

G, 16 anni ♀

In **APR**: alopecia areata, onicodistrofia, eczema atopico

Giugno 2023

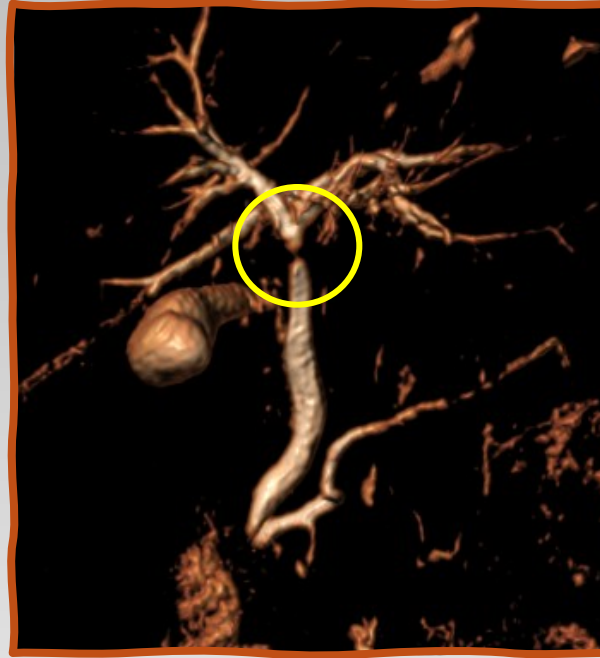
- Parestesie subacute AAI e SS, astenia, xerostomia
- VES 120, IperIgG 2050 mg/dL, Ab anti-SSa borderline, cardiolipina IgG pos
- TC torace: ground glass ai lobi superiori, bronchiectasie ai lobi medio-superiori; multipli noduli centroparenchimali

Biopsia gh. Salivari → prima diagnosi di sdr Sjogren sieronegativa



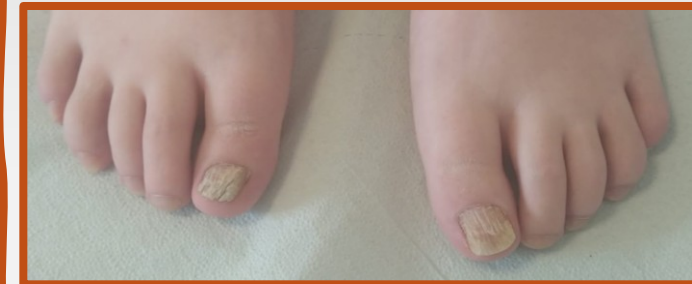
Maggio 2024

- Quadro di epatocolangite e iperinfiammazione
- Stenosi dei dotti biliari alla colangioRM
- Sottopop. Linfocitarie → importante deplezione CD4



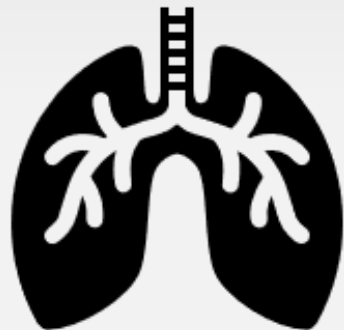
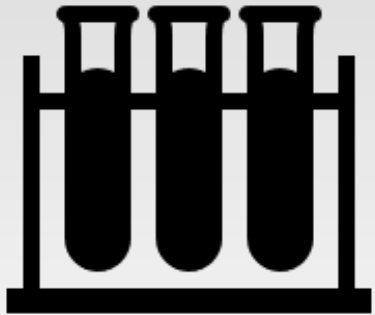
Luglio 2024

- Non ha lo smalto sulle unghie...
- Onicodistrofia diffusa + interstiziopatia → analisi telomeri → **discheratosi congenita** genetica negativa



Terapie progressse:

- 2 cicli Ig ev, senza beneficio
- Boli MPDN ev per 3 gg consecutivi
- 2 infusion RTX
- Prednisone per os...per quasi 2 anni!!! → osteoporosi grave



Da febbraio 2025:

- Avvia scalo terapia CS
- Avvia Baricitinib *off-label*
- Nuovo episodio epatocolangitico a fine febbraio '25
- Funzione polmonare e midollare stabile
- Persiste deplezione CD4+

Le domande all'esperto

- Quali sono i possibili target terapeutici in una malattia “orfana” di terapie standardizzate come la DC?
- Quali possono essere i nostri indici prognostici e di risposta alla terapia?
- Come impostare un follow-up adeguato, bilanciando necessità cliniche con la minor invasività possibile?

