto Giannina Gaslini*

Severe combined immunodeficiency (SCID) is a spectrum of primitive immunodeficiencies with both cellular and humoral immune response deficit. Typical manifestations are fungal, opportunistic bacterial and persistent viral infections, chronic diarrhea and failure to thrive in 1–3-month-old children. We present the case of a 4-month-old male infant, born in Sardinia, transferred to our Insitute for worsening clinical conditions, 15-day lasting fever, diarrhea and AST/ALT blood levels 15-fold normal values. Adenovirus PCR-assays on nasopharyngeal swab and stool were positive. Other causes of liver damage were excluded. Three days after the admission, the infant developed progressive tachypnea and abdominal tenderness with US-evidence of hepatomegaly and peritoneal effusion. Blood tests showed: neutropenia (1890cells/mcL), lymphocytopenia (1880cells/mcL), monocytosis (400cells/mcL), anemia (7.9g/dL), high ferritin (11774ng/mL) level, elevated PTratio (1.5) and high Adenovirus load (2,75*10^9copies/mL). Lymphocyte subset showed absence of T and NK cells with 98.5% of B lymphocytes. Genetic and molecular tests were performed to confirm SCID diagnosis. Patient received therapy with cidofovir (1mg/kg/twice-a-week) for adenovirus-related hepatitis, fluconazole and trimethoprim/sulfmethoxazole as prophylactic therapy and Ig replacement therapy for the immunological disorder. However, ferritin blood concentration increased, so anakinra continuous infusion (5-10mg/kg/day) and methylprednisolone boluses (4mg/kg) were administered. After a transient improvement with decreased blood viral load (day 7), the patient developed hemorrhagic diarrhea and tranexamic acid infusion with blood transfusions were needed. Respiratory activity progressively worsened so, on day 9, the patient was transferred to ICU and invasive mechanical ventilation was started. Parents' blood samples were tested to evaluate anti-adenovirus lymphocytes INF_{γ} production. Father's T-cells INF_{γ} secretion was relevant so lymphocytapheresis was performed. Father's activated anti-adenovirus lymphocytes were purified by our Insitute Cell Factory laboratory and infused in the child two days after the apheresis. Despite the targeted treatment, patient's clinical conditions worsened, leading to renal failure and then to MOF. The infant died 24 hours after lymphocytes infusion. Later, TREC testing results on dried blood spot were suggestive for SCID.

Conclusions. Early diagnosis is the key to improve SCID prognosis. T-cell receptor excision circles (TREC) detection, as newborn screening (NBS) tool, leads to early SCID diagnosis and allows hematopoietic stem cell transplantation before the onset of infections. Donor's antiviral lymphocytes infusion is now a possible treatment when viral infections, resistant to antiviral therapy, occur. This case highlights the importance to extend SCID-NBS to all Italian areas.

COD. P83

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10590

Sei connesso? Il ruolo della Televista in Allergologia Pediatrica

F.M. Di Ubaldo[1], L. Liotti[1], A. Palpacelli[1], B. Fabbri[1], S. Omenetti[1], S. Cazzato[1]

[1]SOD di Pediatria, Dipartimento Materno-Infantile, Ospedale Pediatrico "Salesi", AOU delle Marche, Ancona.

La televisita e# un atto sanitario in cui il medico interagisce a distanza con il paziente e puo# dar luogo alla prescrizione di farmaci, esami diagnostici, modifiche della dieta. Da Luglio 2022 è stata offerta ai pazienti dell'Ambulatorio di Allergologia Pediatrica dell'Ospedale "Salesi" di Ancona" la possibilità di eseguire il controllo allergologico in televisita, collegandosi da remoto attraverso smartphone o PC.Al termine della visita ambulatoriale, su indicazione medica e dopo consenso da parte dei genitori, viene prenotato dal personale infermieristico il controllo in televisita fornendo al genitore sia le istruzioni per collegarsi e per regolarizzare l'impegnativa da remoto sia l'indirizzo e-mail dell'ambulatorio per inviare esami ematici prescritti da discutere durante la televisita.La televisita è stata proposta a pazienti con: orticaria cronica o dermatite atopica in follow-up (monitoraggio sintomi ed eventuale modifica della terapia) allergia alimentare/anafilassi (lettura IgEs per alimenti ed eventuali modifiche della dieta, monitoraggio dopo TPO o in corso di desensibilizzazione orale per alimenti, formazione in merito all'utilizzo dell'adrenalina in caso di anafilassi).Non dovendosi recare in Ospedale le famiglie possono trarre diversi vantaggi: Risparmio di tempo lavorativo, Risparmio viaggio in auto/treno/bus Risparmio giorni di assenza scolastica Possibilità di far partecipare alla televista altri componenti della famiglia Riduzione dei tempi di attesa per eseguire la visita di controlloDal punto di vista del medico, integrare nella propria agenda gli appuntamenti della televisita permette di ottimizzare i tempi, garantire un ambiente più salubre evitando assembramenti in sala d'attesa. Per conoscere il parere dei genitori in merito alla televisita che avevano eseguito, abbiamo inviato a 56 famiglie un questionario di gradimento anonimo a scelta multipla. Sono arrivate 32 risposte che hanno evidenziato un complessivo alto gradimento. In particolare tutti hanno riportato uno o più vantaggi nell'eseguire la televisita (56% risparmio viaggio, 37% risparmio tempo lavorativo), il 9% ha segnalato alcuni svantaggi correlati alla difficoltà nel collegamento o nel regolarizzare l'impegnativa. Il 90.6% dei pz ha eseguito la visita per allergia alimentare, 3.1% per dermatite atopica e 6.3% per orticaria cronica. Il 95% ha ritenuto che il tempo dedicato alla televisita era adeguato. Nel punteggio complessivo (0-5) attribuito alla televisita il 53% ha espresso punteggio 5, 31.4% 4, 15.6% 3.In conclusione la televista, ad oggi, è ormai una realtà che va oltre l'emergenza pandemica, uno strumento utile e ben integrato nella gestione del nostro ambulatorio di Allergologia con vantaggi riscontrati sia per le famiglie che per il personale sanitario.

COD. P84

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10558

Serum mast cell tryptase measurements in children presenting with anaphylaxis

I. Bettini[1], A. Ranieri[1], A. Giannetti[2], A. Dondi[3], E. Manieri[1], M. Lanari[3], A. Pession[2], A. Miniaci[2]

[1]*Specialty School of Pediatrics, Alma Mater Studiorum, University of Bologna, Bologna, Italy*

[2]*Pediatric Unit, IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, Bologna, Italy*

[3]*Pediatric Emergency Unit, IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, Bologna, Italy*

INTRODUCTION: The diagnosis of anaphylaxis is currently based on clinical criteria supported by allergometric tests, according to the EAACI 2021 Guidelines. However, identifying the triggering allergen and distinguishing anaphylaxis from other medical conditions can be difficult. The identification of possible biomarkers of anaphylaxis is therefore a priority in the field. Mast Cell Tryptase (MCT) is a marker of mast cell activation. The indicative value for acute mast cell activation according to EAACI is > 1.2 x baseline MCT + 2 μg/L. Samples should be taken 1-2 hours after the onset of symptoms and at least 24 hours after resolution. In our Centre, MCT measurement was recently introduced in the pediatric emergency department (PED). We analyze the cases of pediatric anaphylaxis referred to our PED and the usefulness of MCT in supporting the diagnosis.

METHODS: Children presenting with anaphylaxis to the PED of the IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna were recruited over 4 years. We documented suspected triggers, symptoms, labs, management, and post-admission allergological evaluation.

RESULTS: From January 2019 to January 2023, 25 children were discharged from our PED with a diagnosis of anaphylaxis (3 females, 8 males, median age 4.33 years). 18/25 patients were treated with intramuscular epinephrine. Most reactions occurred at home and were reportedly triggered by food. MCT was measured within 3 hours of the onset in 10 cases, with a mean level of 13.88 ng/ml. In 9/10 cases (90%), MCT was also evaluated at least 24 hours after the event, with a mean level of 4.61 ng/ml. 6/9 cases (66.6%) had an indicative MCT elevation according to the EAACI equation. Notably, the 3 cases without a significant MCT elevation had the blood sample taken within 1 hour of symptom onset, suggesting that an early blood sampling may result in a less significant MCT elevation. The suspected trigger was then confirmed by an allergologist in 8/11 cases.

DISCUSSION: The MCT elevation reached the EAACI threshold in most of the described cases. Thus, our results support the usefulness of MCT as a diagnostic marker in children with suspected anaphylaxis. The availability of MCT measurement in the PED during acute symptoms can be an important aid for the allergologist to define a diagnosis of anaphylaxis in children. More studies are needed to evaluate the sensibility and specificity of MCT in larger samples and to test the validity of other diagnostic tests.

COD. P85

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10504

SESAME-INDUCED ANAPHYLAXIS: A RETROSPECTIVE SINGLE-CENTER ANALYSIS

S. Forestieri[1], D. Veraldi[2], B. Andrenacci[2], G. Milano[3], V. Tramentozzi[2], M. De Amici[2], G. Testa[2], R. Castagnoli[2], M. Votto[2], G.L. Marseglia[2], A. Licari[2], M. De Filippo[2]

[1]*School of Pediatrics, University of Cagliari, Cagliari, Italy.*

[2]*Dep. of Clinical, Surgical, Diagnostic and Pediatric Sciences, Pediatric Unit, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia.*

[3]*Dep. of Health Sciences, University of Piemonte Orientale, Novara, Italy.*

Background

Sesame has emerged as the most common seed to cause severe hypersensitivity reactions, likely due to its widespread use in food, pharmaceutical, and cosmetics. Sesame allergy diagnosis is, moreover, challenging as neither skin prick test (SPT) nor specific IgE (sIgE) have been identified as accurate cut-offs predicting clinical signs: oral food challenge (OFC) is still the diagnostic gold standard.The primary aim of the study is to define sesame allergy clinical features and diagnostic work-up as an emerging food allergy. The study also aims to identify a correlation between the in vivo results and in vitro tests with the allergic reactions severity.

Material and Methods

We retrospectively enrolled children with sesame-induced anaphylaxis cared for in our Pediatric Clinic in Pavia, Italy. Sesame allergy diagnosis was based on a suggestive clinical history, positive SPT, prick-by-prick tests (PbP), and high sesame-specific IgEs. The OFC was performed in doubtful cases. Demographic, clinical (reactions type and severity), diagnostic (SPT, sIgE, and OFC), and therapeutic data were collected. The anaphylaxis' severity was classified according to Sampson's severity score.

Results

Twelve patients (75% male) were recruited. The median age at symptoms onset was 9 years (minimum 3,5 – maximum 18 years). All patients immediately reacted after sesame seed consumption. A grade 5 reaction was observed in 8%, grade 4 in 33%, grade 3 in 25%, and grade 2 in 33% of patients. The median of SPT wheal size was 8 mm (minimum 3 - maximum 15 mm). The median of sesame seed IgE was 46 kUA/L (minimum 0,02 – maximum 100 kUA/L). All patients enrolled were also affected by other allergic diseases, including eczema (n = 8; 67%) and allergic asthma (n= 5; 42%). Notably, 50% of patients also had a nut and peanut allergy. Allergy tests did not prove a direct correlation between the diameter of the SPT wheal (RR 0.18; p=0.17), specific IgE value (RR 0.02; P=0.7), and the anaphylaxis' severity.

Conclusions

Sesame-induced anaphylaxis is an emerging condition and occurs with moderate-severe clinical symptoms. The hypothesis that the allergy tests higher positivity reflects a higher intensity of the allergic reactions was not confirmed, suggesting that the hypersensitivity reactions severity is not related to SPT wheal diameter or sIgE levels. We also reported a high rate of co-sensitization to sesame and nuts, which contributes to increase the emotional and social impact of this clinical condition.

COD. P86

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10562

SEVERE ATOPY AND CELIAC DISEASE ARE NOT MUTUALLY EXCLUSIVE DISEASES

M. Minutoli[1], A. Colombo[1], S. L'Assainato[1], A. Romero[1], E. Pozzi[1], M. Ghezzi[1], G.V. Zuccotti[1], E.C. D'Auria[1]

[1]*Buzzi Children's Hospital, Department of Biomedical and Clinical Sciences, University of Milan*

Background: Celiac disease (CD) is an autoimmune gluten-related enteropathy with increasing incidence in the pediatric population. It affects mainly the small bowel, although systemic involvement is also possible. It is known that CD could associate with other autoimmune diseases; however, frequent associations with atopic disorders have also been described.
Case summary: We report the case of a 9-year-old girl affected by severe atopic dermatitis (AD) and allergic asthma on Step 5 treatment (ICS, LABA, LTRA, anti-IL5 monoclonal antibody). Given the tTGA IgA antibodies' positivity and the presence of HLA-DQ2 haplotype, silent CD was also suspected. Despite the ongoing biologic therapy and the preventive topical anti-inflammatory treatment, inflamed and infected skin patches still occurred frequently and the response to antibiotics and bandages with fusidic acid-corticosteroid cream was poor. Specific IgE for milk proteins' fractions, for wheat and omega-5 gliadin, barley, oat and buckwheat were performed and were found positive. Given the evidence of some food allergens sensitization and AD poor responsiveness to treatments, an empirical exclusion diet for milk proteins, wheat, barley and oat was started with fast improvement of skin lesions. Furthermore, the significant increase of tTGA IgA antibodies' titre and the duodenal mucosa damage (3b grade of Marsh-Oberhuber classification) detected on biopsy confirmed the diagnosis of CD; therefore, a gluten-free diet (GFD) only was recommended, with no more AD flare-ups reported.
Conclusions: It is known that AD onset in infancy may represent a risk factor for inhalants and food allergens sensitization. Wheat and its fractions (particularly gliadin Tri a 19) may play a role in AD exacerbations. CD has been demonstrated to be frequently associated with cutaneous manifestations, including AD, although AD clinical improvement with a GFD has not been proved yet. As a result, we recommend that, in patients with GFD-responsive AD, the presence of both CD and wheat allergy should be investigated in order to undertake a proper exclusion diet.

COD. P87

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10571

Sicurezza ed Immunogenicità del vaccino per meningococco B 4CMENB in pazienti pediatrici con infezione verticale da HIV

V. Santilli [1], E.C. Manno[1], A. Ruggiero[2], M. Sanna[3], S. Bernardi[4], I. Cocchi[5], D. Amodio [1], C. Giancotta[1], N. Cotugno [1,7], P. Zangari[1], V. Giacomet[8], P. Palma[1,7]

[1]*Unità Operativa Complessa di Immunologia Clinica e Vaccinologia, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma*
[2]*Dipartimento di Neuroscienze, Biomedicina e Scienze del Movimento, Università di Verona, Verona*
[3]*Unità di di Ricerca di Immunologia Clinica e Vaccinologia, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma*
[4]*Unità Operativa Complessa di Malattie Infettive, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù,IRCCS, Roma*
[5]*Terapia Intensiva Neonatale, Ospedale Pediatrico Vittore Buzzi, Università di Milano, Milano*
[6]*Unità Operativa di Pediatrica, Università di Milano e ASST Fatebenefratelli "L. Sacco", Milano*
[7]*Dipartimento di Medicina dei Sistemi, Università di Roma "Tor Vergata", Roma*

I bambini con infezione verticale da HIV presentano esigenze vaccinali specifiche in considerazione dello stato di immundeficit, e di una risposta immunitaria sub-ottimale ai vaccini nonostante l'efficace trattamento antiretrovirale. Sebbene tutte le linee guida internazionali raccomandino l'uso di un vaccino meningococcico di gruppo B capsulare (4CMenB) in questi pazienti, ad oggi però non vi sono dati riguardanti la sicurezza e l'immunogenicità. In questo studio, abbiamo valutato la sicurezza e l'immunogenicità del vaccino per Meningococco B 4CMENB in pazienti con infezione verticale da HIV.

Metodi: 52 Pazienti con infezione da HIV (HIVp) e 27 soggetti sani (HC) con età compresa dai 2 ai 25 anni hanno ricevuto due dosi di vaccino 4CMENB. La sicurezza è stata valutata con osservazione clinica e dei parametri vitali 2 ore dopo ogni vaccinazione ed è stato fornito ad ogni paziente un diario dove annotare nei 7 giorni successivi la vaccinazione gli eventi avversi sollecitati. L'immunogenicità al vaccino è stata valutata come risposta anticorpale battericida mediata dal complemento (hSBA) nei confronti degli antigeni capsulari del Meningococco B (fHbp e PorA) e tramite quantificazione della frequenza delle cellule B specifiche per l'antigene fHbp (citofluorimetria). Tali indagini sono state eseguite al baseline (T0), 21 giorni dopo la seconda dose (T2) e 12 mesi dopo la 2° dose (T3).

Risultati: Tutti gli eventi avversi sollecitati sono stati lievi o moderati. Il 100% dei pazienti HIVp ha riportato almeno un evento avverso locale e/o sistemico. Il dolore è stato l'evento avverso sollecitato locale maggiormente riportato. L'evento avverso sollecitato sistemico maggiormente descritto è stato malessere generalizzato. Tutti i soggetti hanno sviluppato titoli protettivi di hSBA 21 giorni dopo la 2a dose di vaccino. Abbiamo osservato un trend di ridotto mantenimento a lungo termine del titolo hSBA nei HIVp rispetto agli HC. Infine la la frequenza delle cellule meningococco B specifiche erano inferiori nei HIVp rispetto a ai controlli sani ($p < 0,05$).

Conclusioni: Il vaccino 4CMenB risulta sicuro nei pazienti con infezione da HIV. L'immunogenicità è simile a quella osservata nei soggetti sani. Tuttavia,l'evidenza di un trend con diminuita risposta all'hSBA e la ridotta percentuale di cellule B specifiche nei pazienti con HIV sottolinea l'importanza di valutare nel tempo la risposta specifica a questo vaccino per raccomandare un calendario vaccinale personalizzato in questi pazienti. Ulteriori studi sono necessari per definire nuovi correlati di risposta immunologica alle vaccinazioni, specialmente nelle popolazioni di pazienti con immunodeficienza primitiva o secondaria.

