



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: Manifestazione precoce di Sindrome di Job in due casi di ipereosinofilia e dermatite nel primo anno di vita

PRIMO AUTORE: Sara , Farimbella

AUTORI: Sara , Farimbella

TELEFONO: 3208751660

FAX: 0307750296

Email: sara.farimbella@gmail.com

DIPARTIMENTO/OSPEDALE: Spedali Civili Brescia Pediatria

TESTO:

La sindrome di Job è una condizione genetica a trasmissione autosomica dominante che si manifesta con IgE elevate, rash neonatale, broncopolmoniti, e alterazioni scheletriche. Qui riportiamo i casi di due bambini in cui la malattia si presentava nel primo anno di vita. Il paziente 1 presenta familiarità paterna per dermatite atopica e asma allergico. Alla nascita ricovero in Terapia Intensiva Neonatale per distress respiratorio, pustolosi diffusa e ittero con persistenza delle lesioni pustolose al capo e al torace ed evoluzione eritematocrostosa, non responsive al trattamento topico. A due mesi veniva ricoverato per calo ponderale, ulcerazioni perianali e inappetenza. Alla prima valutazione il bambino presentava discrete condizioni generali, cute eritrosica, infiltrata, cosparsa di micropustole e squamocroste al capo e al torace superiore e fissurazioni perianali, marcata sutura metopica, ipertelorismo e palato ogivale. Agli esami ematochimici riscontro di leucocitosi (31.010/mm³), ipereosinofilia marcata (18540/mm³) e IperIgE (961 KU/l) con IgE specifiche per latte e uovo negative. Nel sospetto di Immunodeficienza primitiva eseguita analisi di STAT3 che risultata positiva per mutazione in eterozigosi. Il paziente 2 presenta familiarità materna per allergie a graminacee. Dai 3 giorni di vita riferita dermatite seborroica desquamativa al cuoio capelluto e dermatite eritemato-papulosa a volto e spalle, poco responsiva a terapia topica. A un mese diagnosi di piodermite alle spalle con tampone cutaneo positivo per MSSA e E. Cloacae. A due mesi riscontro di eosinofilia (4430/mm³), IgE totali 169 K/L e IgE specifiche per latte e uovo negative. A sei mesi comparsa di tumefazione parieto occipitale destra, dopo riferito duplice lieve trauma cranico e quadro ecografico compatibile con ematoma. Veniva eseguito drenaggio della tumefazione cranica parietooccipitale con isolamento di Staphylococcus aureus suggestiva di ascesso freddo. Effettuata pertanto analisi genetica di STAT3 veniva identificata mutazione in eterozigosi. Entrambi i pazienti sono risultati affetti da sindrome da IperIgE con mutazione di STAT3 (NIH score rispettivamente 35 e 29); attualmente assumono profilassi con sulfametoxazolo + trimetoprim con normalizzazione del quadro cutaneo. L'associazione di dermatite a insorgenza neonatale,

ipereosinofilia e IgE elevate nel primo anno di vita rientrano tra i sintomi per porre il sospetto di sindrome di Job.

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