



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: LA SINDROME CON IPER-IgE IDIOPATICA: quadro clinico e aspetti immunologici

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 è un'immunodeficienza primitiva a trasmissione autosomica dominante (da mutazione del gene STAT3), recessiva (da mutazione del gene DOCK8) o sporadica. Si manifesta con eczema, ascessi, candidiasi muco-cutanea, polmoniti ricorrenti, aumento dei livelli di IgE ed eosinofilia; variabilmente associati ad anomalie del tessuto connettivo, della dentizione e dello scheletro. La sindrome da Iper-IgE idiopatica è caratterizzata da valori di IgE superiori alle 2000 UI/ml in assenza di mutazioni a carico dei geni noti associati alla malattia. Le sue manifestazioni cliniche, di minore entità rispetto alle forme ad eziologia genetica nota, sono tipicamente eczema ricorrente e una generale predisposizione all'atopia e alle allergie, con risparmio dell'apparato scheletrico, respiratorio e del tessuto connettivo. Ad oggi, manca tuttavia una precisa definizione di questo sottogruppo di pazienti. **Materiali e metodi:** Sono stati sottoposti ad un follow-up prospettico presso la Clinica Pediatrica degli Spedali Civili di Brescia tutti i pazienti con un valore di IgE plasmatiche superiore a 2000 UI/ml, in assenza di clinica suggestiva per una forma sindromica o mutazioni accertate dei geni STAT3 e DOCK8. Sono stati inclusi nella valutazione un totale di 23 pazienti con età media di 11 anni (3-42 anni). **Risultati:** In 12 (52%) pazienti è stata dimostrata una ipereosinofilia. Di questi 14 (61%) hanno presentato manifestazioni allergiche, 11 (48%) eczema, 7 (30%) polmoniti e 4 (17%) ascessi cutanei. In nessun paziente si sono evidenziate alterazioni scheletriche, vascolari, neurologiche, o neoplasie. Due (9%) pazienti hanno necessitato di una profilassi antibiotica continuativa. **Discussione:** La serie di pazienti valutata ha presentato manifestazioni cliniche eterogenee ma di moderata entità senza tratti compatibili con una forma sindromica classica. È stata necessaria una profilassi antibiotica solo in due casi. È tuttavia possibile distinguere un sottogruppo di pazienti in cui la gravità degli episodi infettivi e dermatologici può essere suggestiva di una condizione genetica per l'identificazione della quale sono necessarie ulteriori indagini. **Conclusioni:** La presentazione clinica della sindrome da Iper-IgE idiopatica è caratterizzata da episodi infettivi o allergici limitati, sebbene sia clinicamente eterogenea. Ulteriori studi permetteranno di distinguere

sottogruppi di pazienti in cui tale sindrome sia legata a specifici difetti genetic

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