COD. P88

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10510

SINDROME DA DELEZIONE ED IMMUNODEFICIENZA PRIMITIVA

G. D'Imporzano[1], G. Gargiulo[1], D. Marazza[1], G.L. Marseglia[1], A. Licari[1], F. Sirchia[2]

[1]*Dipartimento di Scienze Clinico-Chirurgiche, Diagnostiche e Pediatriche, Unità di Pediatria, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia*

[2]*Dipartimento di Medicina Molecolare, Università degli studi di Pavia*

Introduzione

STAT1 (Signal Transducer and Activator of Transcrption 1), è una proteina coinvolta nella via di segnalazione dell'INF di tipo II e in diversi meccanismi dell'immunità cellulo-mediata e umorale, con un ruolo di primo piano nella risposta immunitaria antivirale e verso altri patogeni.

Mutazioni a carico di tale gene correlano con disregolazione immunitaria, associata talvolta a infezioni sistemiche dall'esito potenzialmente fatale.

Caso clinico

Descriviamo il caso di G, 15 anni, maschio caucasico giunto alla nostra osservazione per la prima volta all'età di 12 anni per disturbo dello spettro autistico in sospetto quadro sindromico.

In anamnesi segnalati ritardo dello sviluppo psicomotorio, reflusso gastroesofageo, epilessia farmaco-resistente, ipermobilità, e numerosi episodi infettivi ricorrenti (gastroenteriti da Candida e Campylobacter, stomatiti erpetiche, otiti e altre infezioni delle vie aeree superiori).

Obiettivamente presenti alcuni dismorfismi aspecifici quali microcefalia, fronte alta, filtro naso-labiale poco prominente, basso impianto dei padiglioni auricolari, palato ogivale e lassità legamentosa.

Le indagini immunologiche richieste e i primi test genetici risultano nella norma. Viene dunque richiesta analisi CGH-Array con riscontro di una delezione de novo a livello della regione q31.3-q32.3 del cromosoma 2 array hg18: 2q31.3q32.3(181590598-192715878)x1.

Tale delezione comprende più di 50 geni, dei quali solo una minoranza associata a sindromi note.

Il quadro del paziente può essere quindi spiegato da una sindrome da delezione di geni contigui, fra i quali alcuni responsabili di quadri di ritardo dello sviluppo psicomotorio, disturbi del comportamento (con tratti appartenenti allo spettro autistico), Sindrome di Ehnler-Danlos (COLA3A1, COL5A2), emocromatosi (SCL40A1), diabete MODY di tipo 2 (NEUROD1) e deficit immunologici (STAT1).

Discussione

Mutazioni "loss of fuction" a carico di STAT1 sono rare e presentano espressività variabile a seconda della patogenicità della mutazione.

In letteratura la più comune manifestazione clinica descritta è la suscettibilità mendeliana alle malattie micobatteriche, rara sindrome da immunodeficienza congenita descritta per la prima volta nel 2001. Alcune mutazioni LOF conferiscono invece una maggiore suscettibilità alle infezioni virali, in particolare della famiglia degli Herpesviridae. Il nostro paziente nello specifico soffre di stomatiti erpetiche ricorrenti.

Dal punto di vista immunologico, i soggetti affetti da mutazione LOF a carico di STAT1 sembrano avere un'adeguata conta leucocitaria, con livelli normali di sottopopolazioni linfocitarie e immunoglobuline circolanti. La risposta anticorpale alla stimolazione antigenica risulta tuttavia ridotta.

Per quanto riguarda le opzioni terapeutiche, non sono ancora disponibili ad oggi indicazioni circa la durata e la modalità della terapia profilattica da somministrare ai pazienti portatori di questa mutazione.

COD. P89

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10580

Sindrome di diGeorge e allergie: una presentazione clinica complessa in un caso raro.

S.M. Carnazzo[1], D. Balconara[1], G.F. Parisi[1], M. Papale[1], S. Manti[1], S. Leonardi[1]

[1]*Department of Clinical and Experimental Medicine, University of Catania, Catania, Italy.*

Le manifestazioni cliniche di un quadro atopico spesso si manifestano similmente a quadri infettivi, per lo più virali, delle prime vie aeree comportando difficoltà diagnostiche specie quando le suddette manifestazioni sono epifenomeni di condizioni genetiche relativamente rare.P.A. è un bambino di 8 anni, che giunge alla nostra attenzione per presunto distress respiratorio. L'anamnesi patologica remota rivela un ricovero in terapia intensiva neonatale a 15 giorni dalla nascita per ipocalcemia neonatale, manifestatasi con tetania, nonché una palatoschisi di modesta entità trattata chirurgicamente all'età di 1 anno. Dall'età di 3 anni il piccolo segue terapia logopedica per difficoltà del linguaggio;la scolarizzazione è stata problematica data la facile distraibilità. Viene riferita una storia di infezioni respiratorie ricorrenti, nonché rinorrea e tosse in tutti i mesi dell'anno. L'anamnesi patologica prossima rivela una recente ospedalizzazione per polmonite bilaterale, trattata con antibiotico-terapia, dopo il quale il bambino ha continuato a manifestare tosse insistente e rinorrea. All'esame obiettivo il piccolo appare dismorfico (epicanto, radice del naso prominente), imponente rinorrea sierosa, congiuntivite e tosse insistente e stizzosa. L'obiettività toracica si rivela nella norma, come il resto dell'esame obiettivo. Dopo le valutazioni iniziali viene eseguito prelievo ematico per saggiare lo stato immunitario del piccolo; viene rilevata immunoglobulino-deficienza (IG-M 10 mg/dl- IG-A 23 mg/dl IG-G 185 mg/dl IG-E 85 UI/dl). Si pone il sospetto di sindrome da delezione del 22 (Sindrome di DiGeorge), motivo per il quale viene eseguito ecocardiogramma, che evidenzia lieve difetto del setto interventricolare, ecografia delle ghiandole paratiroidee, ipoplasiche, e indagini genetiche (CGH-array) che conferma il sospetto diagnostico.La sindrome di DiGeorge è una condizione clinica rara, causata dalla delezione del cromosoma 22 caratterizzata da dismorfismi facciali, anomalie del palato (75% dei casi), cardiopatie (77%), deficit immunitari, con aplasia/ipoplasia del timo e maggiore suscettibilità alle infezioni (75%), disturbi neuropsichiatrici (30 %) e ipocalcemia. I pazienti con sindrome di DiGeorge presentano predisposizione per atopia (Asma allergico nel 40% dei casi, rinite allergica 32% dei casi, dermatite atopica 15% dei casi, allergie alimentari 11% dei casi, allergia a farmaci 19 % dei casi), essa è probabilmente l'effetto dell'ipoplasia del timo, quindi della limitata produzione di linfocellule T; la conseguente proliferazione omeostatica guida verso una polarizzazione dei linfociti T-helper 2, quindi verso un fenotipo atopico. Il paziente ha manifestato rinite allergica cronica e congiuntivite allergica, fino ad allora misdiagnosticate come riacutizzazioni respiratorie infettive, ed è stato in seguito sottoposto a skin-prick test con evidenza di poli-allergia.

COD. P90

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10595

SINDROME DRESS DA LAMOTRIGINA

T. Raso [1], R. Grieco [1], F. Virgili[1], C. Saburri[1], F. Spanu[1], R. Paparella[1], A. Barbone[1], G. Vitali[1], L. Tarani[1], L. Leonardi[1]

[1] *Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico Umberto I*

Background. La sindrome DRESS (Drug Reaction with Eosinophilia and Systemic Symptoms) è una grave reazione da ipersensibilità indotta da farmaco caratterizzata da rash cutaneo diffuso, febbre, linfoadenopatia, linfocitosi, eosinofilia e coinvolgimento viscerale multiorgano. L'incidenza di tale sindrome in età pediatrica varia da 1:1000 a 1:10000 esposizioni al farmaco, con tasso di mortalità intorno al 10%. È solitamente scatenata da farmaci antiepilettici in soggetti geneticamente predisposti, ma può essere indotta da diverse altre categorie di farmaci.

Case report. Ragazza di 14 anni giungeva alla nostra osservazione per rash cutaneo. In anamnesi disturbo d'ansia con attacchi di panico in terapia con alprazolam (da 3 mesi) e lamotrigina (da 10 giorni). Al raggiungimento della dose piena dell'antiepilettico riferita comparsa di febbre della durata di due giorni e successivamente di rash cutaneo eritematoso, non responsivo alla terapia antistaminica prescritta dal curante. A 2 settimane dall'esordio clinico, per la persistenza e il peggioramento del rash veniva sospesa terapia con lamotrigina e predisposto ricovero. All'ingresso in reparto la ragazza presentava lesioni maculo-papulari confluenti e pruriginose con interessamento >50% della superficie corporea (tronco e arti), edema di volto e arti inferiori e linfoadenopatia palpabile in sede laterocervicale destra e inguinale sinistra (diametro maggiore medio di 1,5 cm). I test diagnostici evidenziavano piastrinopenia (PLT 80.000/mm3), esami di funzionalità d'organo e marcatori di danno cardiaco nella norma. Indici di flogosi, ANA e screening infettivologico (inclusa sierologia e PCR per HHV6, EBV e CMV) negativi, così come la radiografia del torace, l'esame ECG e l'ecocardiogramma. L'ecografia addome mostrava dimensioni della milza lievemente aumentate. Le peculiari caratteristiche del quadro cutaneo nonché l'estensione e la durata, l'esposizione alla lamotrigina e la linfoadenopatia suggerivano una possibile diagnosi di sindrome DRESS con uno score di 3 sulla base dei criteri RegiSCAR. In considerazione della scarsa risposta alla terapia antistaminica, iniziava terapia glucocorticoidea con progressivo miglioramento del quadro fino a risoluzione completa.

Conclusioni. La sindrome DRESS è reazione da ipersensibilità a farmaci, rara, grave e potenzialmente letale. La gravità e l'estensione dell'interessamento cutaneo non sono sempre correlate all'estensione dell'interessamento viscerale. Inoltre, riesacerbazioni del quadro clinico sono descritti dopo l'iniziale risposta alla sospensione del farmaco causale. Pertanto, di fronte ad una reazione cutanea in un soggetto in terapia anticonvulsivante, è sempre raccomandabile uno stretto monitoraggio clinico e una valutazione specialistica al fine di garantire una diagnosi appropriata e relativa terapia.

COD. P91

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10600

SLIT o SCIT per graminacee: quale ITS per quale paziente?

F. Pagliero[1], S. Ferrari[1], Q. Ristagno[1], F. Crivellaro[1], V. Boggio Sola [1], G. Macchiorlatti Vignat [1], C. Scotton[1], E. Mingoia[1], M. Cerutti[1], M. Erbeia[1], I. Rabbone[1]

[1]SCDU Pediatria Azienda Ospedaliera Universitaria Maggiore della Carità, Novara

Introduzione

L' immunoterapia specifica (ITS) per inalanti crea immunotolleranza verso l'allergene a cui il soggetto è maggiormente sensibilizzato ma può provocare effetti collaterali classificati con vari gradi di gravità sia per la formulazione sublinguale (SLIT) che sottocutanea (SCIT).

Obiettivi

Lo studio ha l'obiettivo principale di valutare se esistano dei caratteri che possano predire la comparsa di effetti collaterali per SLIT graminacee così da avviare precocemente SCIT.

Metodi

Studio osservazionale retrospettivo (novembre 2022 - febbraio 2023) in pazienti allergici a graminacee in SLIT (tablet o compresse), afferenti c/o l'ambulatorio di Allergologia Pediatrica, di cui sono state studiate caratteristiche anamnestiche, cliniche, Skin Prick Test (SPT) e indagini molecolari.

Risultati

31 pazienti allergici alle graminacee (18/31 maschi) di età mediana 11 anni (7-16) di cui (14/31) 45% assumeva SLIT in compresse, 17/31 (54%) in tablet. In anamnesi 18(58%) avevano familiarità per allergia; 5(16%) esposizione a fumo passivo, 7(22%) allergia alimentare; 5(16%) asma allergico, 4(13%) episodi di broncospasmo, 7(22%) dermatite atopica. Alla prima somministrazione 8/31 (25%) hanno presentato effetti collaterali locali. 6/31 (19%) hanno interrotto l'ITS (gruppo A); il 33% per effetti collaterali di grado I, 50% di grado II, 16% di grado III. I restanti pazienti hanno proseguito la SLIT (gruppo B). L'età mediana e il sesso dei due gruppi erano sovrapponibili(13 anni vs 11 anni; p>0,05 e 66% vs 56% sesso maschile p>0,05). Nel gruppo A 3/6 (50%) risultavano polisensibilizzati agli SPT; nel gruppo B 21/25(84%)(p>0,05). Tre/6 (50%) del gruppo A presentavano in anamnesi allergia alimentare; 3/25 (16%) (gruppo B) (p>0,05). Il valore medio di Phl p1 era 73 kU/L (gruppo A) vs 57 kU/L (gruppo B) (p>0,05); di Phl p5 era 73 kU/L (gruppo A) vs 26 kU/L (gruppo B) (p=0,041, D di Coen -1.46); di Phl p12 era 16,6 kU/L (gruppo A) vs 0,05 kU/L (gruppoB) (p>0,05). La media delle IgE totali era 592 UI/mL (gruppo A) vs 1060 UI/mL (gruppo B) (p>0,05).

Conclusioni

I valori di Phl p5 risultano gli unici ad aver mostrato una differenza statisticamente significativa nei due gruppi.

Sono necessari ulteriori studi su casistiche più ampie per confermare il dato, definire un possibile valore soglia di Phl p5 quale predittore di interruzione di SLIT con avvio precoce di SCIT e ridefinire il ruolo di Phl p12 nelle sospensioni di ITS, come viene segnalato in alcuni lavori di letteratura.

COD. P92

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10468

Studio osservazionale sull'eziologia dell'orticaria acuta in età pediatrica

D.A. Ciccarone[1,2], L.G. Tricarico [1,2], C. Mastrorilli [2], F. La Torre[2], D. Amato[2], F. Carella [2], A. Goffredo[2], A. Strippoli [2], V. Tranchino[2], F. Cardinale [1,2]

[1]*Università degli studi di Bari Aldo Moro*

[2] *UOC di Pediatria e PS ad indirizzo Allergo-Pneumologico e Immuno-Reumatologico, Ospedale Giovanni XXIII – AOU Policlinico di Bari*

L'orticaria identifica un gruppo eterogeneo di malattie caratterizzate clinicamente da pomfi migranti. In base alla durata l'orticaria viene classificata in acuta e cronica (< o >6 settimane). Il presente studio ha l'obiettivo di descrivere le principali cause eziologiche dell'orticaria acuta in un'ampia popolazione pediatrica. Sono stati inclusi 100 pazienti di età 0-18 anni (età media 5±3,5 anni) affetti da orticaria acuta, arruolati presso l'UOC Pediatria dell'Ospedale Giovanni XXIII di Bari e valutati al tempo 0 (T0), 2 settimane (T1) e 7 settimane ([T2] in caso di persistenza dei sintomi). Sono state indagate familiarità per patologie atopiche/autoimmuni, presenza di patologie croniche/atopiche e storia attuale di IRR. I genitori venivano istruiti a compilare un diario dei sintomi su durata e severità, in base al Weekly Urticaria Activity Score [UAS7]. Sono stati definiti in base all'eziologia 4 sottotipi di orticaria acuta sulla scorta della diagnosi definita dal medico, con un approccio statistico descrittivo e confermati da un'analisi statistica multivariata:

- Orticaria infettiva, comune in età prescolare ed in pazienti con IRR, associata a febbre e sintomi respiratori delle alte vie aeree. La durata era solitamente 1-5 giorni e la localizzazione tipica dei pomfi a carico del tronco.
- Orticaria allergica, con breve durata (massimo 12h) e associata ad anamnesi materna e personale positiva per atopia. Frequentemente interessava gli arti, ma soprattutto si associava ad angioedema. Era più severa rispetto agli altri tipi di orticaria. Spesso il genitore era in grado di identificare la causa.
- Orticaria da fattori inducibili non allergici, con durata tra 1 e 5 giorni ed un'anamnesi materna e personale positiva per patologie atopiche.
- Orticaria spontanea, con una durata della sintomatologia frequentemente >5 giorni e associata spesso ad angioedema. Inoltre, presentava un UAS maggiore rispetto agli altri sottotipi. Questo tipo di orticaria determinava più visite specialistiche ed un più frequente l'utilizzo di terapia, riconducibile probabilmente alla mancata individuazione di fattori eziologici.

Questo studio prospettico ha dimostrato come in età pediatrica l'orticaria acuta è una patologia complessa che può essere ricondotta grossolanamente a 4 sottotipi, ognuno provvisto di peculiari indicatori clinico-anamnestici. A nostra conoscenza, questa è la prima ricerca che propone la definizione delle cause principali dell'orticaria acuta in età pediatrica. Tale classificazione basata sulla diagnosi eziologica può essere utile a sviluppare elementi di prevenzione, trattamento e gestione dell'orticaria, che possono modificare l'approccio medico e genitoriale alla patologia, specifico per ogni sottotipo.

