



18^ο Πανελλήνιο Συνέδριο ΑΛΛΕΡΓΙΟΛΟΓΙΑΣ & Κλινικής Ανοσολογίας

Σύγχρονες προσεγγίσεις στην Αλλεργιολογία, από το παιδί στον ενήλικα

10-13 Οκτωβρίου 2024 | Ξενοδοχείο Du Lac | ΙΩΑΝΝΙΝΑ

ΕΕΑΚΑ
2024



Η ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΗ α-ΤΡΥΠΤΑΣΑΙΜΙΑ ΩΣ ΕΝΑΣ ΠΡΟΓΝΩΣΤΙΚΟΣ ΠΑΡΑΓΟΝΤΑΣ ΓΙΑ ΣΟΒΑΡΕΣ ΑΝΑΦΥΛΑΚΤΙΚΕΣ ΑΝΤΙΔΡΑΣΕΙΣ ΣΕ ΑΣΘΕΝΗ ΜΕ ΣΥΣΤΗΜΑΤΙΚΗ ΜΑΣΤΟΚΥΤΤΑΡΩΣΗ

Κολιοφώτης Φώτιος¹, Κατραχούρα Ναταλία¹, Φωκολόρος Χρήστος¹, Τάκα Στυλιανή², Παπαγεωργίου Σωτήριος¹, Μακρής Μιχαήλ¹

