



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:** Piastrinopenia nella Sindrome da Delezione 22: esperienza monocentrica e revisione della letteratura.

**PRIMO AUTORE:** Marianna , Maffeis

**AUTORI:** Marianna , Maffeis

**TELEFONO:** 3386256555

**FAX:**

**Email:** maridonda@hotmail.it

**DIPARTIMENTO/OSPEDALE:** Clinica Pediatrica ASST, Spedali Civili Brescia, Università degli Studi di Brescia

### TESTO:

La Sindrome da Delezione 22 (SDel22) è caratterizzata da anomalie cardiache, ritardo del linguaggio, insufficienza velofaringea, immunodeficienza, deformità scheletriche, anomalie renali, vascolari e disturbi del comportamento. La trombocitopenia è stata già descritta come possibile manifestazione associata. In alcuni casi il meccanismo eziopatogenetico è autoimmune, in altri è difficile da identificare. Data l'incidenza di fenomeni autoimmuni in questi pazienti va sempre esclusa l'insorgenza di un porpora trombocitopenica idiopatica (PTI). Il gruppo IPINet nel 2014 su J Pediatr ha descritto dei 217 pazienti con Sdel22 afferenti, 24 casi di manifestazioni autoimmuni di cui il 30% erano PTI (3). Il nostro studio sui 55 pazienti affetti da SDel22 seguiti presso il nostro centro ha evidenziato nel 43,6% la presenza di piastrinopenia: di questi, 3 pazienti (3.4%) avevano un numero di piastrine inferiore a 100000/mm<sup>3</sup>, mentre 21 pazienti (38.4%) presentavano un numero di piastrine tra 100000/mm<sup>3</sup> e 150000/mm<sup>3</sup>. L'incidenza di piastrinopenia da noi osservata è sovrapponibile a quella riportata nello studio di Kato T. et al (2), ma più elevata rispetto a quanto osservato nell'ambito dello studio multicentrico italiano (3). In tutti i casi, la piastrinopenia è stato un riscontro occasionale senza che si presentassero segni di emorragia né la necessità di terapia. Inoltre, la ricerca degli anticorpi diretti contro le piastrine, come anche di ANA, ANCA, AMA e degli anticorpi anti-tireoglobulina è risultata sempre negativa. Alla luce delle nostre osservazioni sembra emergere una significativa incidenza di piastrinopenia nei pazienti seguiti per SDel22 i cui meccanismi patogenetici non sono attualmente chiariti e che richiederà ulteriori studi. Bibliografia: 1- Scott Lawrence BA et al., The journal of Pediatrics, august 2003, Thrombocytopenia in patients with chromosome 22.q11.2 deletion syndrome 2- Kato T. et al., Genetics In Medicine, 2003; 5 (2): 113-119, Thrombocytopenia in patients with 22.q11.2 deletion syndrome and its association with glycoprotein Ib-beta 3- Cancrini et al., J Pediatr 2014; 164: 1475-80, Clinical features and follow up in patients with 22q11.2 Deletion Syndrome, IPINet group

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