COD. P93

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10466

Studio retrospettivo sulla desensibilizzazione orale in bambini con allergia IgE mediata al latte vaccino

E. Pontello[1,2], S. Carraro[2], S. Zanconato[2], V.A. Ferraro[2]

[1]*UOC Pediatria, Presidio Ospedaliero di Montebelluna (TV), AULSS2 Marca Trevigiana*

[2]*Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Università di Padova, via Giustiniani 2, 35128 Padova, Italia*

Background: Le allergie alimentari sono in aumento, con un picco di prevalenza nei primi anni di vita, e possono essere potenzialmente life-threatening. L'allergia alle proteine del latte vaccino è tra le più frequenti e colpisce circa lo 0,5-3% dei bambini. Negli ultimi anni si sta passando da un atteggiamento passivo di rigida esclusione a uno attivo di introduzione controllata: l'immunoterapia orale (OIT). Recenti studi dimostrano che l'OIT è una strategia efficace nell'indurre la desensibilizzazione e velocizzare l'acquisizione di tolleranza, elevando la soglia di reazione e riducendo il rischio di reazioni gravi. Scopo: valutare la possibile associazione tra le caratteristiche cliniche e bioumorali dei pazienti e l'esito della desensibilizzazione. Materiali e metodi: Studio retrospettivo su una coorte di bambini con allergia IgE mediata al latte seguiti presso la Pediatria di Padova tra il 2012 e il 2018 ai quali, dopo esecuzione di test di provocazione orale (TPO), è stato proposto un percorso di desensibilizzazione orale. Sono state indagate le caratteristiche cliniche basali (familiarità, comorbilità allergiche, tipo e severità reazione clinica), i biomarker bioumorali di allergia (IgE specifiche e allergeni molecolari), l'esito del TPO e l'outcome della desensibilizzazione (tolleranza completa, parziale o fallimento). Analisi dei dati con test di Fisher, Mann Whitney, Kruskall Wallis e Spearman, assumendo un livello di significatività pari ad a=0,05.Risultati: 78 pazienti eleggibili, tra cui il 61% è affetto da dermatite atopica, il 49% da wheezing/asma, il 66% da pluriallergie. Il TPO iniziale è risultato negativo nel 67% e positivo nel 33% dei casi. Tra i pazienti sottoposti a OIT, il 54% ha raggiunto la liberalizzazione completa dell'alimento in un tempo mediano di 23 mesi e il 38% la tolleranza parziale. Solo in 6 casi la desensibilizzazione è stata interrotta. I bambini che non hanno raggiunto la tolleranza completa sono accomunati da una maggior prevalenza di asma, storia di anafilassi e pluri-allergia alimentare (p>0,05). I livelli di IgE specifiche basali per le proteine del latte vaccino sono risultati inferiori nei bambini che raggiungono la tolleranza completa e i livelli basali di IgE per caseina correlano col timing di acquisizione della tolleranza completa.Conclusioni: Grazie all'OIT oltre la metà dei pazienti allergici al latte vaccino è riuscito a superare completamente l'allergia alimentare arrivando a liberalizzare l'alimento e il 38% ha raggiunto una tolleranza parziale, che si traduce in un aumento della soglia di reazione ed una riduzione del rischio di reazioni.

COD. P94

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10467

Studio retrospettivo sulla desensibilizzazione orale in bambini con allergia IgE mediata all'uovo

E. Pontello[1,2], S. Carraro[2], S. Zanconato[2], V.A. Ferraro[2]

[1]*UOC Pediatria, Presidio Ospedaliero di Montebelluna (TV), AULSS2 Marca Trevigiana*

[2]*Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Università di Padova, via Giustiniani 2, 35128 Padova, Italia*

Background: Le allergie alimentari sono in aumento, con un picco di prevalenza nei primi anni di vita, e possono essere potenzialmente life-threatening. L'allergia all'uovo è tra le più frequenti e colpisce circa lo 0,5-2,5% dei bambini. Negli ultimi anni si sta passando da un atteggiamento passivo di rigida esclusione a uno attivo di introduzione controllata: l'immunoterapia orale (OIT). Recenti studi dimostrano che l'OIT è una strategia efficace nell'indurre la desensibilizzazione e velocizzare l'acquisizione di tolleranza, elevando la soglia di reazione e riducendo il rischio di reazioni gravi. Scopo: valutare la possibile associazione tra le caratteristiche cliniche e bioumorali dei pazienti e l'esito della desensibilizzazione. Materiali e metodi: Studio retrospettivo su una coorte di bambini con allergia IgE mediata all'uovo seguiti presso la Pediatria di Padova tra il 2012 e il 2018 ai quali, dopo esecuzione di test di provocazione orale (TPO), è stato proposto un percorso di desensibilizzazione orale. Sono state indagate le caratteristiche cliniche basali (familiarità, comorbilità allergiche, tipo e severità reazione clinica), i biomarker bioumorali di allergia (IgE specifiche e allergeni molecolari), l'esito del TPO e l'outcome della desensibilizzazione (tolleranza completa, parziale o fallimento). Analisi dei dati con test di Fisher, Mann Whitney, Kruskall Wallis e Spearman, assumendo un livello di significatività pari ad a=0,05.Risultati: 63 pazienti eleggibili, tra cui il 76% è affetto da dermatite atopica, il 51% da wheezing/asma, il 77% da pluriallergie. Il TPO iniziale è risultato negativo nel 87% e positivo nel 13% dei casi. Tra i pazienti sottoposti a OIT, il 36% ha raggiunto la liberalizzazione completa dell'alimento in un tempo mediano di 37,5 mesi e il 61% la tolleranza parziale. Solo in 2 casi la desensibilizzazione è stata interrotta. I bambini che non hanno raggiunto la tolleranza completa sono accomunati da una maggior prevalenza di asma e pluri-allergia alimentare ($p>0,05$). I livelli di IgE specifiche basali per albume, ovoalbumina e ovomucoide sono risultati inferiori nei bambini che raggiungono la tolleranza completa ($p>0,05$) e correlano col timing di acquisizione della tolleranza completa ($p<0,05$).Conclusioni: Grazie all'OIT circa un terzo dei pazienti allergici all'uovo è riuscito a superare completamente l'allergia alimentare arrivando a liberalizzare l'alimento e il 61% ha raggiunto una tolleranza parziale, che si traduce in un aumento della soglia di reazione ed una riduzione del rischio di reazioni, e di conseguenza in un aumento della sicurezza per il paziente.

COD. P95

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10557

The utility of Component-Resolved Diagnosis in a hyperallergic child's management.

P. Cavallaro[1], M. Leotta[1], T. Abbate [1], D. Fabio[1], M. La Rocca[1], R. Cuzzola[1], S. Manti[1], G. Crisafulli[1], L. Caminiti[1]

[1]Pediatric Unit, Department of Human Pathology in Adult and Developmental Age "Gaetano Barresi", University of Messina, Messina (Italy).

Background: Advances in molecular biology have allowed the development of new diagnostic methods in allergology. The study of specific IgE (sIgE) against an allergenic source has been empowered by the possibility of evaluating sIgE against an allergenic protein. This innovation allows a more precise diagnosis of sensitization, explains many cross-reactivity phenomena and can give indications for immunotherapy or clinical management.

Case presentation: We describe the case of a 5-year-old boy with atopic dermatitis, allergic rhinasma and severe IgE-mediated multi-food allergy.G.A. comes to our attention for the development of an allergic reaction to banana, apple and pear at the time of weaning. During follow-up we performed Skin Prick Test, positive for albumen, alpha-lactoalbumin and milk. SIgE were positive for milk, yolk and albumen. Oral Food Challenges (OFC) resulted weakly positive for baked egg within a wheat matrix, while frankly positive for baked milk within a wheat matrix. Consequently, we recommended to follow a diet free from milk and derivatives, raw and cooked egg, whereas the intake of baked egg within a wheat matrix was permitted.Additionally, we performed Component-Resolved Diagnosis (CRD), to plan future interventions for the reintroduction of foods into G.A.'s diet. This analysis showed marked sensitivity for cow milk proteins Boss-d4 and Boss-d8, nuts and sesame storage proteins, seeds and banana proteins, and modest positivity for egg proteins Gal-d1, Gal-d2 and Gal-d3.The latter two are thermolabile and are denatured by cooking, so after one year we repeated OFC for baked egg within a wheat matrix and for cooked egg as omelette and hardboiled egg. These tests resulted negative, demonstrating the acquired tolerance to cooked egg. OFC was also performed for baked milk within a wheat matrix, which was negative. Therefore, we reintroduced bakery products containing milk into diet, excluding other forms of cow milk, dairy formulations and raw egg.The other foods were introduced into the child's diet based on the CRD result, preforming OFC when necessary in a hospital setting.Because CRD's and OFC's results predicted scarce possibilities of acquiring tolerance for cow milk, we programmed an oral immunotherapy, currently practiced by the child.

Conclusions: Our case report underlines the importance of CRD in clinical practice, especially for patients with multi-food allergy. This diagnostic investigation was fundamental in guiding us to introduce the largest number of foods into the patient's diet, to allow him to grow and develop regularly, in safety, preventing serious allergic reactions.

COD. P96

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10483

Therapeutic adherence in children with Allergic Rhinitis and ADHD

A. Gambadauro[1], S. Foti Randazzese[1], A. Currò[2], E. Germanò[2], A.G. Nicotera[2], G. Crisafulli[1], L. Caminiti[1], S. Manti[1]

[1]Pediatric Unit, Department of Human Pathology in Adult and Developmental Age, University of Messina, Messina, Italy

[2]Unit of Child Neurology and Psychiatry, Department of Human Pathology in Adult and Developmental Age, University of Messina, Messina, Italy

Introduction: Allergic rhinitis (AR) is the most common chronic allergic disease in school-age children, with an estimated prevalence of 30.9 – 44.9%. Several studies showed an association between Attention deficit hyperactivity disorder (ADHD) and allergies, especially with allergic rhinitis. However, patients with ADHD usually have poor therapeutic adherence, and untreated rhinitis symptoms may worsen the quality of life of these patients.

Methods: The aim of our study was analyzing therapeutic adherence in patients with ADHD and AR. The participants (8-17 years old) were categorized into individuals with ADHD and AR (ADHD-AR, n= 6) and individuals without ADHD but with AR (AR, n= 6). Total Nasal Symptoms Score (TNSS), Pediatric or Adolescent Rhinoconjunctivitis Quality of Life Questionnaire (PRQLQ 6-12 years; ARQLQ 13-17 years), Swason-Nolan and Pelham version IV scale (SNAP-IV), Morisky Medication Adherence Scale (MMAS-8), and a new Pediatric Therapeutic Adherence Questionnaire (PTAQ) were recorded.

Results: Children with ADHD and AR showed more severe nasal symptoms compared to the control group (TNSS Average=6.3 versus 5.6). The quality of life resulted worse in ADHD-AR patients (Avg=71.3 versus 63.8) with major limitations caused by rhinoconjunctivitis symptoms in daily activities. SNAP-IV scale confirmed higher scores in patients with ADHD-AR (p=0.004); however, one AR patient achieved a significant score in SNAP-IV. ADHD-AR patients (evaluated by MMAS-8) showed a slightly higher therapeutic adherence (p=0.33) in ADHD-specific drugs (such as methylphenidate and risperidone) compared to AR treatment (nasal spray or antihistamine). About AR treatment, the MMAS-8 showed greater adherence in the AR group (Avg=9 versus 7; p=0.18). The only AR patient with a low adherence was the one with a high SNAP-IV score. Comparison analysis showed that ADHD-AR patients with higher scores in SNAP-IV had worse nasal symptoms and quality of life (p=0.24 and p=0.18, respectively), but they had a good level of therapeutic adherence both in specific ADHD and AR treatments. In the AR group, one patient showed a high SNAP-IV score associated with a poor quality of life and a low therapeutic adherence to AR treatment; however, PTAQ highlighted that the major problem with adherence was the oppositive character of the child.

Conclusions: This is a pilot study aiming to estimate the effective therapeutic adherence in ADHD-AR patients and investigate if a good control of ADHD and AR may improve the quality of life of the patients and their families.

COD. P97

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10478

Tolleranza a piccole quantità di frutta a guscio nei bambini affetti da allergia IgE-mediata a frutta a guscio

S. Di Noi[1], G. Bersani[1], F. Mastellone[1], M. Gelsomino[1], A. Drosi[1], C. Condemi[1], M. Barbato[1], S. Miceli Sopo[1]

[1]*Allergologia pediatrica, Policlinico Universitario Agostino Gemelli Fondazione IRCCS, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma*

Introduzione: Per i bambini affetti da allergia IgE-mediata alla frutta a guscio (AFG), le limitazioni dietetiche potrebbero prevedere anche l'esclusione di prodotti confezionati che possano contenere un allergene contaminante, contraddistinti da etichettatura precauzionale (PAL). Di recente è stato ipotizzato un atteggiamento moderatamente permissivo nel consumo di tali alimenti per migliorare la qualità di vita[1].

Metodi: Abbiamo incluso bambini con diagnosi di AFG per storia suggestiva di reazione avversa e/o test di provocazione orale (TPO) fallito dopo ingestione di FG e test allergometrico positivo. Tutti hanno effettuato prick-by-prick (PbP) e TPO con piccole quantità (80 o 50 mg) di vari esemplari di FG.

Risultati: Abbiamo arruolato 16 pazienti (75% maschi, età media di 69.5 mesi), tutti con PbP positivo: 3/16 (18,75%) con storia di anafilassi; 8/16 (50%) con TPO fallito; 5/16 (31.25%) con una o più reazioni generalizzate. 3/16 (18.75%) non assumevano alimenti con PAL, 2/16 (12.5%) assumevano alimenti con PAL senza limitazioni, 11/16 (68.75%) assumevano PAL limitatamente ad alcune marche e a quantità limitate. L'indicazione riguardo al consumo di alimenti con PAL era stata presa arbitrariamente dal genitore per 15/16 pazienti (93.75%), solo in un caso (6.25%) era stata fornita da un allergologo. Sono stati condotti TPO con piccole quantità di FG: 12 con arachide, 1 fallito; 10 TPO con noce, 2 falliti; 9 TPO con nocciola, 3 falliti; 11 TPO con pistacchio; 10 TPO con mandorla; 8 con anacardo; 2 con noce macadamia. In totale 4/16 (25%) pazienti hanno fallito il TPO per piccole quantità di FG: a 2 su 4 è stato vietato il consumo di alimenti con PAL; a 1 su 4 (25%) è stato concesso il consumo esclusivo di alimenti con PAL per arachidi, a 1 su 4 (25%) è stato vietato il consumo di alimenti con PAL ad eccezione di quelli già tollerati e nelle quantità consuete. A 8/16 (50%) è stato completamente liberalizzato il consumo di alimenti con PAL, 4/16 (25%) attendono il completamento dei TPO per la liberalizzazione definitiva delle piccole quantità di FG.

Conclusioni: La liberalizzazione degli alimenti con etichetta PAL potrebbe essere consentita nei pazienti con AFG dopo adeguata verifica. I nostri risultati saranno verificati tramite uno studio con adeguata numerosità.

[1]Bibliografia Sicherer SH et al. Managing Food Allergy When the Patient Is Not Highly Allergic. J Allergy Clin Immunol Pract. 2022 Jan;10(1):46-55.

COD. P98

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10472

Tolleranza del burro crudo e della carne bovina cruda e cotta nei pazienti affetti da allergia IgE-mediata alle proteine del latte vaccino.

M. Gelsomino[1], C. Condemi[1], G. Bersani[1], F. Mastellone[1], S. Di Noi[1], A. Drosi[1], S. Miceli Sopo[1]

[1]*Allergologia pediatrica, Policlinico Universitario Agostino Gemelli Fondazione IRCCS, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma*

Introduzione: Alcune eliminazioni dalla dieta del bambino con allergia alle proteine del latte vaccino (LV) IgE-mediata (APLV) potrebbero essere inutili. Per esempio, uno studio(1) ha riportato che solo il 13,4% dei bambini con APLV che non tollera il latte al forno è allergico al burro intero (BI). Inoltre, solamente il 13-20% dei bambini con APLV ha allergia alla carne bovina (CB)(2).
Metodi:Abbiamo considerato eleggibili bambini con storia suggestiva di reazione avversa dopo ingestione di proteine del LV oppure con test di provocazione orale (TPO) con LV fallito, più positività delle IgE specifiche per LV. Tutti hanno effettuato prick by prick (PbP) con BI e burro chiarificato (BC), CB cruda e cotta. Alcuni pazienti hanno eseguito TPO con BI e/o BC.
Risultati:Abbiamo arruolato 28 pazienti (42,8% maschi, età media 61,3 mesi): 8/28 (28,6%) avevano storia di anafilassi, 20/28 (71,4%) avevano storia di reazione sistemica non anafilattica, di essi 19/20 (95%) hanno fallito un TPO con LV.BI: a) 17/28 hanno presentato PbP positivo; b) 3 dei suddetti 17 hanno effettuato il TPO con BI (2 passato, 1 fallito); c) 14 dei suddetti 17 non hanno introdotto il burro nella loro dieta per paura; d) 11/28 hanno presentato PbP negativo; e) 9 dei suddetti 11 hanno introdotto a domicilio il BI crudo, 2 non lo hanno fatto per paura.BC: a) 7/28 hanno presentato PbP positivo; b) 2 dei suddetti 7 hanno effettuato il TPO con BC passandolo; c) 5 dei suddetti 7 hanno continuato ad evitarlo per paura; d) 21/28 hanno presentato PbP negativo per BC; e) 16 dei suddetti 21 lo hanno introdotto a domicilio (3/16 hanno preferito effettuare la prima introduzione in day hospital), 5 non l'hanno fatto per paura.CB: a) 15/28 hanno presentato PbP positivo con CB cruda; b) 2/28 hanno presentato PbP positivo con CB cotta; c) 27/28 hanno introdotto a domicilio la CB cotta, 1 non l'ha introdotta per paura; d) nessun paziente ha introdotto nella sua dieta la CB cruda o poco cotta.
Conclusioni: L' introduzione del BC e della CB cotta nella dieta dei pazienti con APLV parrebbe sufficientemente sicura.
Bibliografia:
1.Yanagida N et al. Butter tolerance in children allergic to cow's milk. Allergy Asthma Immunol Res. 2015; 7: 186-189.
2. Martelli A et al. Beef allergy in children with cow's milk allergy. Cow's milk allergy in children with beef allergy. Ann Allergy Asthma Immunol 2002;89: 38–43.

COD. P99

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10573

Tolleranza dell'olio di arachidi raffinato nei bambini con allergia IgE-mediata all'arachide.

C. Condemi[1], G. Bersani[1], M. Gelsomino[1], F. Mastellone[1], S. Di Noi [1], A. Drosi[1], S. Miceli Sopo[1]

[1]*Allergologia pediatrica, Policlinico Universitario Agostino Gemelli Fondazione IRCCS, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma*

L'olio di arachidi raffinato presenta una piccola quantità di proteine dell'arachide: essa, rispetto all'olio grezzo, è ridotta di circa 100 volte (1). Nonostante ciò l'olio raffinato di arachidi potrebbe rappresentare un rischio, ad oggi non ben definito, se assunto da persone con diagnosi di allergia IgE-mediata alle arachidi. Studi clinici suggeriscono che comunque esso possa essere considerato trascurabile. (2)

Abbiamo considerato eleggibili bambini con diagnosi di allergia IgE-mediata all'arachide per storia suggestiva di reazione avversa dopo ingestione di arachide o test di provocazione orale (TPO) fallito e con skin prick test (SPT) positivo per arachide. Tutti i pazienti sono stati sottoposti a prick-by-prick (PbP) con arachide tostata ed olio d'arachide raffinato.

