



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: Linfopenia con Iper IgE in paziente con deficit di ADA late-onset

PRIMO AUTORE: Ester , Conversano

AUTORI: Ester , Conversano

TELEFONO: +393339241738

FAX:

Email: esterconversano@gmail.com

DIPARTIMENTO/OSPEDALE: Scuola di specializzazione in Pediatria, Università degli studi di Brescia

TESTO:

Il riscontro di alti livelli di IgE si osserva in numerose immunodeficienze primitive. Qui descriviamo il caso di una bambina di 2 anno giunta alla nostra attenzione per linfadenopatia inguinale dx e retronucleare sn insorta da 1 mese non responsiva a antibioticoteraapia con vancomicina e meropenem. All'età di 1 anno la bambina era stata ricoverata per linfadenopatia preauricolare sinistra da S. Aureus, durante il quale si riscontrava linfopenia (440/mm³). Inoltre si osservava consanguineità di 3° grado. La bambina si presentava con dermatite diffusa al dorso e al tronco, aspetto distrofico, peso al 3° centile, altezza 10°. Si confermava la linfopenia (220/mm³), con riscontro di eosinofilia (1700/mm³), iperIgE (4775 mg/dl) con RAST positivi per latte e uovo, ed Immunoglobuline sieriche nella norma. Si esegue drenaggio chirurgico della lesione da cui viene isolato S. Aureus MSSA, con progressiva risoluzione. All'immunofenotipo si riscontrava una netta diminuzione dei linfociti B e CD8, e dei subset naive, con marcato aumento delle cellule effettrici. Si osserva riduzione di TRECs e KRECs, riduzione della risposta proliferativa ai mitogeni con PHA e normale attività enzimatica ADA, PNP. La storia clinica e il quadro di linfopenia grave con iperIgE ed ipereosinofilia, erano suggestivi in prima ipotesi della forma autosomica recessiva della sindrome con Iper IgE (DOCK8), ma non si escludono sindrome di DiGeorge o altre forme di immunodeficienza combinata. Veniva avviata l'analisi di mutazione di DOCK8 e la ricerca di mutazioni a carico dei geni associati a SCID con riscontro di una mutazione in omozigosi del gene ADA, già descritta nelle forme ad esordio tardivo. L'attività enzimatica di ADA si confermava normale, mentre i suoi metaboliti tossici invece aumentati. Il quadro descritto è compatibile con deficit di ADA di tipo late onset, mentre il normale dosaggio dell'enzima ADA, con metaboliti tossici aumentati del nostro caso, è in contrasto con quanto finora descritto. Si può concludere che il riscontro di Linfopenia, iperIgE, ipereosinofilia, non è esclusivo della sindromi con IperIgE da mutazione di STAT3, DOCK8 o PGM3, ma si osserva anche nelle forme di deficit di ADA di tipo late onset.

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