



18° CONGRESSO NAZIONALE
Società Italiana di Allergologia e Immunologia Pediatrica (SIAIP)

CONIUGARE RICERCA E PRATICA CLINICA IN IMMUNO-ALLERGOLOGIA

PALERMO
3-5 GIUGNO 2016 - Dipartimento di Ingegneria Viale delle Scienze



TITOLO: APPROCCIO TERAPEUTICO NELLA ATASSIA TELEANGECTASIA:
ESPERIENZA DI UN SINGOLO CENTRO.

PRIMO AUTORE: Walter , Accini

AUTORI: Walter , Accini

TELEFONO: 3338764856

FAX:

Email: accini.walter@hotmail.it

DIPARTIMENTO/OSPEDALE: Clinica Pediatrica Ospedale Civile di Brescia

TESTO:

L'Atassia Teleangectasia (A-T) è una patologia a trasmissione autosomica recessiva caratterizzata da progressiva atassia cerebellare, teleangectasie oculari, immunodeficienza, instabilità cromosomica, elevata incidenza di neoplasie ed ipersensibilità alle radiazioni ionizzanti. Attualmente non è disponibile alcuna terapia curativa ma solamente terapie di supporto sintomatiche. Sulla base dell'esperienza maturata in questi ultimi anni presso il nostro Centro, obiettivo del nostro studio è stato di: - valutare l'efficacia della somministrazione a lungo termine di Desametasone Sodio Fosfato ex vivo incapsulato in eritrociti umani autologhi (DEXA) e della somministrazione di L-Dopa e Amantadina Cloridrato nel migliorare i sintomi neurologici in pazienti affetti da A-T; - monitorare i possibili eventi avversi ai trattamenti. A Febbraio 2016, erano seguiti 23 pazienti, di questi: -10 hanno intrapreso terapia con Desametasone intraeritrocitario; - dei pazienti in trattamento con DEXA, 2 hanno anche intrapreso terapia con farmaci antidiscinetici in combinazione (Amantadina Cloridrato); - 7 pazienti hanno intrapreso un trattamento con farmaci antidiscinetici in monoterapia (L-Dopa/Amantadina Cloridrato). Il nostro studio ha evidenziato che la via di somministrazione intraeritrocitaria del corticosteroide rappresenta un sistema sicuro e ben tollerato pur essendo una procedura ancora complessa, costosa e non ergonomica. Abbiamo poi dimostrato l'efficacia dello steroide nel migliorare la compromissione neurologica per quanto riguarda l'aprassia cerebellare e l'aprassia oculomotoria, ma anche l'inefficacia sui disturbi extrapiramidali e sulla neuropatia periferica assonale. Tuttavia, dopo un costante miglioramento durante i primi 24 mesi di trattamento, si è assistito ad una ripresa di malattia durante il terzo e quarto anno. Per tale motivo, abbiamo utilizzato farmaci dopaminergici o anti-NMDA, (L-Dopa e Amantadina) in monoterapia o in associazione al Desametasone intraeritrocitario. Mentre la monoterapia con solo farmaci antidiscinetici non ha evidenziato risultati clinicamente significativi, l'associazione di DEXA con terapia antidiscinetica sembra rappresentare attualmente il trattamento più promettente. Un obiettivo futuro sarà la valutazione a lungo termine e su numeri più ampi di un trattamento di combinazione di queste due

strategie terapeutiche al fine di ottenere un miglioramento sia nell'ambito dell'atassia che nel contesto dei disturbi del movimento.

Abstract per il Congresso

18° CONGRESSO NAZIONALE Società Italiana di Allergologia e Immunologia Pediatrica
che si terrà dal 3 al 5 Giugno 2016 a Palermo,
presso Polo Didattico Dipartimento di Ingegneria, Viale delle Scienze