Abbiamo arruolato 11 bambini (età media 94.1 mesi; femmine 45.4%) con allergia IgE-mediata all'arachide, tutti con SPT e PbP per arachide positivi: 7 (63.6%) sono stati sottoposti ad un TPO con arachide tostata e lo hanno fallito; gli altri 4 (36.4%) non sono stati sottoposti a TPO con arachide. Tutti hanno eseguito PbP con olio di arachide raffinato, tutti negativi; 2 (18.2%) sono stati sottoposti a TPO con olio di arachide raffinato in considerazione della storia clinica (rispettivamente per sospetta anafilassi dopo ingestione di olio di arachide raffinato e arachide), entrambi passati. In considerazione di questi risultati, è stata liberalizzata a tutti gli 11 pazienti l'assunzione di olio di arachide raffinato. Di questi, 7 (63.6%) lo assumono a casa senza problemi, 4 (36.4%) non lo mangiano per paura da parte dei genitori.

L'introduzione dell'olio di arachide raffinato nella dieta dei bambini con allergia all'arachide parrebbe essere sufficientemente sicura.

Bibliografia

(1) Ring et al, Allergy to peanut oil – clinically relevant?, JEADVS ISSN 1 468-3083

(2) Marty Blom et al, Assessing food allergy risks from residual peanut protein in highly refined vegetable oil, Food and Chemical Toxicology 106 (2017), 306-313

COD. P100

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10531

TRATTAMENTI MIRATI NEI DISTURBI ATOPICI PRIMARI (DAP) CON COINVOLGIMENTO CUTANEO

C. Giancotta[1], N. Colantoni[1,2], P. Zangari[1]

[1]*Dip. Accademico di Pediatria (DPUO), Unità di Ricerca di Immunologia Clinica e Vaccinologia, IRCCS Osp. Pediatrico Bambino Gesù, Roma, Italia*

[2]*Scuola di Pediatria, Università degli Studi di Roma Tor Vergata*

I disturbi atopici primari (DAP) sono definiti come disturbi monogenici ereditari che si manifestano con fenotipo atopico. Il coinvolgimento cutaneo è una delle principali presentazioni cliniche e può evidenziarsi con dermatite atopica (DA), eritrodermia ed orticaria. In particolare, la DA è riportata nel 13-22% dei pazienti con disturbi primitivi del sistema immunitario. Spesso l'interessamento cutaneo è simile a quello riscontrato nei pazienti non immunocompromessi, ma nei DAP tende ad avere un esordio precoce, una maggiore gravità con possibili complicanze quali infezioni e una ridotta o mancata risposta al trattamento convenzionale. Negli ultimi anni l'espansione della next-generation sequencing e la maggiore accessibilità ai test genetici hanno consentito l'identificazione di nuovi geni candidati di malattia, fornendo informazioni su potenziali strategie terapeutiche. Le principali vie biologiche coinvolte determinano alterazione della barriera cutanea, disturbi del metabolismo, alterazioni del rimodellamento del citoscheletro, anomala regolazione dei mastociti, restrizione del repertorio T cellulare, difetti del segnale citochinico, difetti delle cellule T regolatorie. Gli anticorpi monoclonali consentono di intervenire in maniera mirata modulando le vie biologiche alterate. Dal 2020 il Dupilumab, anticorpo monoclonale anti IL4, rappresenta la prima opzione tra le terapie sistemiche per la DA moderata-severa negli adolescenti ≥12 anni e per la DA severa nei bambini di 6-11 anni. Molti studi clinici randomizzati hanno dimostrato la sua sicurezza ed efficacia in entrambe le popolazioni. Il Dupilumab è stato utilizzato con successo in diversi casi di DAP accomunati da un'espansione della risposta Th2, quali le sindromi da iper-IgE dovute a mutazione di STAT3 o ZNF341, la sindrome di Wiskott-Aldrich (WAS) e la sindrome di Netherton (SN). L'Omalizumab, anticorpo monoclonale anti IgE, è stato somministrato in alcuni pazienti con sindrome da iper-IgE, ma il suo utilizzo nella pratica clinica è ancora dibattuto. Recentemente è stato proposto l'utilizzo di farmaci mirati alla modulazione dell'asse di JAK-STAT (Ruxolitinib e Tocatinib) nella mutazione con aumento di funzionalità di STAT6 e sull'asse TH17-IL23 (Ustekinumab e Sekukinumab) in pazienti con SN, allergie multiple e dispendio metabolico (SAM). Nei DAP che necessitano di trapianto di midollo, l'utilizzo dei farmaci biologici non deve ritardare i tempi del trapianto, ma può essere utile nel ridurre la morbilità e la mortalità nel periodo di attesa. I dati in letteratura relativi all'utilizzo di questi nuovi farmaci nei DAP sono ancora scarsi e spesso limitati a case reports. Studi multicentrici sono necessari per confermare il profilo di sicurezza e di efficacia in questa popolazione.

COD. P101

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10517

Treatment of Atopic Dermatitis with Dupilumab: a monocentric prospective observational study on a pediatric population

S. Foti Randazzese[1], D. Busceti[1], F. Toscano[1], M. La Rocca[1], G. Cafarella[1], S.A. Mollica[1], F. Guarneri[2], S. Manti[1], G. Crisafulli[1], L. Caminiti[1]

[1]*Pediatric Unit, Dep. of Human Pathology in Adult and Developmental Age "Gaetano Barresi", University of Messina, Messina (Italy)*
[2]*Dermatology Unit, Dep. of Clinical and Experimental Medicine, University of Messina, Messina (Italy)*

Introduction: Atopic Dermatitis (AD) is the most common chronic inflammatory skin disease in pediatric age, with a prevalence of 15-20%, characterized by intense itching and recurrent eczema. Lesions may range from mild to moderate and severe, often inadequately controlled with conventional therapies. Several biologic drugs were investigated: in particular, Dupilumab is the first fully human IgG4 monoclonal antibody approved for patients ≥ 6 years old with moderate-to-severe refractory AD. It binds the α-subunit of the IL-4 and the IL-13 receptor complex, involved in Th2-mediated pathways, with a significant improvement in patients' quality of life (QoL) and clinical scores.
Objectives: To evaluate outcomes and improvements in clinical scores of 12 pediatric patients with moderate-to-severe AD 4 and 16 weeks after starting Dupilumab therapy.
Materials and Methods: We conducted a monocentric prospective observational study in Dermatology and Pediatric Allergology Units of the A.O.U.P. "Gaetano Martino" in Messina. Eczema Area and Severity Index (EASI), Numerical Rating Scale (NRS) for itching and sleep disorders, Children's Dermatology Life Quality Index (CDLQI), Patient-Oriented Eczema Measure (POEM) and Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS) were evaluated at baseline and after 4 and 16 weeks of therapy.
Results: We analyzed 12 pediatric patients (7 male and 5 female), with a mean age of 16,92 ± 5,76 years, affected by AD for 11,42 ± 3,58 years. After 4 weeks of therapy a significant decrease in EASI, CDLQI and NRS for itching scores was observed ($p<0,05$). At 16 weeks the analysis showed a further improvement in EASI ($p<0,005$) and CDLQI ($p<0,001$) scores as well as a significant decrease in POEM ($p<0,005$) and HADS ($p<0,05$) scores. All of the patients are continuing Dupilumab with a good adherence profile and only 3 of them developed mild transient adverse reactions, represented by red face, reactions in the inoculum site and erythema, respectively. None of them developed respiratory tract infections. Finally, 6 of them developed SARS-CoV-2 infection during treatment with Dupilumab: 1 girl continued the therapy, while 5 patients stopped Dupilumab during the infection and 2 of them showed an AD worsening.
Conclusions: Despite the small sample group, our data analysis shows significant short-term improvement in our pediatric patients treated with Dupilumab in several items: skin objectivity, itching, QoL and impact of anxiety and depression. Our experience also suggests the possibility to use scales such as POEM or HADS to assess important, but so far undervalued, aspects of AD.

COD. P102

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10567

Tropomiosine e anafilassi da crostacei e molluschi nei bambini italiani: uno studio clinico-molecolare

G. Dinardo[1], C. Indolfi[1], A. Klain[1], C.L. Bencivenga[1], E. D'addio[1], A. Perrotta[1], F. Decimo[1], M. Miraglia Del Giudice[1]

[1]*Dipartimento della donna, del bambino e della chirurgia generale e specialistica, Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli", Napoli, Italia*

INTRODUZIONE

Crostacei e molluschi sono una causa frequente di anafilassi indotta da alimenti e una delle principali allergie persistenti nel corso della vita. Le tropomiosine sono considerate un panallergene, ovvero un tipo di proteina che può causare reazioni allergiche crociate, sono presenti all'interno di insetti, acari della polvere e altri invertebrati, nonché crostacei e molluschi. Si stima che rappresentino la causa principale di allergia ai molluschi con circa il 10% della popolazione coinvolta, soprattutto nelle regioni dell'Asia e del Pacifico. Nel nostro studio abbiamo analizzato in una popolazione pediatrica con disturbi atopici, la frequenza di anafilassi dopo l'ingestione di crostacei o molluschi e le caratteristiche cliniche dei pazienti sensibilizzati a tropomiosine.

MATERIALI E METODI

Sono stati analizzati i profili di sensibilizzazione molecolare di 4 tropomiosine mediante ImmunoCAP-ISAC di pazienti pediatrici seguiti presso l'unità di allergologia pediatrica dell'Università della Campania "Luigi Vanvitelli" in un periodo compreso tra il 2017 e il 2021. Sono stati valutati dati clinici, come la presenza di asma, dermatite atopica, rinite, orticaria e la storia di anafilassi dopo l'ingestione di alimenti. I dati sono stati poi confrontati per valutare le differenze all'interno della popolazione.

RISULTATI

L'analisi dei risultati ha mostrato un totale di 253 pazienti, 167 maschi e 86 femmine, di età compresa tra 1 e 18 anni. 21 pazienti (8,3%) presentavano una storia di anafilassi dopo l'ingestione di crostacei o molluschi; tutti i 21 (100%) pazienti erano sensibilizzati verso Pen m 1, 19 (90,5%) verso Der p 10, 17 (81%) verso Ani s 3, 16 (76,2%) verso Bla g 7. Il test del chi-quadro ha dimostrato una significatività statistica per sensibilizzazione e anafilassi dopo consumo di crostacei ($p < 0,0001$). Riguardo la clinica dei pazienti 16 (76,2%) soffrivano di asma allergica, 13 (61,9%) di dermatite atopica, 8 (38,1%) di orticaria e 8 (38,1%) di rinite allergica.

CONCLUSIONE

In Italia e nel resto d'Europa, crostacei e molluschi appartengono alla categoria degli allergeni maggiori che devono essere obbligatoriamente evidenziati nell'etichettatura alimentare. La nostra esperienza ha mostrato come la sensibilizzazione a tropomiosine è presente in una percentuale significativa nei bambini italiani e che tali hanno un elevato rischio di anafilassi dopo l'ingestione di crostacei o molluschi. La maggior parte di questi pazienti lamentava disturbi atopici multipli come asma, rinite e dermatite atopica. L'utilizzo della diagnostica molecolare può aiutarci a stimare le persone sensibilizzate e ad offrire loro informazioni importanti in caso di reazioni cliniche dopo l'assunzione di questi alimenti.

COD. P103

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10521

TUTTI I NODI VENGONO AL PETTINE: CASE REPORT DI POLIRADICOLONEUROPATIA INFIAMMATORIA CRONICA DEMIELINIZZANTE ANTI-CASPR1 POSITIVA E REVISIONE DELLA LETTERATURA

A.M. Clemente[1], A.M. Querzani[1], F. Boselli[1], T. Foiadelli[1], G.L. Marseglia[1]

Maschio, 13 anni, giunge alla nostra attenzione per ipostenia ingravescente associata a difficoltà alla deambulazione, cefalea, diplopia e vertigini. Nella settimana precedente scariche alvine ipoformate.A 9 anni sindrome di Guillain-Barré con necessità di cure intensive, trattata con immunoglobuline (IgEV) con remissione completa.All'esame neurologico Lasègue positivo, lieve ipostenia distale AASS, marcata ipostenia prossimale AAII con difficoltà a mantenere la posizione ortostatica ed alla deambulazione, possibile solo a base allargata. Riflessi osteotendinei (ROT) non evocabili agli AAII, ipoevocabili i tricipitali.Per sospetta recidiva di Guillain-Barré venivano eseguiti approfondimenti sierologici, autoimmunitari ed infettivologici su sangue, secrezioni e feci in previsione di terapia con IgEV, tutti nella norma. All'analisi del liquor si riscontravano dissociazione albumino-citologica e positività per autoanticorpi antigangliosidi (IgM anti-GD1) e anti-CASPR1. All'elettromio-neurografia (EMG/ENG) sofferenza neurogena periferica a carico del muscolo tibiale anteriore bilateralmente di tipo cronico.La RM midollare mostrava impregnazione post-contrastografica di alcune radici ventrali secondaria a radicolite acuta ed esiti di pregressa radicolite.Posta diagnosi di poliradicolonevrite recidivante, inquadrabile come Poliradicolonevrite Cronica Infiammatoria Demielinizzante (CIPD), si somministravano IgEV (0.4 g/kg/die per 5 giorni) con miglioramento della sintomatologia, ma persistente areflessia AAII. Ad un mese dalla dimissione completa remissione e ROT normoevocabili ai quattro arti. EMG/ENG di controllo nella norma. La CIPD è una patologia neurologica rara in età pediatrica (0.22 casi/100.000 bambini). I sintomi neurologici si manifestano gradualmente in 8 settimane; nei bambini è prevalente un esordio acuto (<4 settimane) o subacuto (4-8 settimane). All'esordio si manifesta come ipostenia degli arti ingravescente sino alla paralisi flaccida e/o alterazioni della sensibilità, associate ad ipo/areflessia. L'andamento è lentamente progressivo o recidivante-remittente. Per la diagnosi di CIPD devono essere soddisfatti contemporaneamente criteri clinici ed elettrofisiologici. Recenti studi dimostrano il ruolo patogenetico di anticorpi diretti contro proteine espresse a livello dei nodi di Ranvier [neurofascina (NF155, NF140 e NF186), contactina (CNTN1) e CASPR (proteine associate alla contactina)] che legano i propri antigeni con alta affinità causando distruzione del complesso assone-cellula gliale e danneggiando la mielinizzazione assonale. L'analisi di fibre mieliniche su biopsie cutanee di pazienti con IgG4 anti-NF155, CNTN1 o CASPR1 ha mostrato alterazioni morfologiche a carico dei nodi di Ranvier (allungamento del nodo e perdita di neurofascina e CASPR a livello paranodale), per questo molte forme di CIPD vengono oggi classificate come nodo- o paranodopatie. Le principali strategie terapeutiche sono IgEV e terapia steroidea. La seconda linea è rappresentata da immunosoppressori (azatioprina, metotrexate e rituximab) oppure plasmaferesi.

COD. P104

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10588

Ulcere orali, perianali e febbre ricorrente in un bambino con regressione neuromotoria: presentazione clinica atipica di atassia teleangectasia.

E. Profeti[3], V. Santilli[2], P. Zangari[2], A. Rotulo[2], F. Leone[4], B. Rivalta[2], L. Pacillo[2], N. Cotugno[1,2], D. Amodio[2], C. Cancrini[1,2], A. Finocchi[1,2], P. Palma[1,2]

[1]*University of Rome Tor Vergata, Chair of Pediatrics, Department of Systems Medicine, Rome, Italy*

[2]*Clinical Immunology and Vaccinology Unit, Rome, Italy, IRCSS Bambino Gesù Children Hospital*

[3]*University of Rome "Tor Vergata", The School of Pediatrics, Rome, Italy*

[4]*Maternal, Infantile and Urological Sciences Department, Sapienza University of Rome*

L' atassia telangectasia (AT) è una patologia genetica rara, a trasmissione autosomica recessiva causata dalla mutazione del gene ATM che codifica per l'ATM kinasi, una proteina chiave nella regolazione del ciclo cellulare e della riparazione del DNA. La mutazione patogenetica si presenta in omozigosi o eterozigosi composta e determina un'inefficace riparazione del DNA e un'instabilità genomica. Clinicamente l'AT è caratterizzata da: degenerazione cerebellare progressiva, teleangectasie oculocutanee, immunodeficienza primitiva, aumentata suscettibilità alle neoplasie e radiosensibilità.

Riportiamo il caso di un bambino di 2 anni che si presentava con febbre ricorrente, a cadenza mensile associata a ulcere orali e perianali e diarrea dall'età di 16 mesi. Il paziente, precedentemente sano, presentava una regressione delle tappe del neurosviluppo in particolare della deambulazione, del linguaggio e dell'alimentazione. La marcia, dapprima riferita normale, risultava instabile con andatura a base allargata, tendenza all'iperestensione assiale e deambulazione sulle punte con frequenti cadute. Il bambino inoltre presentava disfagia per solidi con abbondante scialorrea e difficoltà nell'articolazione del linguaggio. Gli esami ematici eseguiti all'ingresso mostravano linfopenia T (CD4 e CD8) e B (CD19), con riduzione dei linfociti CD4 naive e dei recent thymic emigrants (RTE) aumento delle IgM, difetto assoluto di IgA e valori di IgG bassi per età. Il dosaggio dell'alfa-fetoproteina è risultato elevato. Gli esami immunologici e il disturbo neuromotorio, fortemente suggestivi per AT, hanno guidato il percorso diagnostico, escludendo ab initio esami radiologici potenzialmente dannosi quali radiografie e TAC. La RMN encefalo e midollo non ha mostrato segni di degenerazione cerebellare, tuttavia il test genetico, sequenziamento del gene ATM dall' esoma clinico ha confermato la diagnosi mostrando una doppia eterozigosi composta a segregazione materna e paterna. Il quadro gastrointestinale, ulcere perianali e diarrea cronica è stato approfondito con esame endoscopico con evidenza di ulcerazioni superficiali del colon in assenza di chiari elementi infiammatori alle biopsie multiple. Il paziente è stato trattato con immunoglobuline ev (IgEV) una somministrazione ad alto dosaggio e successivamente con colchicina per os con regressione completata della febbre, della diarrea e delle ulcerazioni del tratto gastro-intestinale. Dopo la dimissione ha proseguito terapia con IgEV a dosaggio sostitutivo mensile e colchicina, mostrando stabilità del quadro neurologico e risoluzione degli episodi febbrili/infiammatori.

