



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: SAVI (Sting-Associated Vasculopathy With Onset in Infancy): una rara interferonopatia.

PRIMO AUTORE: PAOLA , PASSOFORTE

AUTORI: PAOLA , PASSOFORTE

TELEFONO: 3284630079

FAX:

Email: paolapassoforte@libero.it

DIPARTIMENTO/OSPEDALE: 1. UOC di Pediatria e Allergo-Pneumologia, Azienda Ospedaliero-Universitaria “consorziale Policlinico”, Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII, Bari

TESTO:

La SAVI (Associated Vasculopathy With Onset in Infancy) è una rara malattia autoinfiammatoria, monogenica, interferone mediata, ad esordio precoce, caratterizzata da grave vasculopatia cutanea, malattia polmonare interstiziale e aumento degli indici di flogosi. E' causata da mutazioni de novo gain-of-function del gene TMEM173 che codifica per lo stimolatore dei geni dell'interferone (STING), con attivazione costituzionale della trascrizione genica, aumento di citochine INF-indotta e conseguente infiammazione sistemica. Femmina di 7.9 anni. Dagli 8 mesi, lesioni cutanee vescico-papulose purulento, ad evoluzione cicatriziale, agli arti. Dai 3 anni, distrofie ungueali dei piedi. Dai 4 anni episodi ricorrenti di wheezing virale. Giunge per “pneumopatia interstiziale complicata da insufficienza respiratoria, oncodistrofia dei piedi, chiazze eritemato-desquamative plantari a limiti netti, micropapule eritematose degli arti”. Esami ematochimici: PCR 187,7 mg/dl, VES 52 mm/h, GB 10800/uL, N 65,9%, L 25,4%, Hb 7,9 g/dl. Rx torace “bilaterale diffuso addensamento dei campi polmonari basali con impegno interstiziale”. TC-HR torace “diffuso inspessimento dell'interstizio con aspetto a vetro smerigliato”. Spirometria “quadro disfunzionale di tipo misto, prevalentemente restrittivo (FVC 51% del predetto, FEV1 55% , FEV1/FVC 109%)”. Dopo 4 mesi inizia Prednisone (1 mg/Kg/die), con discreto beneficio. Dopo 3 mesi di terapia, per nuova riesacerbazione della pneumopatia interstiziale, esegue biopsia polmonare con reperto istologico di “malattia immunomediata sistemica” e biopsia cutanea conclusiva per “pyoderma gangrenoso”. ANA positivi (1:640). Inizia Deltacortene (10 mg/die) poi associato ad Azatioprina (50 mg/die). Per nuove riacutizzazioni cutanee, sospende Azatioprina e inizia Etanercept. Il riscontro della mutazione V155M in eterozigosi di TMEM173 consente la diagnosi di SAVI. Sospende quindi Etanercept ed inizia Ruxolitinib, inibitore della Jak Kinasi (5 mg x 2 volte die) associato a Deltacortene (5 mg/die), con risoluzione del quadro clinico e radiologico. La SAVI è una malattia refrattaria alle terapie convenzionali. La conoscenza della fisiopatologia della vasculopatia ha indicato che l'utilizzo di inibitori della JaK Kinasi coinvolti

nell'espressione di geni INF-indotta, può essere terapeutica. Studi sperimentali dimostrano che anche l'inibizione di STING potrebbe rappresentare una strategia terapeutica.

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