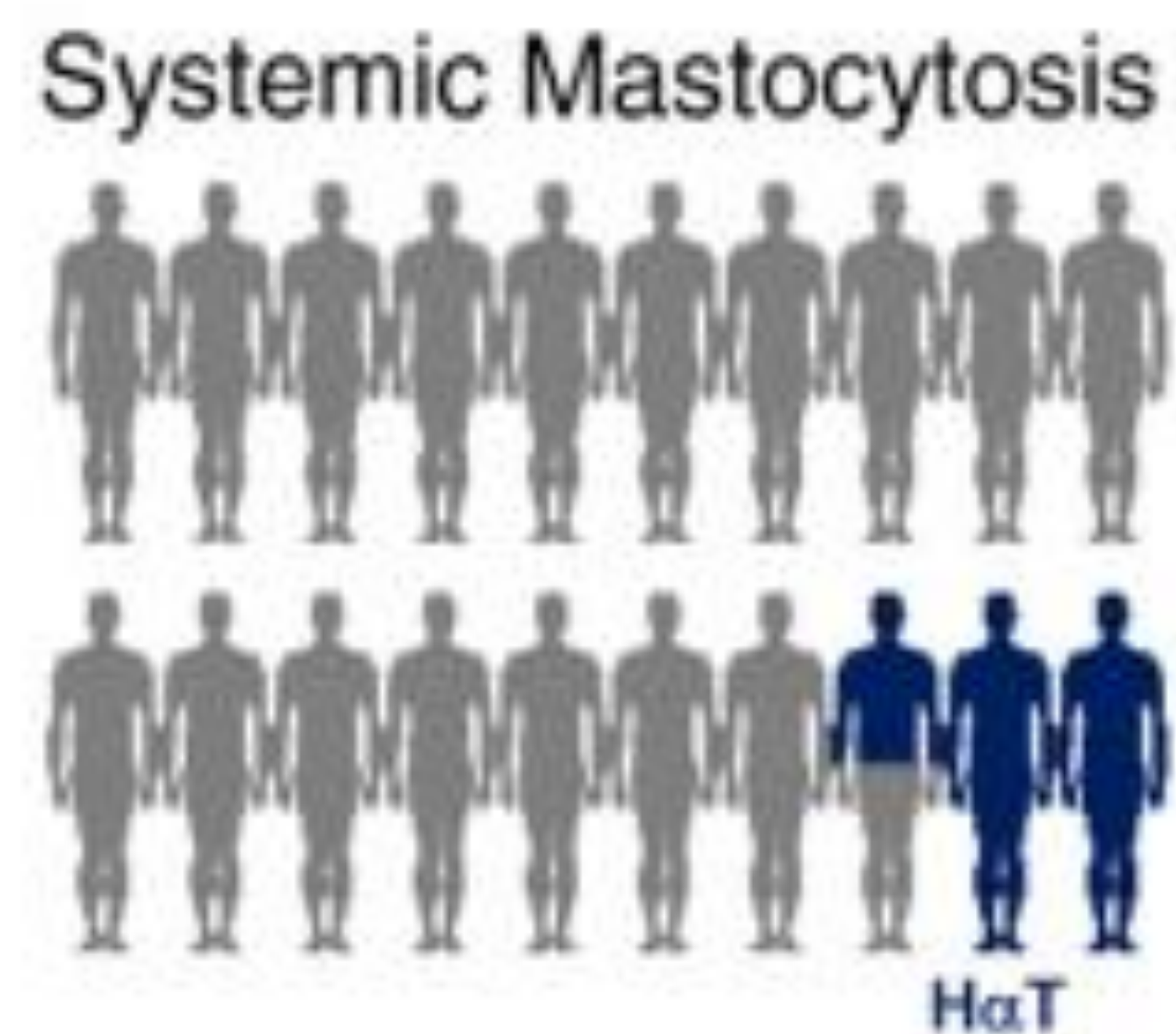
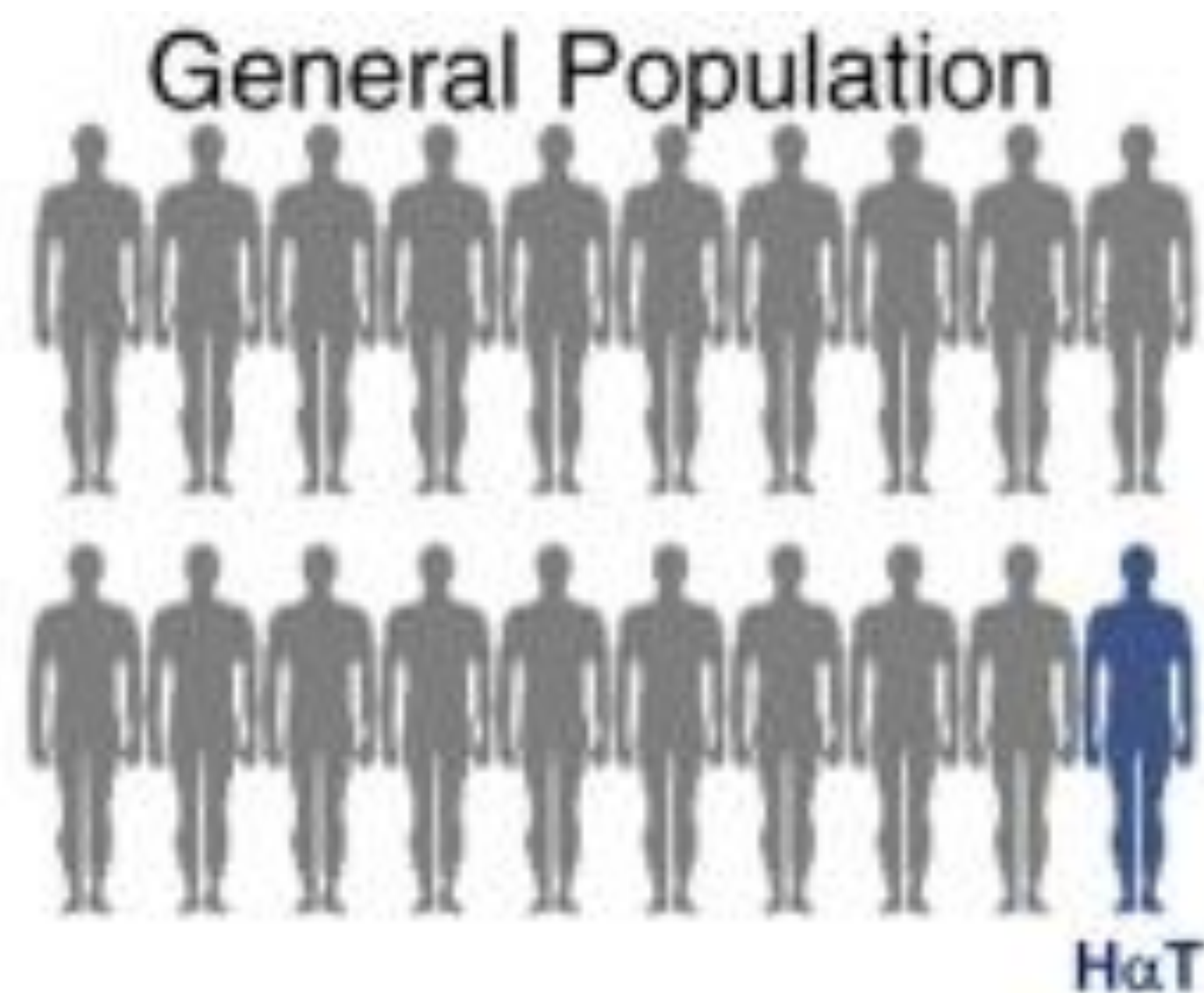
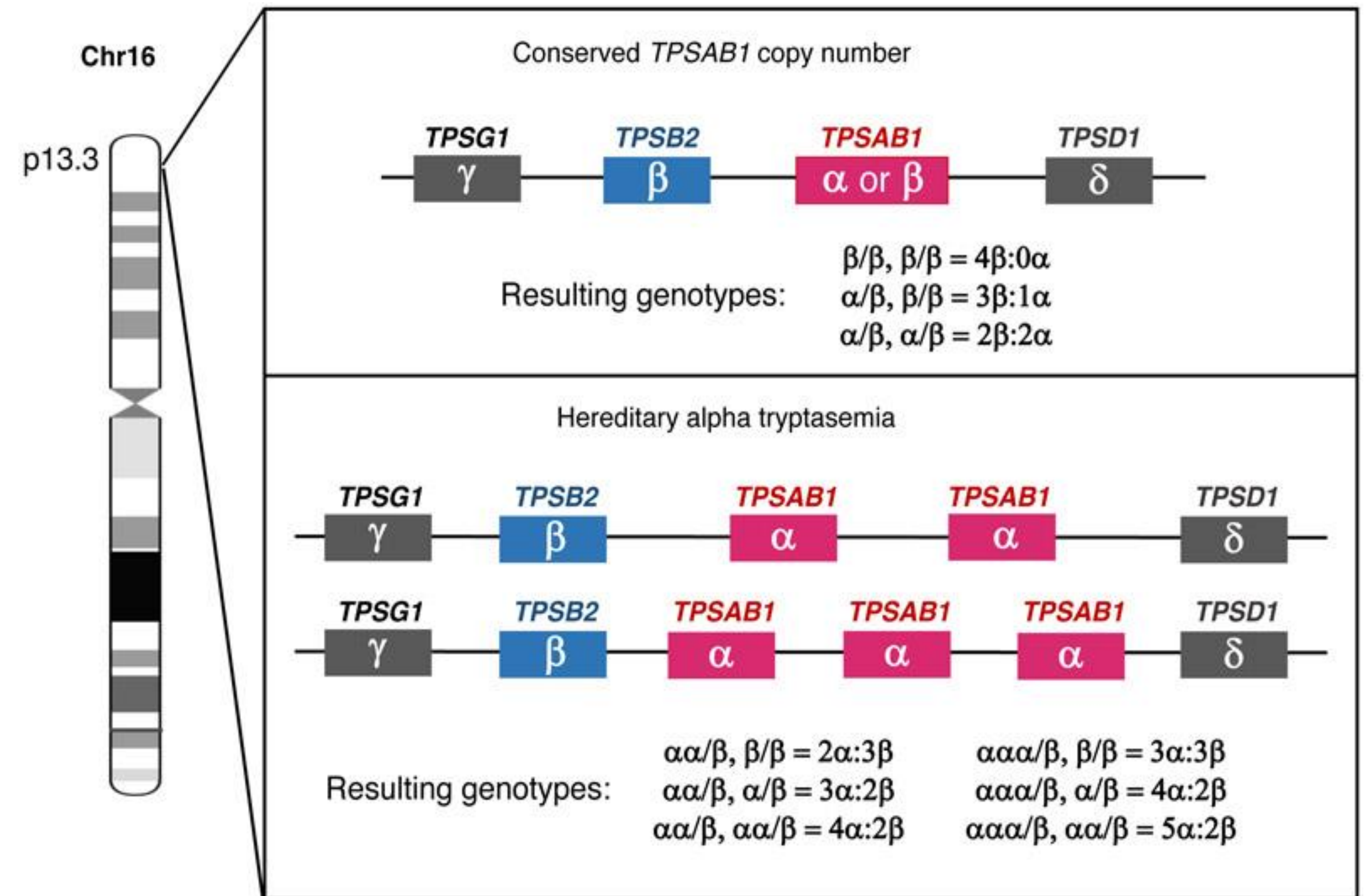
1.Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης Σπάνιων και Πολύπλοκων Νοσημάτων στις Διαταραχές των Μαστοκυττάρων, Μονάδα Αλλεργιολογίας "Δ.Καλογερομήτρος", Β' Κλινική Αφροδισίων & Δερματικών Νόσων Πανεπιστημίου Αθηνών, ΠΓΝ "Αττικόν"