La presentazione clinica atipica di AT ha complicato il percorso diagnostico. In base alle nostre conoscenze della letteratura, ad oggi questo è il primo caso di AT che si presenta con un quadro autoinfiammatorio, simil-Bechet e trattato con colchicina con beneficio.

COD. P105

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10539

Un caso di angioedema isolato: sindrome di Melkersson–Rosenthal

F. Bizzoco[1,2], L.G. Tricarico[1,2], C. Mastrorilli[2], F. La Torre[2], D. Amato[2], F. Carella[2], A. Goffredo[2], A. Strippoli[2], V. Tranchino[2], F. Cardinale[1,2]

[1]*Università degli Studi di Bari "Aldo Moro"*

[2]*UOC di Pediatria e PS ad indirizzo Allergo-Pneumologico e Immuno-Reumatologico, Ospedale Giovanni XXIII – AOU Policlinico di Bari*

Samuele, paziente di dieci anni d'età è giunto presso l'UO di Pediatria dell'Ospedale Giovanni XXIII di Bari per una storia di edema del volto e delle labbra cronico-ricorrente da circa 6 mesi, cheilite angolare e ipomimia del volto, non associati ad altri sintomi di corteo. Tale sintomatologia migliorava con l'assunzione di steroidi orali. Nulla di rilevante in anamnesi familiare, fisiologica e patologica remota. All'esame obiettivo, si apprezzavano lieve edema duro facciale e periorale, lingua fissurata e skin-tags perianali. Gli esami ematochimici di primo livello, comprensivi di emocromo con formula leucocitaria, indici di flogosi, autoimmunità e C1q inibitore funzionale erano risultati nella norma. La risonanza magnetica del capo escludeva processi eteroplastici e la biopsia orale confermava la presenza di granulomi non caseosi. Alla luce del riscontro clinico-laboratoristico ed istologico, veniva posta diagnosi di sindrome di Melkersson-Rosenthal (SMR). Si tratta di un raro disturbo neuro-muco-cutaneo con esordio in infanzia e adolescenza, ad eziologia tuttora sconosciuta, contraddistinto dal ricorrere di edema orofacciale, paralisi periferica facciale e fissurazioni linguali. Tale triade semeiologica è presente in maniera sincrona solo in un terzo circa dei pazienti affetti. Può rappresentare una comorbidità della malattia di Crohn (MC) o della sarcoidosi. Nel nostro paziente, l'endoscopia digestiva ha dimostrato la presenza di una MC latente. Ad oggi, non vi è consenso sul gold standard terapeutico per la SMR. In considerazione della sottostante MC, è stata intrapresa terapia di induzione con steroidi orali, mesalazina ed inibitori del TNFα.

COD. P106

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10511

Un caso di angioedema istaminergico ereditario ricorrente

E. Venuto [1], Y. Giorgianni[1], S. Manti[1], L. Caminiti[1], G. Crisafulli[1]

[1]UOC di Pediatria, Dip. di Patologia Umana dell'Adulto e dell'età Evolutiva "Gaetano Barresi", Università degli studi di Messina, Italia

INTRODUZIONE: L'angioedema (AE) idiopatico ricorrente è la forma più comune di angioedema senza orticaria in età pediatrica. Si caratterizza per insorgenza rapida di edema (1-2 ore) isolato in assenza di fattori scatenanti (alimenti, farmaci, punture di insetto) con breve durata degli episodi (<48h) e risposta ottimale alla terapia antistaminica in fase acuta e come prevenzione delle recidive.
CASO CLINICO: Francesco è un bambino di 12 anni, giunge presso il nostro ambulatorio per angioedema ricorrente. In anamnesi storia di dermatite atopica con buon controllo clinico. All'esame obiettivo presenza di moderato dermografismo. Il paziente ha presentato circa 8 episodi di angioedema isolato (inizialmente poco valorizzati) in 2 mesi che persistevano mediamente per 24 ore con coinvolgimento di piedi, mani, labbro inferiore ed in seguito lingua, raramente con prurito. Quando trattati con antistaminico tali episodi hanno avuto più rapida risoluzione. L'ultimo episodio ha interessato la lingua ed è stato trattato con terapia steroidea orale ed antistaminico per circa un mese. Nessuna recidiva si è presentata in corso di terapia antistaminica.
CONCLUSIONI: La storia clinica coadiuvata dalle foto esibite ci ha permesso di porre diagnosi di angioedema ereditario istaminergico (IH-AEE). La diagnosi dell'IH-AEE è clinica, di esclusione. L'angioedema allergico solitamente si associa ad orticaria e spesso è facilmente riconducibile all'esposizione a un trigger noto. Nel caso specifico di ipersensibilità ai FANS l'orticaria può essere assente ma è segnalata l'assunzione del farmaco nelle ore precedenti. Si differenzia dall'angioedema ereditario (HAE) per l'assenza di interessamento mucosale (intestinale, laringeo) che determina in quest'ultimo la severità della prognosi. Inoltre nel caso di HAE l'insorgenza dell'edema è lenta, mentre l'assenza di orticaria è un elemento comune. Il dosaggio di C4 sia in acuto che in benessere ci aiuta ad orientarci nella diagnosi. Nell'IH-AEE il trattamento antistaminico è molto efficace sia nell'accelerare la risoluzione delle manifestazioni che nel prevenirle.

COD. P107

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10576

Un caso di Asma grave eosinofilo refrattario

G. Tolfa[1], C. Baiardi[1], D. Adduce [1], M. Esotico[1], E. Manca[1], A. Calò[1], A. Campanozzi[1]

[1]*Pediatria Universitaria, Ospedali Riuniti di Foggia, Università degli studi di Foggia*

<!--StartFragment--> Introduzione

La maggior parte dei pazienti con asma grave non controllata presenta infiammazione di tipo 2 determinata da aumentati livelli di almeno due biomarcatori tra esosinofili (EOS), ossido nitrico esalato (FeNO) ed IgE totali.

Caso clinico

Sara, paziente atopica di 10 anni, giungeva all'attenzione del nostro centro a giugno 2022 per un episodio, occorso il mese antecedente, di insufficienza respiratoria acuta in corso di polmonite da M. pneumoniae, con prevalenza di reperto broncostruttivo all'auscultazione toracica. Sara presentava, agli esami, un pattern infiammatorio di tipo 2: ipereosinofilia lieve (1310/mcl); FeNO 80 ppb (vn < 25); IgE totali (2981 UI/ml). Prick test positivi per D. farinae, D. pteronyssinus e graminacee. La spirometria documentava inizialmente buoni volumi polmonari con broncoreversibilità significativa (aumento FEV1 + 13%). A giugno 2022 veniva iniziata terapia di profilassi con CSI basse dosi/LABA. Ai controlli trimestrali emergeva, nonostante adeguata compliance alla terapia medica con corretta tecnica di inalazione, una mancata percezione soggettiva dei sintomi legati all'asma, con quadro di flogosi di tipo 2 progressivo e inarrestabile, responsabile dell'instaurarsi di una disfunzione polmonare progressiva. È stato pertanto necessario un repentino step-up therapy fino al 5 step terapeutico secondo consensus GINA 2022 (CSI alte dosi/LABA). Nonostante terapia medica massimale, a febbraio 2023, è stata descritta una riacutizzazione d'asma con necessità di ciclo di terapia corticosteroidea sistemica (CSO). Al controllo di febbraio 2023 ulteriore progressione dell'infiammazione di tipo 2: ipereosinofilia 1660/mcl (moderata); FeNO 94 ppb; IgE totali 4273 UI/ml; alla spirometria evidenza di disfunzione polmonare lieve (-1,65 < z-score < -2,5) con quadro ostruttivo associato ad importante broncoreversibilità (FEV1 + 25%). Visto il mancato controllo clinico dell'asma venivano effettuati accertamenti per escludere la granulomatosi eosinofilica con poliangioite. Successivamente si eleggeva la paziente a terapia add-on con farmaco biologico (Mepolizumab).

Conclusioni

Sara, nel corso di circa 8 mesi, è andata incontro a un progressivo peggioramento della funzionalità respiratoria, nonostante l'ottimizzazione della terapia di profilassi. Pertanto si decideva di avviare terapia con Mepolizumab. Il blocco dell'interleuchina 5, come terapia add-on per i pazienti con asma grave eosinofilo refrattario, riduce il numero di riacutizzazioni di broncospasmo clinicamente significative e riduce il ricorso ai CSO, migliorando la qualità di vita. Il valore elevato delle IgE (> 1200 UI in soggetto con peso corporeo > 50 kg) escludeva terapia con Omalizumab. Il valore elevato degli EOS escludeva trattamento con Dupilumab per il loro documentato incremento transitorio in corso di terapia. <!--EndFragment-->

COD. P108

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10593

UN CASO DI DERMATITE ATOPICA SEVERA ED ASMA IN COMORBILITÀ

G.M. Biondi[1], C. Coppola[1], G. Pecora[1], A. Palmeri[1], G.F. Parisi[1], S. Leonardi[1]

[1]UOC Broncopneumologia Pediatrica e Fibrosi Cistica, AOU Policlinico «G.Rodolico – San Marco», Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università degli Studi di Catania

Descriviamo il caso di Manuel, paziente di 6 anni, affetto da dermatite atopica (DA) severa ed asma con anamnesi familiare positiva per malattie allergologiche-autoimmunitarie. Dalla nascita fino all'età di 3 anni, a causa della grave xerosi cutanea, il paziente è stato trattato con terapia antibiotica e steroidea per via topica e bendaggi. In assenza di beneficio, veniva posta indicazione ad intraprendere terapia orale con ciclosporina, con conseguente parziale miglioramento dei sintomi. A Maggio 2021, in concomitanza di episodio di broncospasmo, veniva ricoverato presso la nostra U.O.C. ove si osservava xerosi cutanea di grado severo con lesioni eczematose diffuse, associata ad importante sintomatologia pruriginosa.Veniva intrapresa terapia con antibiotici, antimicotici, antistaminici e steroidi per os, oltre che terapia topica con Tacrolimus per la DA e steroide inalatorio per l'asma, ma in assenza di beneficio clinico. Veniva pertanto intrapresa terapia di seconda linea con farmaco biologico, Dupilumab, somministrato per via sottocutanea alla dose di 300 mg, con cadenza mensile che ha portato a rapido miglioramento della sintomatologia descritta, con remissione totale della sintomatologia asmatica e notevole miglioramento delle lesioni cutanee da DA.

Il trattamento con Dupilumab rappresenta una valida opzione terapeutica per la dermatite atopica severa in pazienti pediatrici non responsivi a terapie di prima e seconda linea, come nel caso descritto.

Dupilumab è un anticorpo monoclonale completamente umanizzato che inibisce l'interleuchina-4 e l'interleuchina-13, le quali svolgono un ruolo chiave nella patogenesi della dermatite atopica e dell'asma oltre che nella rinosinusite cronica con poliposi nasale.

Nel caso descritto, il trattamento con Dupilumab ha portato ad una significativa riduzione della sintomatologia pruriginosa e della gravità della dermatite atopica, nonché ad una remissione totale dell'asma. Tuttavia, è importante notare che l'interruzione temporanea del trattamento in concomitanza di sindrome influenzale, ha comportato recrudescenza delle lesioni eczematose in associazione ad intenso prurito.

Il follow-up regolare del paziente e la gestione dei fattori scatenanti, quali la profilassi ambientale in concomitanza di sensibilizzazione ad acari è fondamentale per mantenere il controllo della malattia a lungo termine.

E' tuttavia importante considerare l'eventualità di effetti collaterali associati al trattamento con Dupilumab, quali infezioni respiratorie e reazioni cutanee, sottoponendo il paziente a monitoraggio durante il trattamento.

Il caso descritto dimostra l'importanza di una gestione integrata della dermatite atopica e dell'asma, soprattutto nei pazienti pediatrici con familiarità per malattie allergologiche-autoimmunitarie. Il Dupilumab rappresenta una potenziale opzione terapeutica efficace e sicura per pazienti non responsivi alle terapie di prima e seconda linea.

COD. P109

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10535

Un caso di malattia simil-IDCV e autoimmunità severa: verso la comprensione del ruolo delle mutazioni di PRKCD

G. Maestrini[1], S. Cappelli[1], B. Polito[1], D. Peroni[1], S. D'Elios[1]

[1]*U.O. Pediatria, Azienda Ospedalieria Universitaria Pisana, Via Roma 67-56126 Pisa*

L'immunodeficienza comune variabile (IDCV) è la più frequente immunodeficienza umorale sintomatica, definita da una ridotta produzione di IgG e di IgA con o senza bassi livelli di IgM. Lo spettro clinico comprende aumentata suscettibilità alle infezioni, manifestazioni autoimmuni, malattie granulomatose, linfoproliferazione policlonale. La presenza di uno specifico errore congenito dell'immunità (IEI), causativo di malattia, definisce le cosiddette patologie simil-IDCV. Sono stati identificati circa 40 geni, per lo più coinvolti nella funzione di tolleranza immunitaria, proliferazione e apoptosi dei linfociti B. Tra questi PRKCD codifica per PKC#, proteina chinasi coinvolta nel signaling del recettore delle cellule B (BCR), il cui deficit determina malattie da immunodisregolazione caratterizzate da deficit umorale simil-IDCV e manifestazioni autoimmuni. In particolare, mutazioni autosomiche recessive di PRKCD sono dimostrate patogenetiche per Lupus eritematoso sistemico (LES) monogenico. In letteratura sono descritti meno di 20 pazienti portatori di una mutazione biallelica, con una clinica lupus like e un immunofenotipo variabili.

Il caso in studio è quello di A., paziente preso in carico dalla nostra U.O. all'età di 12 anni con nota diagnosi di IDCV, in terapia sostitutiva con immunoglobuline ev., figlio di genitori consanguinei e con un fratello affetto dalla sua stessa malattia. In anamnesi patologica remota, A. ha una storia di nefrectomia sinistra per displasia cistica renale complicata da sepsi. Il profilo immunologico ha sempre mostrato una riduzione delle IgG e delle IgA totali (<-2 DS per età), IgM normali o aumentate; il fenotipo B avanzato vede un decremento delle cellule B memory switch(CD19+CD27+IgD-) < 70% del valore normale standardizzato per età. Data la consanguineità è stata ipotizzata un'ereditarietà di tipo autosomico recessivo ed è stato richiesto sequenziamento di seconda generazione (NGS) per IDCV. L'analisi ha rilevato una variante in omozigosi nel gene PRKCD, riportata in letteratura come patogenetica per deficit di linfociti B e autoimmunità severa. Come complicanze di malattia A. ha sviluppato: polmonite organizzata a carico del lobo inferiore destro (BOOP), splenomegalia, linfoadenopatie multiple e, a seguito di numerose otiti, ipoacusia e perforazione timpanica destra; tra le manifestazioni simil LES, glomerulonefrite membranosa e riscontro di anti dsDNA e LAC positività. In seguito alla diagnosi genetica ha avviato un trattamento immunosoppressivo con corticosteroidi ad alte dosi e Rituximab (anticorpo monoclonale anti-CD20).

Comprendere il ruolo delle mutazioni di PRKCD rappresenta il futuro per una terapia mirata e mette in luce i complessi meccanismi molecolari che regolano il sistema immunitario e le patologie autoimmuni.

COD. P110

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10544

UN CASO DI MENINGITE STREPTOCOCCICA RECIDIVANTE: DISORDINE CONGENITO DELL'IMMUNITA' O FATTORE ANATOMICO PREDISPONENTE?

M. Moratti[1], R. Francavilla[2], A. Pession[3], F. Conti[3]

[1]*Scuola di Specializzazione in Pediatria - Alma Mater Studiorum, Università di Bologna*

[2]*Dipartimento di Pediatria, Ospedale Maggiore, Bologna, Italia*

[3]*Unità di Pediatria, IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, Bologna, Italia*

Razionale: Le malattie pneumococciche invasive (IPD) ricorrenti costituiscono un segnale di allarme per sottostanti disordini congeniti dell'immunità (IEI), soprattutto dopo i 2 anni di vita.

Caso clinico: Descriviamo un paziente di 12 anni con un'anamnesi infettivologica muta sino allo sviluppo ad 11 anni di una meningite pneumococcica recidivante.

Il primo episodio, confermato dall'analisi molecolare del liquor cefalo-rachidiano, ha necessitato di ventilazione meccanica invasiva e derivazione ventricolare esterna. Data la gravità del quadro clinico, ad esclusione di forme di IEI associate a IPD quali Immunodeficienze Combinate Gravi e non, disordini della produzione anticorpale, sindrome da Iper-IgE e Malattia Granulomatosa Cronica, sono stati eseguiti tipizzazione linfocitaria a 5 antigeni (CD3+, CD4+, CD8+, CD16+CD56+, CD19+), dosaggio di immunoglobuline, C3/C4 e burst test risultati nella norma.

Un secondo episodio di meningite pneumococcica, confermata dall'analisi molecolare su liquor cefalo-rachidiano con batteriemia da Streptococcus pneumoniae sierotipo 11°, è occorso a 2 mesi di distanza. Nel contesto del ricovero, in ragione del sospetto anamnestico di rinoliquorrea, avvalorato dall'exeresi di un emangioma giovanile del vestibolo nasale sinistro a 18 mesi di vita e dal dosaggio ai limiti superiori di norma della β-trace protein nel secreto nasale, sono stati effettuati HRCT, RM con studio del flusso liquorale e test alla fluoresceina negativi per leak liquorale. Dato il sospetto di fattore anatomico predisponente, sostenuto dall'assenza di anomalie dell'assetto immunologico, è stata eseguita una rivalutazione clinico-radiologica con rilievo di fistola durale etmoidale sinistra, sottoposta a correzione chirurgica.

