



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: Trapianto di cellule staminali ematopoietiche in quattro pazienti con difetto di DOCK8

PRIMO AUTORE: Tiziana , Lorenzini

AUTORI: Tiziana , Lorenzini

TELEFONO: 3386601609

FAX:

Email: tizi87@libero.it

DIPARTIMENTO/OSPEDALE: Clinica Pediatrica- Università di Brescia- Spedali Civili di Brescia

TESTO:

Introduzione La sindrome da Iper IgE autosomica recessiva (HIES) da mutazioni del gene DOCK8 è una grave immunodeficienza cellulare che si manifesta con infezioni virali e batteriche, eczema, aumento delle IgE sieriche, eosinofilia, allergie alimentari e predisposizione ai tumori. Il trapianto di cellule staminali ematopoietiche è stato proposto dal 2010 come unico trattamento curativo. Scopo Riportiamo quattro casi di pazienti con difetto di DOCK8 sottoposti ad un'età media di 11 anni e 3 mesi a trapianto. Metodi e risultati L'esordio della sintomatologia clinica è stato precoce (media di 5 mesi e 22 giorni), l'età media della diagnosi genetica è stata di 10 anni e 1 mese. Prima del trapianto tutti i pazienti avevano presentato eczema, infezioni respiratorie e allergie alimentari. Altre manifestazioni comuni (50%) erano candidiasi muco-cutanea, ascessi cutanei, bronchiectasie, infezioni virali (encefalite herpetica) ed altre infezioni gravi. Meno frequenti (1/4) risultavano le anomalie scheletriche, le alterazioni vascolari con infarto lacunare cerebrale e tumori. In tre pazienti è stata ottenuta una ricostituzione ematologica completa. Un paziente, con infezione attiva al momento del trapianto, è deceduto a causa di una polmonite, in seguito ad un mancato raggiungimento dell'attecchimento. Ad un follow-up di 12 mesi le complicanze sono state: GVHD acuta di grado II, leucoencefalopatia multifocale progressiva da virus JC, carcinoma papillare tiroideo, papilledema da verosimile tossicità farmacologica e polmonite con sepsi. Si è ottenuta una regressione delle manifestazioni cliniche della HIES, eccetto per una persistente sensibilizzazione agli allergeni alimentari. Si sono osservati una riduzione delle IgE sieriche (da una media di 4640 IU/mL a 360 IU/mL) e degli eosinofili (da 1810/?L a 290/?L), un aumento della conta linfocitaria (da 1075/?L a 1290/?L) e una normalizzazione della risposta proliferativa ai mitogeni. A 12 mesi dal trapianto i pazienti sopravvissuti necessitavano ancora di profilassi antibiotica (3/3), terapia sostitutiva con immunoglobuline, profilassi antifungina e antivirale (2/3) e terapia cutanea (1/3), ma era stata sospesa la terapia immunosoppressiva. Conclusioni Il trapianto di midollo osseo nei pazienti con difetto di DOCK8 determina una ricostituzione immunologica e una regressione delle

manifestazioni cliniche, ma non è esente da complicanze.

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