

C., 5 mesi

APR: dai primi mesi di vita alcuni episodi di rinite e un episodio di otite

in un paio di giorni.....



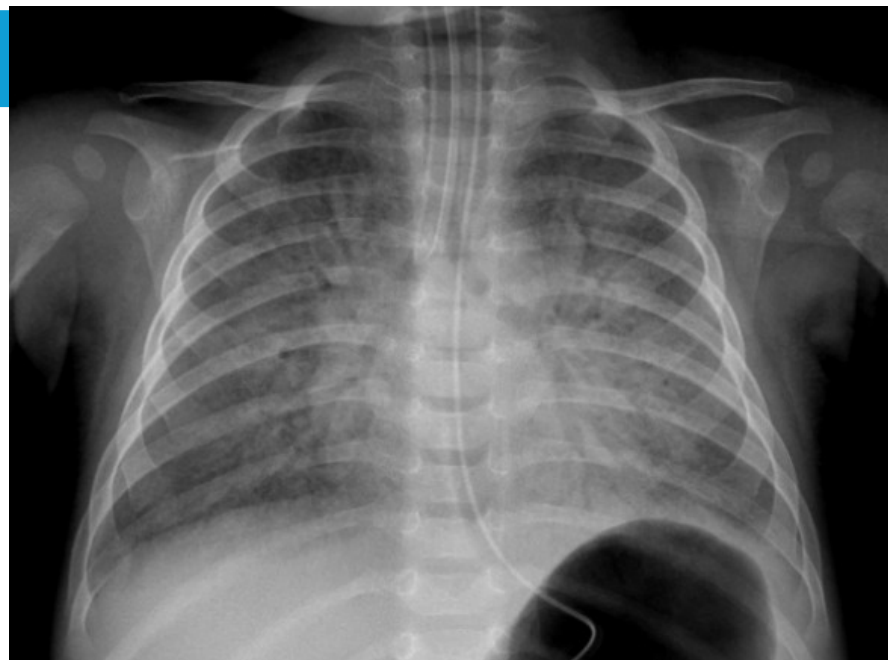
Tosse e rinite da 7 gg, difficoltà respiratoria

E.O.: mobilità ridotta, cute pallida, mucose cianotiche, FC 200 bpm, FR 60/min, alitamento pinne nasali, apiretico. SpO2 non rilevabile.

QUALI DIAGNOSI?

QUALI ESAMI?

EGA all'ingresso: pH 7.35, **pCO2 43.9**, HCO3- 24.4, BE -1.2



COSA?

HFNC 2 L/Kg/min, FiO2 34%
SaO2 95-96%

TNF: positivo per Rhinovirus
EE: GB 10020 (**L 230**), Hb 11.8 g/dl, PLT 642.000, PCR e VES neg



Peggioramento ipomobilità, ipoalimentazione, desaturazione

SpO2 fino a 60% per 15 min dopo tosse

EGA pH 7.38, **pCO2 46.6**, HCO3- 27.9

CPAP

INTUBAZIONE

BAL: ***Pneumocistis jiroveci***



Disease	Genes
T⁻B⁻NK⁻	
Adenosine deaminase	<i>ADA</i>
Adenylate kinase (reticular dysgenesis)	<i>AK2</i>
T⁻B⁻NK⁺	
Artemis	<i>DCLRE1C</i>
Cernunnos	<i>NHEJ1</i>
DNA-dependent protein kinase	<i>PRKDC</i>
DNA ligase IV	<i>LIG4</i>
RAG1 and RAG2	<i>RAG1, RAG2</i>
T⁻B⁺NK⁻	
X-linked SCID	<i>IL2RG</i>
JAK3 deficiency	<i>JAK3</i>
CD25 deficiency	<i>IL2RA</i>
T⁻B⁺NK⁺	
CD3 complex defects	<i>CD3D, CD3E, CD3Z</i>
Coronin 1A deficiency	<i>CORO1A</i>
CD45 deficiency	<i>PTPRC</i>
IL-7 receptor deficiency	<i>IL7RA</i>

SOTTOPOPOLAZIONI LINFOCITARIE

Linfociti T **0.4 %** (50-74),
Linfociti T helper **0.1 %** (37-46),
Linfociti T citotossici **0.1 %** (7-22),
Linfociti B **0.2 %** (20-40),
Linfociti NK **95.5 %** (3-18), 105/mcL (170-950)
Linfociti T Recenti emigranti timici (RTE) **0 %** (56-76)

Fenotipo T-B-NK+

Analisi genetica: delezione **in omozigosi** a carico del gene *DCLRE1C* ? **SCID da deficit di Artemis (ART-SCID)**

Trapianto CD34+ selected (aploidentico da papà)