A 6 mesi di distanza, nonostante il completamento della vaccinazione anti-pneumococcica con il booster 23-valente, si è verificato un terzo episodio di meningite con emocoltura e liquor-coltura positive per Streptococcus pneumoniae sierotipo 33C, in assenza di segni di leak liquorale alla RM. Il test funzionale delle tre vie di attivazione del complemento effettuato a completamento diagnostico è risultato nella norma.

In considerazione del sospetto di persistenza di fattore anatomico predisponente, lo studio molecolare della via del segnale dell'immunità innata contro i piogeni è stato procrastinato in attesa della ripetizione dell'imaging, con successivo riscontro di esile fistola durale residua.

Conclusioni: La suscettibilità a uno spettro ristretto di patogeni che si esprime in forma di infezioni gravi, critiche o potenzialmente letali, in individui altrimenti sani con un assetto immunologico integro, è suggestiva di IEI innata/intrinseca e meritevole, perciò, di un approccio molecolare in prima linea, da applicare solo dopo un'attenta esclusione di fattori anatomici predisponenti.

COD. P111

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10563

UN CASO DI ORTICARIA CRONICA DA COVID-19

I. PANASITI[1], S. FOTI RANDAZZESE[2], S. MANTI[2], G. CRISAFULLI[2], L. CAMINITI[2]

[1] *Pediatra, Messina*

[2] *Unità di Allergologia Pediatrica, Dip. di Patologia Umana dell'Adulto e dell'Età Evolutiva "G. Barresi", Policlinico Universitario G. Martino, Messina*

A., 16 mesi, primogenito nato a termine con perinatalità nella norma. Allattamento materno esclusivo per 5 mesi. In anamnesi familiare artrite reumatoide (nonna paterna). A. ha contratto il Covid-19 due volte: all'età di 1 mese, con lievi sintomi da raffreddamento, ed al 5° mese di vita, con febbre per 5 giorni, tosse e rinorrea per 2 settimane. Al 6° mese di vita, 7 giorni dopo essere risultato negativo al tampone, presentava la comparsa di angioedema di mani e piedi bilateralmente, in assenza di altri segni o sintomi, senza coinvolgimento delle mucose, con risoluzione spontanea in 4-5 giorni. Veniva sottoposto ad esami ematochimici (emocromo, funzionalità epatica, renale, indici di flogosi, proteine totali e foresi) risultati nella norma. Dopo 7 giorni A. presentava la comparsa di elementi eritemato-pomfoidi con alone violaceo, diffusi a tutto il corpo; il bambino non appariva particolarmente disturbato. Le manifestazioni non rispondevano alla terapia con Cetirizina protratta per 3 settimane, per cui veniva somministrato Betametasone per os in 2 cicli di 3 giorni con recrudescenza delle manifestazioni alla sospensione. Veniva eseguita valutazione allergologica, gli SPT per i più comuni allergeni alimentari e inalatori risultavano negativi. Per il persistere delle manifestazioni cutanee ripeteva esami ematochimici compreso funzionalità tiroidea con autoanticorpi, immunoglobuline, C3, C4, C1-inibitore, ANA, tutti nella norma, D-Dimero 3 x N. Eseguiva inoltre valutazione specialistica reumatologica al fine di escludere eventuali patologie autoimmuni/autoinfiammatorie. Il trattamento con Levocetirizina e quindi Desloratadina risultava parimenti inefficace nel risolvere il quadro.
A. ha presentato orticaria per una durata complessiva di circa 7 mesi, nei primi 4 mesi in maniera continua, poi con andamento a poussée e ricorrenza settimanale. Il trattamento antistaminico, inizialmente inefficace, veniva ridotto e poi discontinuato. Durante il decorso il bambino si è sempre mantenuto in ottime condizioni generali, con riacutizzazioni in corso di infezioni intercorrenti; in un'occasione la riaccensione dell'orticaria si accompagnava ad angioedema palpebrale. L'ultima riacutizzazione a ottobre 2022 dopo un richiamo vaccinale. Il Covid-19 in età pediatrica si può accompagnare ad un ampio corteo di manifestazioni dermatologiche, tra le quali l'orticaria rappresenta il 10-20%. Si manifesta in assenza di altri sintomi generali di accompagnamento, più frequentemente in forma acuta, con durata di 5-6 giorni, prevalentemente in lattanti di età inferiore ai 2 anni. Raramente è stata descritta la comparsa di orticaria/angioedema in pazienti affetti da Covid19 di età superiore ai 2 anni.

COD. P112

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10543

Un caso di orticaria/anafilassi da freddo

Y. Giorgianni[1], E. Venuto [1], M. Familiari[1], S. Manti[1], L. Caminiti[1], G. Crisafulli [1]

[1]UOC di Pediatria, Dipartimento di Patologia Umana dell'Adulto e dell'Età Evolutiva "Gaetano Barresi", Università degli Studi di Messina, Messina, Italia

Introduzione: L'orticaria da freddo è un particolare tipo di orticaria cronica inducibile caratterizzata dalla comparsa di pomfi fugaci e migranti, talvolta associati ad angioedema, a seguito dell'esposizione al freddo. Trattasi della seconda forma più frequente di orticaria fisica. La diagnosi è clinica, basata sull'anamnesi, sulle caratteristiche dei pomfi e sulla durata breve (tipicamente < 24h). L' Ice Cube test consente di confermare la diagnosi sebbene risulti negativo in un 20% di pazienti affetti. I pazienti con Ice Cube Test positivo sembrerebbero a maggiore rischio di anafilassi, per cui è fondamentale la prescrizione di adrenalina autoiniettabile. Il trattamento di prima scelta dell'orticaria da freddo è costituito da antistaminici anti-H1 di 2a generazione. Nei casi non responsivi, il trattamento di seconda linea può essere rappresentato da Omalizumab, anticorpo monoclonale anti-IgE, approvato per il trattamento dell'orticaria cronica spontanea nei bambini di età > 12 anni, off-label per le forme inducibili.
Caso clinico: Antonio, 13 anni, affetto da rinite allergica, presenta all'età di 9 anni un episodio di anafilassi a frigore con comparsa di vertigini e lipotimia a seguito di bagno in acqua particolarmente fredda, nessun problema con doccia o bagno tiepido. L'estate seguente riferisce due ulteriori episodi sempre a seguito di bagno in acqua molto fredda caratterizzati da analoga sintomatologia con l'associazione di rash fugace orticarioide e riscontro di ipotensione alla guardia medica; gli episodi si sono presentati da allora anche per semplice esposizione in ambienti freddi. La storia clinica, la normalità degli esami bioumorali volti ad escludere malattie disimmuni associate ad orticaria cronica, nonchè la positività del test del cubetto di ghiaccio, ci hanno consentito di confermare il sospetto di orticaria/anafilassi da freddo. Il ragazzo è da allora in possesso di adrenalina autoiniettabile. Ha praticato profilassi mediante eliminazione/allontanamento dei fattori trigger per quanto possibile e terapia antistaminica con aH1, come premedicazione, nei periodi più freddi (Novembre-Marzo). Per il decorso ingravescente nonostante la terapia con aH1, ad Ottobre '22 ha avviato trattamento di 2° linea con Omalizumab con completa remissione dell'orticaria fino ad oggi.
Conclusione: Nei casi non responsivi alla terapia con aH1-2g la seconda linea di intervento nell'orticaria è rappresentata da Omalizumab che si è rivelato efficace o risolutivo tanto nelle forme croniche spontanee quanto in quelle inducibili: tra queste in particolar modo nell'orticaria da freddo, solare e nella dermografica sintomatica.

COD. P113

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10532

Un caso di Parassitosi in corso di terapia con Dupilumab.

A. Carmignani[1], M. Lauletta[1], A. Bedini[1], B. Gragnoli[1], S. D'Elios[1], M.E. Di Cicco[1], D. Peroni[1], P. Comberiati[1]

[1]*Allergologia Pediatrica, Dip. di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Pisa, Pisa*

L. è un ragazzo di 15 anni con storia di DA moderata dall'infanzia, peggiorata negli ultimi anni e non responsiva a terapia con steroidi topici. Alla valutazione iniziale presentava i seguenti criteri: SCORAD 60, NRS prurito 9, EASI 25, CDLQI 17, per cui iniziava terapia con Dupilumab, un anticorpo monoclonale anti-interleuchina -4 e -13 indicato per la DA moderata-grave nei bambini > 6 anni. Agli esami ematici effettuati prima di iniziare la terapia, riscontro di valori elevati di IgE totali (4.188 U/ml) e lieve eosinofilia (980/μL), con negatività dello screening per sindrome da iper-IgE. Dall'inizio della terapia con Dupilumab, L. ha mostrato una buona risposta clinica, con progressiva scomparsa del prurito e miglioramento delle lesioni cutanee fino alla sospensione della terapia con steroidi topici al 3° mese. A distanza di 6 mesi, L. riferiva comparsa di parestesie a livello degli arti inferiori, cefalea, epistassi, intensa astenia e un episodio lipotimico. Quindi effettuava ecocardiografia, visita neurologica ed esami ematochimici risultati nella norma ad eccezione di lieve eosinofilia (690/μL). Per il persistere di astenia intensa, nell'ipotesi di una correlazione con il Dupilumab, quest'ultimo veniva interrotto. Per la comparsa di intenso prurito generalizzato e il persistere dell'astenia, veniva rivalutato a 1 mese di distanza, senza però evidenza di riacutizzazione delle lesioni della DA. Venivano ripetuti gli esami ematici con riscontro di eosinofilia moderata (3.900/μL). Per tale motivo venivano effettuati esame coproparassitologico su feci e scotch test, risultato positivo per ossiuri Enterobius vermicularis, per cui iniziava terapia con mebendazolo e rimaneva sospesa la terapia con Dupilumab. Al momento il paziente deve ripetere lo scotch test di controllo. La terapia con Dupilumab è generalmente ben tollerata. Gli effetti indesiderati più comuni sono: reazioni al sito di iniezione, congiuntivite ed eosinofilia transitoria. Pur bloccando due interleuchine importanti dell'immunità di tipo 2, non è chiaro se il Dupilumab possa aumentare la suscettibilità alle infezioni da elminti. Infezioni da elminti (5 casi di enterobiasi e 1 caso di ascariasi) sono state segnalate in bambini tra 6 e 11 anni in terapia con Dupilumab per asma grave. Le analisi pooled dei trial pediatrici condotti in Europa e in Nord America non mostrano un rischio aumentato di parassitosi da Dupilumab, ma occorrerà avere dati di sicurezza condotti in paesi ad alta prevalenza di parassitosi (Paller AS, et al 2022). Uno screening parassitologico può essere utile nei bambini prima di iniziare la terapia con Dupilumab.

COD. P114

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10575

UN CASO DI POLMONITE "COMPLICATA": QUANDO IL POLMONE CI SUGGERISCE UN' IMMUNODEFICIENZA

L. Lo Scalzo[1], M. Tumminello[2], G. Corsello[1]

[1]*Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Palermo*

[2]*U.O.C. di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, A.O.O.R. "Villa Sofia-Cervello", Palermo*

INTRODUZIONE

La sindrome di Giobbe, variante autosomica dominante delle sindromi da iper-IgE, dovuta a mutazioni in eterozigosi del gene STAT3, è una rara immunodeficienza primitiva caratterizzata da elevati livelli siericidi IgE (>2000 UI/ml), dermatite eczematosa, ascessi cutanei e/o polmoniti ricorrenti, complicate a volte da pneumatoceli. Si possono riscontrare anche iperestensibilità delle articolazioni, ritardo nell'eruzione dentaria, scoliosi e osteoporosi, generalmente in epoca più tardiva.

CASO CLINICO

Nicola nasceva a termine di gestazione da parto eutocico. Regolare adattamento alla vita extrauterina ed allattamento al seno materno. Fin dai primi giorni di vita presentava dermatite al volto. Al decimo giorno, ricovero per bronchiolite da VRS complicata da polmonite sinistra, trattata con ossigenoterapia ad alti flussi ed antibioticoterapia, con buona risposta clinica. Dopo un mese, nuovo ricovero per secondo episodio di polmonite, indi avviato nuovo ciclo di antibioticoterapia empirica endovena. In quarta giornata di degenza peggioramento della dinamica respiratoria. Gli esami di laboratorio documentavano leucocitosi neutrofila ed incremento degli indici di flogosi. La radiografia del torace di controllo mostrava addensamento nel campo polmonare basale sinistro, complicato da pneumotorace, versamento pleurico omolaterale, che ha richiesto drenaggio, e piccola area rotonda d'ipodiafania apicale sinistra, confermata dalla TC come pneumatocele. Data la gravità del quadro clinico e radiologico, il piccolo veniva intubato e posto in ventilazione meccanica per 7 giorni. Gli esami colturali rilevavano la presenza su sangue e liquido pleurico di Staphylococcus aureus sensibile alla Teicoplanina, per cui veniva somministrata antibioticoterapia mirata, con beneficio. Alla luce della storia del paziente, venivano eseguiti esami d'approfondimento immunologici, tra cui studio delle sottopopolazioni linfocitarie e dosaggio delle immunoglobuline, che evidenziavano valori elevati sierici di IgE (2107 UI/ml). Sulla base dei dati clinico-laboratoristici veniva posto sospetto diagnostico di sindrome di Giobbe ed eseguito sequenziamento del gene STAT3, con riscontro di mutazione missenso de novo, in eterozigosi, dell'esone 12(p.Arg382Trp, c.1144C>T), già descritta in letteratura come variante patogenetica. Il piccolo veniva dimesso in buone condizioni generali ed avviato follow-up multidisciplinare (auxologico/immunologico/broncopneumologico/radiologico).

CONCLUSIONI

Questo case report evidenzia l'importanza di considerare ipotesi diagnostiche di nicchia di fronte a pazienti con storia di gravi infezioni ricorrenti soprattutto quando, come in questo caso, complicate da pneumatocele. Di fronte a dermatite, elevati valori di IgE e polmoniti ricorrenti bisognerebbe pensare alla sindrome di Giobbe. La diagnosi precoce ed una corretta gestione delle infezioni, volta alla profilassi del danno polmonare cronico, risultano fondamentali per ridurre morbidità/mortalità in età pediatrica.

COD. P115

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10505

Un versamento pleurico inaspettato

S. Costantino[1], M. Valenzise[1], F. Motta[1], S.A. Mollica[1], S. Manti[1], L. Caminiti[1], G. Crisafulli[1], G. Zirilli[1]

[1]UOC di Pediatria, Dipartimento di Patologia Umana dell'Adulto e dell'Età Evolutiva "Gaetano Barresi", Università degli Studi di Messina, Messina, Italia

Il versamento pleurico è una raccolta di liquido localizzata tra la pleura parietale e viscerale. In età pediatrica, la principale causa è rappresentata da polmoniti e pleuriti che riconoscono come agenti eziologici più comuni Mycoplasma pneumoniae, Chlamydia pneumoniae e Mycobacterium tuberculosis. Tale complicanza può incorrere in una percentuale variabile di casi compresa tra il 5 e il 40%. Tuttavia, può rappresentare l'epifenomeno di patologie insorte a carico di organi differenti dai polmoni che il pediatra deve tempestivamente riconoscere e diagnosticare. È stato infatti evidenziato come, all'Rx del torace di pazienti pediatrici con diagnosi di patologia oncoematologica, nel 10.9% dei casi era presente una massa mediastinica e nell'11.9% un versamento pleurico.
Riportiamo il caso di un bambino di 9 anni giunto alla nostra osservazione per addensamento polmonare e versamento pleurico monolaterale. All'ingresso in reparto il paziente si presentava apiretico ed eupnoico, con saturazione periferica di ossigeno nei limiti di norma (95%). All'auscultazione del torace si riscontrava l'assenza di murmure vescicolare all'emitorace destro. Gli esami ematochimici eseguiti mostravano indici di flogosi elevati per cui si decideva di intraprendere terapia antibiotica ad ampio spettro con Meropenem e Amikacina. A scopo diagnostico-terapeutico, veniva effettuata una toracentesi evacuativa con drenaggio di 1000 cc di liquido siero-ematico, di cui sono stati inviati campioni per studio citologico, microbiologico e micobatteriologico. Per le caratteristiche del liquido pleurico, si rendeva necessaria l'esecuzione di una TC torace che documentava la presenza di una voluminosa massa "bulky" a carico del mediastino anteriore, orientando il nostro sospetto diagnostico verso cause di natura neoplastica. L'analisi citologica e citofluorimetrica del liquido pleurico mostrava la presenza di cellule compatibili con linfoma T. L'esame dell'aspirato midollare infine consentiva di formulare diagnosi di leucemia linfoblastica acuta di tipo T.
La leucemia linfoblastica acuta è la neoplasia più frequente in età pediatrica. Diversi studi dimostrano come essa rappresenti una delle cause più frequenti di massa mediastinica, insieme al linfoma linfoblastico e al linfoma di Hodking.
Il versamento pleurico, pertanto, deve sempre insospettire il clinico e indirizzarlo a sospettare una patologia oncoematologica quando coesiste una sintomatologia clinica fortemente indicativa.

COD. P116

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10534

Una dispnea che persiste: un caso di polmonite eosinofila idiopatica in età pediatrica.

