

PORFIRIA ERITROPOIETICA CONGENITA E TRAPIANTO DI CELLULE STAMINALI EMOPOIETICHE

S. Pestarino, R. Soni , F. Dagliano, E. Di Pierro , F. Pierri, G. Ferrando,
S. Giardino, G.L. Forni, M.D. Cappellini, C. Dufour, M. Faraci

Dott.ssa Francesca Dagliano

Medico in formazione specialistica

Unità Trapianto di CSE, Dipartimento di Emato-oncologia IRCCS Istituto G. Gaslini

XIV CONGRESSO NAZIONALE SITE



Roma, 11-13 Settembre 2025

Pontificia Università Urbaniana

No conflitti di interesse da dichiarare

CASO CLINICO

Maschio originario dello Sri Lanka

Ad **1 mese** di vita comparsa di urine ipercromiche, anemia emolitica, fotosensibilità, eritrodonzia ed alti livelli di porfirine urinarie e protoporfirine plasmatiche

→ ***diagnosi di PORFIRIA ERITROPOIETICHE CONGENITA***

Genetica: analisi molecolare dei geni UROS e GATA1 negativa per mutazioni puntiformi o delezioni nella regione codificante, ma ***presenza di due varianti “deep intronic” in cis entrambe in omozigosi nell’introne 9 del gene UROS, mai descritte in letteratura, con traduzione di un enzima UROS difettivo***

Terapia:

-Salassi mensili → Hb > 10 g/dl, stabilità clinica e riduzione porfirine ematiche/urinarie

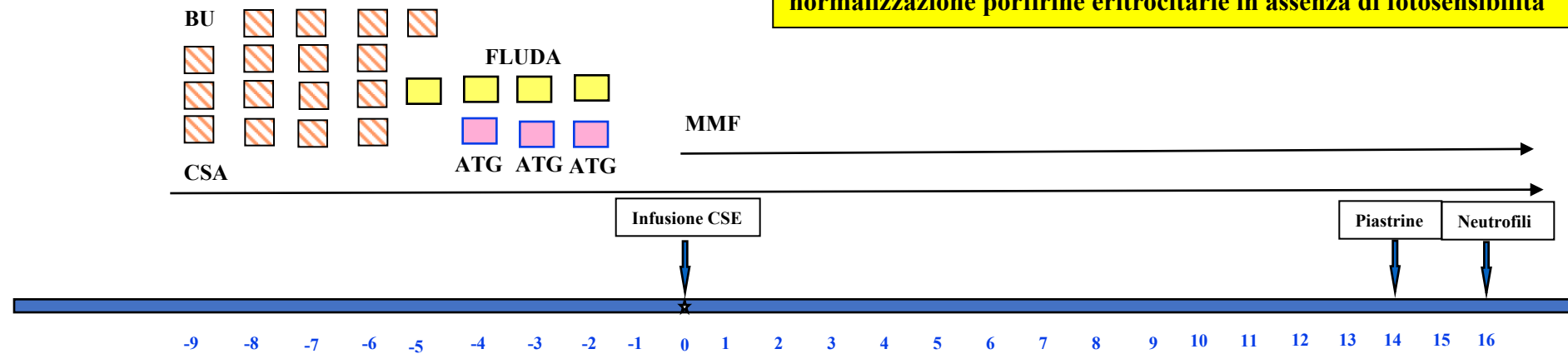
-9 anni → calo Hb e incremento porfirine → plasma+eritro-exchange ogni 3 mesi

-**12 anni** → progressiva citopenia trilineare e fragilità ossea

→ ***presenza di donatore non familiare HLA 10/10 → TCSE***

Dati relativi al TCSE

Ricevente: M, 12 aa, AB pos, CMV/EBV +/+
 Donatore: M, 0 neg, CMV/EBV +/+, HLA 10/10
 Fonte: PBSC
 CD34+ infuse pari a $17,17 \times 10^6$ pro kg
 Attecchimento neutrofili g+16, piastrine g+14
 +1 mese: chimerismo 99% donor, calo porfirine eritrocitarie e urinarie
 +6 mesi: **chimerismo 99% donor, non complicate,**
normalizzazione porfirine eritrocitarie in assenza di fotosensibilità



REGIME DI CONDIZIONAMENTO:

BUSULFANO ev: 0.8 mg/Kg/dose per 16 dosi (-9, -5) con TDM

FLUDARABINA: 40mg/m² (-5, -4, -3, -2) in 100 SF in 1 h

PROFILASSI VOD: Defibrotide 25mg/kg/die (da -9)

PROFILASSI GvHD

CICLOSPORINA A: 1mg/Kg/die da inizio RC fino a -1 e 3 mg/Kg/die da -1

MMF: 30 mg/Kg in 3 somm da 0 a +60

ATG (Grafalon): 10 mg/Kg (-4, -3, -2)

ABATACEPT: 10mg/kg (-1, +5, +20, +35, mensilmente fino a +180)

Conclusioni

- La CEP è un patologia rara di difficile gestione terapeutica
- Nelle forme severe il TCSE è la terapia di scelta e deve essere preso in considerazione precocemente per ridurre le complicanze d'organo
- Altre variabili da considerare sono la presenza di un donatore compatibile e la disponibilità di terapie alternative
- La scelta trapiantologica deve quindi essere valutata attentamente *case-by-case*