

XII Congresso Nazionale SIMMESN 2022

Bari 9-11 novembre 2022

PREMIO MIGLIORE POSTER

Efficacia del trapianto di cellule staminali ematopoietiche nella malattia di Krabbe presintomatica

Massese M^{1,4}, Dionisi-Vici C¹, Nicita F², Bertini E², Boenzi S¹, Piemonte F², Pro S³, Longo D⁵, Greco B⁶, Merli P⁷, Pagliara D⁷, Locatelli F⁷, Deodato F¹

¹UOC Mal Metab, Osp Ped Bambin Gesu IRCCS, Roma, Italy, ²UO Mal Musc, Osp Ped Bambino Gesu IRCCS, Roma, Italy, ³UO Neurofisiol, Osp Ped Bamb Gesu IRCCS, Roma, Italy, ⁴Univ Cattolica del Sacro Cuore, Roma, Italy, ⁵UO Neuroradiol, Osp Ped Bamb Gesu IRCCS, Roma, Italy, ⁶UO Psic Clin, Osp Ped Bambino Gesu IRCCS, Roma, Italy, ⁷Dip Emat Onc Ped, Osp Ped Bamb Gesu IRCCS, Roma, Italy

INTRODUZIONE/BACKGROUND:La malattia di Krabbe è una leucodistrofia da accumulo lisosomiale dovuta alla ridotta attività della galattocerebrosidasi e al conseguente accumulo di galattosil-sfingosina che comporta alterata sintesi/omeostasi della mielina. L'exitus avviene di norma nei primi 2-3 anni di vita. L'unica terapia disponibile è il trapianto di cellule staminali ematopoietiche (TCSE), la cui efficacia è fortemente condizionata dall'epoca in cui viene realizzato.

METODI / PAZIENTI:Presentiamo il caso di una paziente che ha ricevuto diagnosi in epoca neonatale grazie ad un caso indice familiare e sottoposta a TCSE da cordone a 3 mesi di vita, in fase presintomatica. Descriviamo i risultati della valutazione a distanza di 4 anni.

RISULTATI:Lo studio dei chimerismi ha mostrato attecchimento completo del graft in 30 giorni, con attività GALC normalizzata a 50 giorni e rimasta invariata a tutti i controlli successivi. I livelli di esosil-sfingosina si sono ridotti dopo 5 mesi e si sono mantenuti inferiori alla norma fino all'ultima valutazione. Le RMN seriate hanno mostrato iperintensità della sostanza bianca profonda T2 a 12 mesi, regredita quasi totalmente al controllo a 4 anni. La neurografia ha confermato i segni di polineuropatia demielinizzante sensitivo-motoria già evidenti alla prima valutazione, con lieve peggioramento distale dei nervi motori. I BAEPs hanno mostrato scarsa definizione della V onda. A 15 mesi ha presentato una epilessia focale responsiva alla terapia con silenzio critico negli anni successivi. Alla valutazione funzionale evidenza solo di un lieve ritardo nelle acquisizioni delle tappe dello sviluppo psicomotorio; la valutazione cognitiva mediante Griffiths scale a 4 anni ha mostrato un QS pari a 84 indicativo di sviluppo borderline.

DISCUSSIONE:Il nostro caso conferma che il TCSE è in grado di modificare radicalmente la storia naturale della malattia di Krabbe infantile se effettuato prima della comparsa dei sintomi di interessamento centrale.