S. Riscassi[1], V. Cecchin[1], A. Pisciali[1], L. Battisti[1], V.L. Dattoli[1]

[1]*Dipartimento di Pediatria, Ospedale Provinciale di Bolzano (SABES-ASDAA), Bolzano, Italia*

[2]

N., 14 anni, giungeva alla nostra attenzione per dispnea severa con ossigenodipendenza, in apiressia.
Da circa un mese riferiva difficoltà respiratoria durante lo sforzo fisico e tosse secca notturna; veniva avviata a domicilio terapia aerosolica con salbutamolo e beclometasone, antibiotica con cefalosporina e successivamente macrolide per 10 giorni, senza beneficio. Agli esami ematici riscontro di eosinofilia (3220/mmc, 20%), indici di flogosi negativi; all' RX torace: rinforzo della trama interstiziale bibasale. Le sierologie per Chlamydia e Mycoplasma pneumoniae e i tamponi nasali per germi respiratori risultavano negativi; le IgE totali ai limiti superiori (144 kU/L), le IgE specifiche per inalanti negative, così come la ricerca di parassiti su feci e sangue,di miceti su siero ed escreato. Il quantiferonTB, l'autoimmunità e l'ecocardiografia risultavano nella norma.
La TC torace evidenziava atelettasia del segmento laterale lingulare e multifocale ispessimento interstiziale intralobulare a vetro smerigliato a livello dei lobi superiori e nel segmento apicale del LID.
Venivano avviate quindi terapia endovenosa con metilprednisolone (3 mg/kg/die), aerosolica con salbutamolo e ipratropio bromuro, ossigenoterapia con HFNC (50 L/Min, FiO2 max 50%). Alla dimissione veniva indicata terapia inalatoria con budesonide/formoterolo. Dopo sospensione della terapia steroidea sistemica, ripresa dell'eosinofilia (3490/mmc) e della sintomatologia respiratoria.
Presso altro Centro Universitario venivano esclusi: deficit immunologici, deficit di alfa1-antitripsina, discinesia ciliare primitiva, fibrosi cistica. Le prove funzionali mostravano compromissione ostruttiva moderata-severa, con significativa risposta al broncodilatatore alla spirometria, incremento del volume residuo alla pletismografia, lieve compromissione della DLCO. La broncoscopia non evidenziava anomalie strutturali; l'esame citologico su BAL confermava la presenza di eosinofili (58%) e l'esame microbiologico escludeva la presenza di miceti e germi significativi. La negatività degli accertamenti microbiologici, della sensibilizzazione allergica, dell'aspergillosi broncopolmonare allergica, concomitante ai dati clinici e radiologici e al riscontro di eosinofilia periferica e al BAL, consentiva quindi di formulare diagnosi di polmonite eosinofila cronica idiopatica. Veniva quindi proseguita terapia steroidea sistemica con prednisone e terapia inalatoria con ICS/LABA con controlli clinici seriati, tutt'ora in atto.
In età pediatrica, la polmonite eosinofila idiopatica cronica rappresenta un'entità rara, difficile da diagnosticare poiché non esistono criteri standardizzati. Si presenta con sintomi aspecifici quali dispnea, ipossiemia, infiltrati periferici alla diagnostica per immagini ed eosinofilia. Il trattamento cardine rimane ancora ad oggi la terapia steroidea sistemica. L'uso di anticorpi monoclonali anti-IL5 può essere un'alternativa terapeutica in caso di ricadute frequenti; tuttavia in letteratura non vi sono ancora casi descritti in età pediatrica.

COD. P117

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10541

Una FPIES che non vuole passare

D. Fabio[1], E. Fabio[1], T. Abbate[1], P. Cavallaro[1], M. La Rocca[1], M. Leotta[1], R. Coco[1], G. Crisafulli[1], S. Manti[1], L. Caminiti[1]

[1]UOC di Pediatria, Dipartimento di Patologia Umana dell'Adulto e dell'Età evolutiva "Gaetano Barresi", Università degli Studi di Messina, Messina

Introduzione: La food protein-induced enterocolitis syndrome (FPIES) rappresenta una forma di allergia non IgE-mediata indotta dalle proteine alimentari; può svilupparsi nei confronti di uno o più alimenti (FPIES multipla) e manifestarsi in forma acuta o cronica. La forma acuta è caratterizzata dalla comparsa, in media dopo 1-4 ore dall'assunzione dell'alimento trigger, di vomito, diarrea, pallore, letargia, ipotonia, sudorazione e disidratazione fino allo shock ipovolemico. La diagnosi si basa essenzialmente su criteri anamnestici ed è eventualmente confermata con test di provocazione orale (TPO), utilizzato anche per testare l'acquisizione della tolleranza.
Caso clinico: S.L., 8 anni, allattato con formula adattata sin dalla nascita e avviato all'alimentazione complementare all'età di 4 mesi, giunge presso il nostro ambulatorio di allergologia pediatrica all'età di 1 anno per storia di vomito, diarrea, irritabilità e stato di prostrazione a distanza di circa 4 ore dall'assunzione di latte e di omogeneizzato di vitello. Il dosaggio delle IgE totali e IgE specifiche per latte, caseina, alfalattoalbumina, betalattoglobulina e gli Skin Prick Test specifici sono risultati negativi. Alla luce dell'anamnestico fortemente suggestivo, S.L. è stato sottoposto a TPO secondo protocollo FPIES dapprima al latte e successivamente al vitello. In entrambi i casi abbiamo assistito alla comparsa di sintomatologia acuta severa (vomito, diarrea, sudorazione profusa, letargia fino al quadro di shock ipovolemico) a distanza di 4 ore dall'assunzione dell'alimento trigger (24 ml di latte e 12 gr di vitello) per cui veniva avviata terapia con metilprednisolone e infusione rapida di soluzione fisiologica ev (20 ml/kg), con risoluzione della sintomatologia. Il prelievo a distanza di 6 ore dimostrava leucocitosi neutrofilia, positività della PCR e del sangue occulto fecale. Confermata la diagnosi di FPIES multipla per latte e vitello, si avviava dieta priva di vitello, latte e derivati. S.L è stato sottoposto nel corso degli anni a ripetuti challenge per latte e vitello con acquisizione della tolleranza al vitello a 6 anni e al latte a 8 anni.
Conclusioni: S.L. ha presentato una FPIES multipla, con acquisizione della tolleranza per entrambi gli alimenti ad un'età insolitamente avanzata rispetto a quanto riportato in letteratura (tra i 2 e i 5 anni). L'età in cui si osserva lo sviluppo della tolleranza è variabile in funzione dell'alimento coinvolto e della presenza di allergia multipla. La tolleranza al latte vaccino si acquisisce più precocemente rispetto agli altri alimenti, tuttavia la presenza di una FPIES multipla come nel nostro caso può comportare una risoluzione più lenta.

COD. P118

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10493

UNA GASTROENTERITE CHE RITORNA

I. Pezone[1], C. Mautone[2], D. Perri [1]
[1]*Osp. San Giuseppe Moscati, Aversa*
[2]*Scuola di Specializzazione Pediatria, "Scuola Medica Salernitana", Salerno*

Introduzione: La Food Protein-Induced Enterocolitis Syndrome (FPIES) è un'allergia alimentare, non IgE mediata, ad espressione prevalentemente gastrointestinale tipica del lattante. A differenza della maggior parte delle allergie alimentari non si manifesta subito dopo l'assunzione del pasto, ma può esordire anche dopo alcune ore. Qualunque cibo può causare la FPIES ma quelli più frequentemente coinvolti sono il latte, la soia, il riso, le carni, le uova e il pesce.
Case report: Lattante di 6 mesi giunge presso il nostro PS per vomiti ripetuti (circa 6 episodi nell'ultima ora). In anamnesi fratello maggiore scolarizzato con sintomi gastrointestinali. Alla valutazione clinica il piccolo appare pallido, iporeattivo e disidratato. Gli esami effettuati evidenziano lieve leucocitosi neutrofila con indici di flogosi negativi; al multistick urine presenza di chetoni, EGA: pH 7.31 HCO3 16 mmol/L EB -10.3 Lat 2.6 Na 132 K 5.7, Glicemia 122. Pratica reidratazione endovenosa con Sodio Cloruro 0.9%. Dopo circa 2 ore presenta due evacuazioni di feci liquide striate di sangue. Dopo 4 ore ripresa dell'alimentazione, assenza di vomito e diarrea, per cui viene dimesso con diagnosi di gastroenterite. Dieci giorni dopo ricomparsa dei sintomi per cui si ricovera. Da un'anamnesi più approfondita emerge introduzione di aggiunte di latte artificiale da circa 15 giorni. Si ricovera e pratica: emocoltura, urine e feci (compresa ricerca Adenovirus e Rotavirus), ecografia addome e skin prick test (negativi), sangue occulto fecale (SOF) positivo. Il quadro clinico (vomito, iporeattività e diarrea ematica), l'anamnesi (comparsa dei sintomi dall'introduzione di latte artificiale) e gli esami di laboratorio (SOF positivo) orientano verso il sospetto diagnostico di FPIES. Si decide di iniziare dieta priva di proteine del latte, favorendo l'allattamento al seno. Nei giorni seguenti il piccolo non ha più presentato episodi di vomito/diarrea e si è alimentato regolarmente. Viene dimesso in settima giornata in benessere con indicazioni per il follow-up.
Conclusioni: La presentazione della FPIES è spesso aspecifica e ciò può portare un ritardo diagnostico. Il quadro clinico può mimare una comune gastroenterite, l'addome acuto, la sepsi o malattie infiammatorie intestinali. Di contro, l'anamnesi, la negatività dei prick test, ma soprattutto la tempistica di presentazione dei sintomi associata alla positività del SOF sono fondamentali per indirizzare il sospetto diagnostico. La reidratazione rappresenta il cardine del trattamento nella fase acuta, mentre la sottrazione dell'alimento o degli alimenti scatenanti è lo strumento essenziale per il trattamento della FPIES.

COD. P119

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10584

Uso del mepolizumab in bambino con fibrosi cistica affetto da aspergillosi broncopolmonare allergica

M. Tosto[1], S. Presti[1], L. Sciuto[1], D. Balconara[1], N. Rotolo[1], E. Mulè[1], D. Aloisio[1], G. Pecora[1], S. Manti[1], M. Papale[1], G.F. Parisi[1], S. Leonardi[1]

[1]UOC Broncopneumologia Pediatrica e Fibrosi Cistica, AOU Policlinico «G.Rodolico San Marco», Dip. di Medicina Clinica e Sperimentale, Università degli Studi di Catania

L'aspergillosi broncopolmonare allergica (ABPA) è una patologia polmonare causata dall'ipersensibilità indotta da Aspergillus che si verifica in soggetti immunocompetenti con malattie polmonari croniche, tra cui la fibrosi cistica (FC). La prevalenza di ABPA nella FC varia significativamente tra gli studi, dal 3% al 25%. Itraconazolo e corticosteroidi prolungati rappresentano il cardine del trattamento. Tuttavia, nei pazienti con FC, gli effetti collaterali a lungo termine dei corticosteroidi suggerisco il ricorso ad approcci terapeutici alternativi. Gli anticorpi monoclonali sono potenziali terapie per l'ABPA in pazienti FC che non rispondono alla terapia di primo livello o che presentano effetti collaterali.

Riportiamo il caso di un paziente di 14 anni, affetto da FC diagnosticata alla nascita mediante screening (mutazioni CFTR N1303K/G1244E). A 5 anni di vita diagnosi di celiachia e diabete correlato a FC. Dall'età di 6 anni pratica terapia con Ivacaftor. A 10 anni il piccolo ha presentato una importante riacutizzazione con deterioramento clinico e peggioramento delle prove di funzionalità respiratoria. Durante la degenza si è riscontrata positività all'escreato per Aspergillus fumigatus, valori di IgE totali 3000 UI/L e IgE specifiche 17 kUA/L, motivo per cui veniva diagnosticata ABPA e veniva avviata terapia con itraconazolo (5 mg/kg/die) e prednisone (1 mg/kg/die per due settimane, con progressivo decalage per un totale di 3 mesi). A 6 mesi dall'inizio del trattamento, per mancato miglioramento, veniva avviata terapia di seconda linea con omalizumab (0.016 mg/kg/IgE) con iniziale beneficio. Un anno dopo ha presentato una riacutizzazione respiratoria con peggioramento spirometrico e laboratoristico (IgE totali 8246 UI/L e specifiche 33 kUA/L). Alla luce del fallimento dell'omalizumab è stata riavviata terapia antimicotica e steroidea e intrapresa terapia con mepolizumab 100 mg s.c. Si è assistito al miglioramento della funzionalità respiratoria, alla normalizzazione delle IgE sieriche e ad un globale miglioramento clinico che ha consentito la riduzione del dosaggio dei corticosteroidi con conseguente miglior controllo del diabete.

Il mepolizumab è un anticorpo monoclonale che lega l'IL-5 circolante inibendo l'attivazione degli eosinofili con conseguente riduzione dell'infiammazione allergica. Sporadici studi riportano l'efficacia del mepolizumab in pazienti con FC e ABPA, tuttavia non esistono studi randomizzati circa il suo utilizzo. In tutti i casi è stato dimostrato essere efficace e sicuro, riportando un beneficio clinico, laboratoristico e delle prove di funzionalità respiratoria. Ad oggi il nostro paziente rappresenta il primo caso di utilizzo di anti IL-5 nell'ABPA in età pediatrica.

COD. P120

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10524

Validazione e attendibilità della versione italiana dei questionari Food Allergy Quality of Life –Parental Burden (FAQL-PB) e –Parent Form 10 (FAQLQ-PF10)

B. Gragnoli[1], S. Barni[2], M. Miccoli[3], S. D'Elios[1], F. Mori[2], D. Peroni[1], P. Comberiati[1]

[1]*Allergologia Pediatria, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Pisa, Pisa*

[2]*Allergologia, Dipartimento di Pediatria, Ospedale Pediatrico Meyer, Firenze*

[3]*Sezione di Statistica, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Pisa, Pisa*

Introduzione: L'allergia alimentare (AA) è un problema di salute pubblica nei paesi industrializzati. Ad oggi la gestione si limita all'eliminazione rigorosa dell'alimento scatenante dalla dieta. La necessità di continua attenzione e la paura di eventuali reazioni causano ansia e compromettono la qualità di vita (QoL) del paziente e della famiglia. Pertanto, è importante avere a disposizione strumenti specifici, standardizzati e facilmente compilabili per valutare la QoL di questi pazienti. L'obiettivo dello studio è stato di validare in lingua italiana due questionari standardizzati per i genitori, il Food Allergy QoL Questionnaire Parent Form 10 (FAQLQ-PF10) e il Food Allergy QoL Parental Burden (FAQL-PB).

Metodi: i questionari FAQLQ-PF10 e FAQL-PB sono stati tradotti in italiano, seguendo le linee guida della WHO (translation-back-translation, Intraclass Spearman's correlations per la test-retest reliability, e Cronbach's coefficient alpha per Internal consistency). Per attestare la discriminant validity, i questionari sono stati somministrati sia a un gruppo di genitori di bambini con diagnosi di AA IgE-mediata, sia a genitori di bambini sani (rapporto 2:1). Per la concurrent validity, tali questionari sono stati confrontati con un questionario specifico (Food Allergy Independent Measure (FAIM)) e uno generico sulla QoL (Pediatrics QoL (PedsQL)).

Risultati: Hanno partecipato i genitori di 128 bambini con AA (età 7.4 ± 4 anni) e di 52 bambini sani (età 7.4 ± 5 anni). Tra i due gruppi di genitori non c'erano differenze nel livello scolastico, stato civile, reddito annuale e nei livelli di ansia-depressione-stress generica (valutati con il questionario standardizzato DASS21). I valori di Intraclass Spearman's correlation hanno mostrato un'ottima test-retest reliability sia per il FAQL-PB (0.87; 95% CI 0.67-0.95; $p < 0.0001$) che per il FAQLQ-PF10 (0.95; 95% CI 0.87-0.98; $p < 0.0001$). Sia il FAQLQ-PF10 che il FAQL-PB hanno mostrato un'elevata internal consistency (Cronbach's coefficient alpha 0.87 e 0.95, rispettivamente). I bambini con AA hanno punteggi significativamente più elevati (peggior QoL) sia di FAQL-PB (2.8 ± 1.4 vs 0.01 ± 0.05; $p < 0.0001$) che di FAQLQ-PF10 (2.8 ± 1.3 vs 0.03 ± 0.08; $p < 0.0001$) rispetto al gruppo di controllo, indicando un'ottima discriminant validity per entrambi i questionari. Per la concurrent validity, FAQLQ-PF10 ha mostrato una correlazione significativa sia con il FAQL-PB ($p < 0.01$) che con il FAIM ($p < 0.01$), ma non con il questionario generico PedsQL.

Conclusioni: le versioni italiane di FAQL-PB e FAQLQ-PF10 rappresentano strumenti standardizzati e validi per la valutazione della QoL associata all'AA.

COD. P121

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10565

VALUTAZIONE DEI DISTURBI DEL COMPORTAMENTO E DEL SONNO IN UNA COORTE DI PAZIENTI PEDIATRICI IN FOLLOW-UP COVID-19: RISULTATI PRELIMINARI

A. Klain[1], C. Indolfi[1], G. Dinardo[1], G.R. Umano[1], C.L. Bencivenga[1], E. D'Addio[1], F. Decimo[1], C. Fontanella[2], M. Carotenuto[2], M. Miraglia Del Giudice[1]

[1]*Dipartimento della donna, del bambino e della chirurgia generale e specialistica, Università della Campania "Luigi Vanvitelli", Napoli*
[2]*Dipartimento di Salute Mentale e Fisica e Medicina Preventiva, Università della Campania "Luigi Vanvitelli", Napoli.*

SCOPO DELLO STUDIO: In letteratura sono pochi gli studi sugli effetti a medio e lungo termine del COVID-19 in età pediatrica. Sebbene sia emerso che i sintomi del long COVID nei bambini riguardino prevalentemente la sfera neuropsichiatrica, non esistono attualmente studi di follow up COVID-19 pediatrico che includano e comparino la valutazione clinica e respiratoria con quella neuropsichiatrica.

METODI: Dei 125 pazienti, giunti presso la struttura di alta specializzazione in malattie respiratorie pediatriche e ambulatorio di allergologia -UOC Pediatria generale e specialistica- A.O.U. Vanvitelli, nel periodo compreso tra aprile 2021 e marzo 2023, con diagnosi di malattia da COVID-19 contratta con febbre e sintomi respiratori nei tre mesi antecedenti alla visita, è stata selezionata una coorte di 56 bambini. Questi ultimi oltre ad aver seguito un protocollo di follow-up COVID-19, elaborato con la SIMRI, che comprendeva: a) compilazione di un questionario sulla gravità dell'infezione da SARS-CoV-2; b) anamnesi per pregresse malattie respiratorie e allergiche; c) esame obiettivo; d) valutazione del BMI; e) spirometria basale e dopo test di broncodilatazione; f) six-minute walking test; g) ecografia polmonare, hanno effettuato una valutazione neuropsichiatrica attraverso la compilazione di due questionari da parte dei genitori: uno sui disturbi del comportamento (CBCL) e uno sui disturbi del sonno (SDSC).

