

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXVII

Marzo 2024

numero 3

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

QUANDO IL POLMONE CI SUGGERISCE UNA IMMUNODEFICIENZA

Lucia Lo Scalzo¹, Mario Tumminello², Giovanni Corsello¹

¹*Scuola di Specializzazione in Pediatria, Dipartimento di Promozione della Salute e Materno- Infantile
"G. D'Alessandro", Università di Palermo*

²*UOC di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, AOOR "Villa Sofia-Cervello", Palermo*

Indirizzo per corrispondenza: lucialoscalzo93@gmail.com

INTRODUZIONE

La **sindrome di Giobbe**, variante autosomica dominante delle sindromi da iper-IgE, dovuta a mutazioni in eterozigosi del gene *STAT3*, è una rara immunodeficienza primitiva caratterizzata da elevati livelli sierici di IgE (>2.000 UI/ml), dermatite eczematosa, ascessi cutanei e/o polmoniti ricorrenti, complicate a volte da pneumatocele. Si può riscontrare anche ipersensibilità delle articolazioni, ritardo nell'eruzione dentaria, scoliosi e osteoporosi, generalmente in epoca più tardiva.

CASO CLINICO

N. nasce a termine di gestazione da parto eutocico dopo gravidanza normodecorsa. Regolare adattamento alla vita extrauterina e peso adeguato all'età gestazionale. Allattamento al seno materno. Fin dai primi giorni di vita presentava una dermatite al volto. Al decimo giorno di vita, ricovero per bronchiolite da virus respiratorio sinciziale, complicata da polmonite sinistra, e trattata con ossigenoterapia ad alti flussi e antibioticotterapia, con buona risposta clinica. Dopo un mese nuovo ricovero per secondo episodio di polmonite, per il quale viene avviato nuovo ciclo di antibioticotterapia empirica endovena. In quarta giornata di degenza peggioramento della dinamica respiratoria.

Gli esami di laboratorio documentavano leucocitosi neutrofila e incremento degli indici di flogosi. La radiografia del torace di controllo mostrava addensamento nel campo polmonare basale sinistro, complicato da pneumotorace, versamento pleurico omolaterale (che ha richiesto drenaggio) e piccola area rotonda d'ipodiafania apicale sinistra, confermata dalla TC come pneumatocele.

Data la gravità del quadro clinico e radiologico, il piccolo veniva intubato e posto in ventilazione meccanica per 7 giorni. Gli esami colturali rilevavano la presenza su sangue e liquido pleurico di *Staphylococcus aureus* sensibile alla teicoplanina, per cui veniva somministrata antibioticotterapia mirata, con beneficio.

Alla luce della storia del paziente, venivano eseguiti esami d'approfondimento immunologici, tra i quali lo studio delle sottopopolazioni linfocitarie e il dosaggio delle immunoglobuline, che evidenziavano valori elevati sierici di IgE (2.107 UI/ml).

Sulla base dei dati clinico-laboratoristici veniva posto sospetto diagnostico di sindrome di Giobbe ed eseguito sequenziamento del gene *STAT3*, con riscontro di mutazione missenso *de novo*, in eterozigosi, dell'esone 12 (p.Arg382Trp, c.1144C>T), già descritta in letteratura come variante patogenetica.

Il piccolo veniva dimesso in buone condizioni generali ed avviato follow-up multidisciplinare (auxologico/immunologico/broncopneumologico/radiologico).

CONCLUSIONI

Questo caso clinico evidenzia l'importanza di considerare ipotesi diagnostiche di nicchia di fronte a pazienti con storia di gravi infezioni ricorrenti soprattutto quando, come in questo caso, complicate da pneumatocele.

Di fronte a dermatite, elevati valori di IgE e polmoniti ricorrenti bisognerebbe pensare sempre alla sindrome di Giobbe. La diagnosi precoce e una corretta gestione delle infezioni, volta alla profilassi del danno polmonare cronico, risultano fondamentali per ridurre morbidità e mortalità in età pediatrica.