2.StArtBio PC, Molecular Allergy Diagnostics & Biotechnology Services, Αθήνα, Ελλάδα



ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η Μαστοκυττάρωση είναι ένα αιμοποιητικό νεόπλασμα που χαρακτηρίζεται από διήθηση κλωνικών μαστοκυττάρων σε διάφορα όργανα και συσχετίζεται με σοβαρές αναφυλακτικές αντιδράσεις. Η Κληρονομική α-Τρυπτασαιμία (HaT), αποτελεί ένα αυτοσωμικό επικρατές γενετικό χαρακτηριστικό που οφείλεται στον αυξημένο αριθμό αντιγράφων του αλληλόμορφου γονιδίου *TPSAB1* που κωδικοποιεί την α-τρυπτάση. Η HaT εμφανίζει αυξημένη επίπτωση σε ασθενείς με Συστηματική Μαστοκυττάρωση (SM) και σχετίζεται με αυξημένο κίνδυνο συμπτωμάτων, ενώ και στους φορείς της HaT με συνοδό SM εμφανίζονται συχνότερα IgE-μεσολαβούμενες αλλεργικές αντιδράσεις, συνηθέστερα από νυγμό υμενοπτέρων.



ΣΚΟΠΟΣ

Παρουσίαση ασθενούς με **SM + HaT** και σοβαρές αναφυλακτικές αντιδράσεις σε νυγμούς υμενοπτέρων.


ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ

Ασθενής 49 ετών προσήλθε στη Μονάδα Αλλεργιολογίας, για διερεύνηση τριών επεισοδίων αναφυλακτικής καταπληξίας έπειτα από νυγμό υμενοπτέρων. Σε όλα τα επεισόδια υπήρξε άμεση απώλεια αισθήσεων (σοβαρή αναφυλαξία, Brown III) και αντιμετωπίστηκαν με χορήγηση αδρεναλίνης. Στα πλαίσια διερεύνησης διενεργήθηκαν ειδικές IgE έναντι δηλητηρίου υμενοπτέρων που ήταν αρνητικές και στη συνέχεια δοκιμασία ενεργοποίησης βασεοφίλων (BAT) και δερματικές δοκιμασίες με ανάδειξη ευαισθητοποίησης έναντι *Vesprula spp.* Επιπρόσθετα, πραγματοποιήθηκε έλεγχος τρυπτάσης ορού που ήταν αυξημένη BST:25,2ng/mL και ακολούθησε διενέργεια οστεομυελικής βιοψίας με ανάδειξη διήθησης του μυελού από αθροίσεις CD25+ ατρακτόμορφων μαστοκυττάρων της τάξης του 3-5%. Στα πλαίσια σταδιοποίησης της νόσου πραγματοποιήθηκαν υπέρηχος άνω/κάτω κοιλίας, μέτρηση οστικής πυκνότητας και ολόσωμη αξονική τομογραφία, οπότε τέθηκε η διάγνωση Indolent Systemic Mastocytosis. Λόγω της αυξημένης συχνότητας των επεισοδίων πραγματοποιήθηκε περαιτέρω έλεγχος για HaT, που έφερε παθολογικό γονότυπο (3α:2β), συσχετιζόμενο με τη HaT. Ο ασθενής αντιμετωπίστηκε με H1- και H2- αντισταμινικά, τέθηκε σε προφυλακτική αγωγή με ομαλιζουμάμπη μέσω ΣΗΠ και έγινε έναρξη ανοσοθεραπείας έναντι κοινής σφήκας.

Γονότυποι Αναφοράς – Πίνακας 1

Μη παθολογικοί γονότυποι					Παθολογικοί γονότυποι (α-Τρυπτασαιμία)					
2α:2β	1α:3β	0α:4β	0α:3β	1α:2β	2α:3β	3α:2β	3α:3β	4α:2β	5α:2β	7α:3β

	Αλλεργιογόνο	Κωδικός	Ενεργοποιημένα βασεόφιλα (%)	Θετικό	Αρνητικό
1	HONEY BEE VENOM	I1	2.17		✓
2	YELLOW JACKET VENOM (COMMON WASP)	I3	13.48	✓	
3	EUROPEAN PAPER WASP VENOM	I77	25.40	✓	

ENTOMO	Prick 10 µg/ml	ΕΔ 0,001 µg/ml	ΕΔ 0,01 µg/ml	ΕΔ 0,1 µg/ml	ΕΔ 1 µg/ml
Μέλισσα Honey bee Immunotek (i1)	(-)	(-)	(-)	(-)	(-)
Σφήκα κοινή (Common Wasp) Immunotek (i3)	(-)	(-)	(-)	(-)	
<i>Polistes dominulus</i> Beltamed (i77)	(-)	(-)	(-)	(-)	(-)

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ

- Η HaT στους ασθενείς με SM φαίνεται να συσχετίζεται με απειλητικές για τη ζωή αναφυλακτικές αντιδράσεις ανεξάρτητα από το φορτίο μαστοκυττάρων της νόσου και το βαθμό ευαισθητοποίησης των ασθενών.
- Ο έλεγχος της HaT μπορεί να αποτελέσει ένα σημαντικό όπλο στο διαγνωστικό αλγόριθμο των ασθενών με Συστηματική Μαστοκυττάρωση και σοβαρές αναφυλακτικές αντιδράσεις