RISULTATI: L'età media dei pazienti era 8.9±4aa e il 44.6% presentava un'ecografia polmonare positiva. I pazienti con alterazioni ecografiche presentavano una prevalenza maggiore di sovrappeso e obesità (p=0.02), una durata maggiore del COVID-19 (p=0.001) e una frequenza maggiore dei disturbi del sonno per la sottoscala DTVS (disordini della transizione sonno-veglia) (p=0.02), rispetto ai pazienti con ecografia negativa. In particolare, i disturbi del sonno erano più frequenti nel gruppo con irregolarità della linea pleurica e linee B <3 per campo polmonare, rispetto alle altre anomalie ecografiche (p=0.04). Non sono state rilevate differenze significative per sesso, allergia e item del questionario CBCL.

CONCLUSIONI: I nostri risultati preliminari ottenuti su un piccolo campione di bambini in follow-up COVID-19 che hanno praticato valutazione neuropsichiatrica, hanno evidenziato un'associazione statisticamente significativa tra anomalie polmonari ecografiche, BMI indicativo di sovrappeso/obesità, durata della malattia superiore ai 15 giorni e disturbi del sonno. I nostri risultati, in base all' attuale conoscenza della letteratura, rappresentano un riscontro originale che stimola una valutazione multidisciplinare del long COVID pediatrico ed apre nuove strade per la ricerca clinica.

COD. P122

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10502

Valutazione della risposta anticorpale alla vaccinazione a mRNA anti-SARS-CoV-2 in pazienti pediatrici e giovani adulti con immunodepressione primaria o secondaria afferenti alla Pediatria di Pisa

G. Depietri[1], F. Pistone[1], G. Costagliola[1], D. Peroni[1], S. D'Elios[1]

[1]*U.O. di Pediatria, Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana, Università di Pisa,Via Roma 67 - 56126 Pisa*

Scopo dello studio: Nel Dicembre 2019 veniva descritto a Wuhan il primo caso di CoViD-19 e dopo solo 1 anno è stata somministrata in Irlanda la prima dose di vaccino anti SARS-CoV-2. In Italia il 27 Dicembre 2020 sega l'inizio della campagna vaccinale che, a partire dal personale sanitario e dagli over 80, progressivamente si è estesa a tutta la popolazione, compresi i bambini sopra i 5 anni di età e gli immunodepressi. Il nostro studio vuole valutare la risposta anticorpale anti-proteina Spike (anti-RBD) in un gruppo di pazienti pediatrici e giovani adulti con immunodepressione primaria o secondaria afferenti alla Pediatria dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana, vaccinati con uno dei due vaccini a mRNA anti-SARS-CoV-2. Vuole inoltre andare a valutare la sicurezza vaccinale in tale gruppo di pazienti.

Metodi: Nel periodo compreso tra Novembre 2021 e Giugno 2022, abbiamo selezionato 64 pazienti immunodepressi con età media di 18,6 anni (range 5,6-37), vaccinati con 2 o 3 dosi di vaccino e che non avessero contratto l'infezione primaria. Dei pazienti analizzati, 36 avevano patologie oncoematologiche, 12 Diabete mellito tipo 1, 12 patologie immuno-reumatologiche e 4 patologie allergologiche in terapia con anticorpi monoclonali. Per ciascun paziente è stato prelevato un campione ematico sul quale è stato eseguito il dosaggio anticorpale anti-RBD. Inoltre, sono state indagate eventuali reazioni presentatesi a seguito delle dosi vaccinali.

Risultati: 61 pazienti (95,2%) hanno presentato una risposta anticorpale positiva alla vaccinazione, contro il 4,7% (3 pazienti) che non ha sviluppato anticorpi anti-RBD; questi ultimi si trovavano in uno stato di immunodepressione profonda, essendo stati sottoposti a chemioterapia nelle settimane precedenti la vaccinazione. In termini di sicurezza vaccinale, invece, è emerso che il 26,6% dei pazienti non ha presentato alcuna reazione al momento del vaccino mentre il 73,4% ha presentato una o più reazioni, locali o sistemiche. Ciascuna di queste reazioni si è però rivelata lieve e transitoria e non tale da controindicare la vaccinazione.

Conclusioni: Sulla base dei dati analizzati, seppur con numeri ridotti, è possibile affermare che la risposta vaccinale sia presente in alta percentuale anche nei pazienti fragili o con immunodepressione. Nonostante sia necessario ampliare la nostra casistica così come studiare maggiormente i fattori individuali che influenzano la capacità di generare una risposta immunitaria specifica, i risultati emersi dallo studio rappresentano un incentivo importante all'esecuzione della vaccinazione anti-SARS-CoV-2 anche nei pazienti con immunodepressione.

COD. P123

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10589

Valutazione delle resistenze oscillometriche in una popolazione di bambini con wheezing in età prescolare.

E. D'Addio[1], C. Indolfi[1], G.R. Umano[1], C.L. Bencivenga[1], A. Klain[1], G. Dinardo[1], F. Decimo[1], M. Miraglia Del Giudice[1]

[1]Dipartimento della donna, del bambino e della chirurgia generale e specialistica, Università della Campania "Luigi Vanvitelli", Napoli, Italia.

SCOPO DELLO STUDIO: In età prescolare esiste una fisiologica immaturità strutturale e immunologica del sistema respiratorio per cui i virus possono elicitare più facilmente il fenomeno del wheezing. Sono ben definiti in letteratura i fattori di rischio correlati a broncoreattività sotto i 6 anni: Prematurità, Low Birth Weight, Esposizione a fumo di sigaretta, Bronchiolite. Lo scopo dello studio è di valutare in una popolazione di bambini affetti da wheezing in età prescolare la funzione respiratoria mediante oscillometria e l'infiammazione bronchiale mediante FeNO in modo da potere identificare quei bambini che hanno una maggiore probabilità di sviluppare asma in futuro.METODI: Abbiamo selezionato una coorte di 53 bambini (56.3% di sesso femminile) con età inferiore ai 6 anni con wheezing ricorrente e indagato la presenza di fattori di rischio. Tutti i bambini hanno praticato Skin Prick test (SPT), IgE totali e conta degli eosinofili periferici. Abbiamo misurato l'ossido nitrico nell'aria esalata (FeNO) per valutare la presenza di infiammazione bronchiale eosinofilica. Hanno tutti praticato un'oscillometria con test di broncodilatazione e sono state definite positive quelle con una riduzione del valore delle Resistenze delle vie aeree ≥ 35%.RISULTATI: Il campione di popolazione studiato presentava valori medi di: FeNO 7.1±11.3; Oscillometria con valori medi di delta post broncodilatazione con 200 mcg di salbutamolo di 23.3±13.7; tosse persistente nel 89.6%, Dermatite Atopica nel 22.9%, orticaria nel 14.6%, rinite nel 45.8%. SPT positivi nel 56.3%, per pneumoallergeni nel 29.2%, e per allergeni alimentari nel 8.5%. Il 26% dei pazienti presentava un test di broncodilatazione positivo, in particolare i bambini con precedenti di bronchiolite presentavano un test positivo post broncodilatazione nel 8.3% dei casi; i bambini con storia positiva di fumo passivo nel 27.1%, basso peso neonatale nel 4.2% dei casi, nessun paziente presentava storia di prematurità. Non ci sono differenze nei livelli medi di eosinofili periferici e FeNO positivo.CONCLUSIONI: Non si evince una correlazione statisticamente significativa tra i bambini che presentavano reversibilità al test di broncodilatazione e gli indici di flogosi eosinofilica, ne correlazione con dermatite atopica, tosse e orticaria a dimostrazione della variabilità del wheezing in età prescolare e della scarsa correlazione con l'atopia. In conclusione non è emersa una correlazione significativa tra iperattività bronchiale valutata mediante positività al test di broncodilatazione e i fattori di rischio considerati. Va evidenziato inoltre che questi risultati preliminari sono stati ottenuti da un campione esiguo e senza paragonare una popolazione di controllo.

COD. P124

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10597

Valutazione dell'outcome dell'infezione da SARS-CoV2 in una coorte di pazienti affetti da agammaglobulinemia.

L. Dotta[1], A. Soresina[2], V. Lougaris[1], R. Goda[1], L. Savaré [3], S. Brambilla[3], B. Brognoli[3], F. Vetrugno[3], M. Markovic[3], C. Ceccon[3], S. Roversi[4], R. Badolato[1]

[1]*Clinica Pediatrica, ASST Spedali Civili, Dipartimento di Scienze Cliniche e Sperimentali, Università degli Studi di Brescia, Brescia*

[2]*Clinica Pediatrica, ASST Spedali Civili di Brescia, Brescia*

[3]*Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Brescia, Brescia*

[4]*Laboratorio di Virologia e Microbiologia, ASST Spedali Civili di Brescia, Brescia*

Introduzione. Sin dall'inizio della pandemia da COVID-19 è stata valutata l'incidenza dell'infezione nei pazienti con errori congeniti dell'immunità, cercando di studiare la risposta immunitaria all'infezione e successivamente al vaccino. Il nostro studio analizza l'outcome dell'infezione da SARS-CoV2 ed il titolo anticorpale anti-SARS-CoV2 in una coorte di pazienti con agammaglobulinemia in follow-up presso la Clinica Pediatrica dell'ASST Spedali Civili di Brescia. Metodi. Dati relativi all'infezione da COVID-19, al suo decorso e al trattamento richiesto sono stati raccolti e analizzati. In occasione di prelievi di routine eseguiti durante il regolare follow-up clinico e laboratoristico, da aprile a settembre 2022, è stato raccolto un campione di siero per la determinazione del titolo anticorpale anti-proteina spike (S) e anti-SARS-CoV2 nucleocapside (N). La concentrazione di anticorpi anti-SARS-CoV2 è stata analizzata nello stesso intervallo di tempo anche in campioni di aliquote di 1 ml di soluzione di immunoglobuline umane (50g/L), sia ad uso endovenoso che sottocutaneo, in occasione della regolare somministrazione ai pazienti (concentrazione media anti-Spike 87,57 U/ml, anti-Nucelocapside 43,97 U/ml). Risultati: 18 pazienti con agammaglobulinemia X-linked (16/18) o autosomico recessiva (2/18) sono stati inclusi nello studio (range d'età 5-44 anni). La terapia sostitutiva con Immunoglobuline è per via sottocutanea in 13 pazienti ogni 7-28 giorni e per via endovenosa in 5 pazienti ogni 28 giorni. 17/18 pazienti sono in regola con la vaccinazione anti-COVID-19 (ciclo primario, dosi di richiamo). 11/18 pazienti (65%) hanno acquisito l'infezione da SARS-CoV2, di cui 5/11 in epoca pre-vaccinale e 6/11 ad una media di 128 giorni dall'ultima dose di vaccino (range 79—251 giorni). 2/11 pazienti (18%) hanno necessitato di ricovero ospedaliero con trattamento anti-virale, di cui 1 paziente in terapia intensiva per insufficienza respiratoria, durante la prima ondata pandemica, i restanti hanno presentato un decorso paucisintomatico; 1/11 ha presentato reinfezione in epoca post-vaccino, trattato con anti-virale per os. Ad un tempo medio di +164 giorni dal vaccino (range 1-322) abbiamo riscontrato un titolo anticorpale medio anti-Spike pari a 698 U/ml (positivo >0.8 U/ml), e anti-Nucleocapside pari a 7.86 U/ml (positivo >1 U/ml). Conclusioni. In pazienti con agammaglobulinemia l'associazione della terapia sostitutiva con immunoglobuline con la regolare vaccinazione anti-COVID19 determinano la presenza di un titolo anticorpale circolante protettivo che contribuisce ad un outcome favorevole in caso di infezione.

COD. P125

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10513

Versamento pericardico emorragico tamponante: un'altra faccia del COVID-19

D. D'Angelo[1], G. Dobbiani[1], F. Olivero[1], C. Santamaria[1], R. Castagnoli[1], A.C. Codazzi[1], G. Bossi[1]

[1]Dipartimento di Scienze Clinico-Chirurgiche, Diagnostiche e Pediatriche, Unità di Pediatria, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia

F., 11 anni, maschio, giungeva presso il nostro Pronto Soccorso per dolore toracico ad esordio acuto, esacerbato dagli atti respiratori e dal clinostatismo. Si presentava apiretico e polipnoico, con toni cardiaci ritmici, ma ovattati. Gli esami ematici mostravano leucocitosi neutrofila, indici di flogosi poco aumentati, coagulazione, enzimi cardiaci e BNP nella norma. Il tampone molecolare per SARS-CoV-2 risultava negativo. Veniva riportata una recente faringite febbrile, trattata con antibioticoterapia. L'anamnesi vaccinale era negativa per vaccinazione anti-SARS-CoV-2 e venivano negati contatti recenti con soggetti infetti. La radiografia del torace mostrava un ingrandimento dell'ombra cardiaca ed un affastellamento basale sinistro con versamento pleurico consensuale. L'ECG era normale, ma l'ecocardiografia evidenziava un versamento pericardico circonferenziale pre-tamponante, necessitante di pericardiocentesi in urgenza. L'esame citologico del liquido pericardico mostrava solo reperti infiammatori e gli accertamenti microbiologici, comprensivi di ricerca di SARS-CoV-2, erano negativi. Anche gli accertamenti microbiologici su sangue risultavano negativi, eccetto gli anticorpi anti SARS-CoV-2 Ag N Ig, risultati positivi ad alto titolo, come da infezione naturale pregressa. Dopo la pericardiocentesi, F. ha presentato un peggioramento clinico, con febbre e dispnea, incremento degli indici di flogosi e drenaggio persistentemente ematico. Venivano intraprese ossigenoterapia ad alti flussi, terapia antinfiammatoria (colchicina ed ibuprofene) ed antibiotica ad ampio spettro, con rapido miglioramento clinico, laboratoristico ed ecografico. La terapia con ibuprofene è stata ridotta in un mese, quella con colchicina è tuttora in atto.
La manifestazione cardiologica pediatrica più frequente legata al SARS-CoV-2 è la miocardite (acuta o post-infettiva). Essa rappresenta inoltre una delle manifestazioni cliniche più tipiche e gravi della MIS-C. Il danno cardiaco viene attribuito ad una risposta iper-infiammatoria e di disregolazione immunitaria indotta dal virus e non alla infezione diretta.
L'incidenza esatta della pericardite isolata da SARS-CoV-2 in età pediatrica è sconosciuta, presentandosi solitamente associata a miocardite. Sono stati descritti rari casi di versamento pericardico emorragico tamponante in corso di infezione acuta, trattati con ibuprofene e colchicina. La letteratura riconosce l'infezione da SARS-CoV-2 come potenziale causa di versamento pericardico, seppure il fenomeno sembri prevalere in età adulta.
Il caso descritto testimonia che, anche in età pediatrica, seppur raramente, la pericardite acuta emorragica isolata può rappresentare la manifestazione clinica di una pregressa recente infezione da SARS-CoV-2. Questa infezione deve quindi essere considerata nel work-up diagnostico dei casi di versamento pericardico emorragico tamponante, anche quando l'anamnesi è negativa per infezione acuta da SARS-CoV-2 e soprattutto nei soggetti non vaccinati.

COD. P126

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIAIP

Stato: INVIATO - ID: 10491

VITULIA QUESTIONNAIRE: A NEW INSTRUMENT TO EVALUATE QUALITY OF LIFE IN CHILDREN WITH FOOD ALLERGY

F. Galletta[1], S. Fasola[2], S. La Grutta[2], G.B. Pajno[1], S. Passanisi[1], G. Salzano[1], A. Barbalace[1], I. Panasiti[1], L. Caminiti[1]

[1]*Dep. of Human Pathology in Adult and Developmental Age 'Gaetano Barresi', Pediatric Unit, University of Messina, Messina, Italy*

[2]*Institute of Translational Pharmacology, National Research Council of Italy, Palermo, Italy*

Introduction: Food allergy (FA) negatively affects the health-related quality of life (HR-QoL) of patients and their caregivers, determining anxiety, fear of accidental exposures and social isolation. The evaluation of HR-QoL in patients with FA is paramount for obtaining the best clinical control in the management of this disease in every group of age. To date, no questionnaire self-compiling assessing the HR-QoL in pre-school children with FA is available.

Objective of the study: To develop and validate a self-administered, rapid and easy questionnaire to evaluate the HR-QoL in children younger than 7 years affected by IgE-mediated FA.

Materials and methods: A two-center prospective study was conducted between March 2019 and March 2022. Children aged 4-7 years with IgE-mediated FA, confirmed through an oral food challenge were recruited. The Vitulia questionnaire was administered to study participants at the baseline (T0) and after one month (T1). This questionnaire contained 10 items, and the total score was expressed with a scale from 1 (best quality of life) to 3 (worst quality of life). To assess the feasibility and reliability, the Vitulia questionnaire was compared with other two pre-existing questionnaires: FAQLQ-PF10 and the KiddyKindl, which were also tested at both T0 and T1. The validation phase aimed to assess the following psychometric properties: convergent validity, internal consistency, discriminant validity and sensitivity to change.

Results: One hundred patients (62% male, mean age 5.4 ± 1.2 years) were enrolled. The Vitulia questionnaire showed a good internal consistency along with an excellent reliability and repeatability of the measure. Another noteworthy feature of the questionnaire was its discriminant validity as demonstrated by the ability to provide different scores in subgroups, which have differences in terms of quality of life. On the other hand, the questionnaire seems not be sensitive to changes in health status over time.

Conclusions: The Vitulia questionnaire represents a valid tool, quick and easy to interpret, which can be used to assess the quality of life in younger children with IgE-mediated FA. Finally, the introduction of this new instrument in daily clinical practice would allow to evaluate if the eventual active treatment (i.e. immunotherapy) is not only effective and safe but also related to a significant decrease of the burden of the disease.