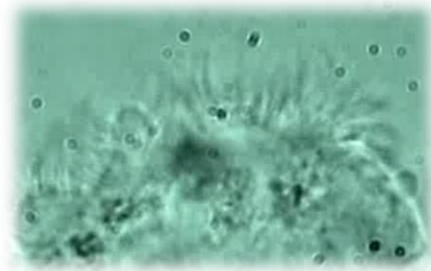


Cos'è la Discinesia Ciliare Primaria (DCP)?

La Discinesia Ciliare Primaria è una condizione genetica rara, caratterizzata dalla **disfunzione delle ciglia che rivestono l'apparato respiratorio**, a cui consegue il ricorrere di infezioni, che, nel tempo, portano ad un progressivo peggioramento della funzione polmonare.



Che cosa sono le ciglia?

L'80% delle cellule che rivestono l'apparato respiratorio sono dotate, sulla loro superficie apicale, di propaggini mobili, dette **ciglia** (circa 250 per ciascuna cellula): il loro corretto movimento, simile a un colpo di frusta, permette di trasportare verso la gola il muco che riveste le vie aeree, al cui interno rimangono intrappolati virus, batteri, polveri e inquinanti che inaliamo respirando. Il cosiddetto **trasporto muco-ciliare**, quindi, rappresenta una prima forma di difesa verso le infezioni respiratorie: nella Discinesia Ciliare Primaria (DCP) questo meccanismo non funziona e, di conseguenza, il muco ristagna e i pazienti affetti vanno incontro a infezioni respiratorie sin dall'infanzia.

Quando si deve sospettare la Discinesia Ciliare Primaria?

Le manifestazioni cliniche della DCP possono variare nelle diverse epoche della vita. Il sospetto di DCP deve essere posto nei bambini che hanno almeno due tra:

- *storia di difficoltà respiratoria dopo alcune ore dalla nascita e senza causa apparente*
- *raffreddore con ostruzione nasale e scolo di muco dai primi giorni di vita*
- *tosse catarrale quotidiana sin dai primi anni di vita*
- *alterata disposizione degli organi asimmetrici (ad esempio il Situs Viscerum Inversus, in cui gli organi toracici e addominali sono disposti in maniera speculare rispetto alla norma)*

Inoltre, i pazienti con DCP vanno incontro ad episodi ricorrenti di otite, bronchite, broncopolmonite e, nel tempo, le infezioni polmonari ricorrenti portano alla formazione di bronchiectasie (dilatazioni dei bronchi), che facilitano ulteriormente il ristagno di muco e l'instaurarsi di nuove infezioni. Con la crescita, alla tosse catarrale si associa l'espettorazione di catarro, mentre il ristagno di muco a livello nasale provoca una sinusite cronica che interessa tutti i seni paranasali e che si può associare a poliposi nasale. Nei maschi adulti si può riscontrare infertilità (per immobilità degli spermatozoi), mentre nelle donne è aumentato il rischio di gravidanze extra-uterine (per l'alterazione delle ciglia nelle tube di Falloppio).

Quali sono gli esami da eseguire per diagnosticare la DCP?

Non esiste un unico esame per fare la diagnosi di Discinesia Ciliare Primaria. E' disponibile un test di screening non invasivo costituito dalla misurazione a livello nasale di un gas, l'ossido nitrico, i cui valori sono molto bassi nella DCP. Per eseguire gli esami diagnostici per la DCP è necessario sottoporre il bambino a un prelievo di mucosa nasale mediante uno spazzolino citologico (brushing nasale), dopo aver lavato le cavità nasali con soluzione fisiologica, per ridurre la quota di muco (al cui interno sono contenuti i batteri) che riveste le cellule ciliate: il brushing è una procedura mininvasiva e poco fastidiosa, che non richiede alcuna anestesia. Una parte del

campione appena prelevato viene utilizzato per valutare la velocità del battito ciliare, la presenza di eventuali movimenti patologici e di alterazioni morfologiche delle ciglia dovute ad infiammazione. Ciò è possibile grazie alla registrazione del movimento ad alta velocità per mezzo di una telecamera collegata al microscopio ottico. Un altro campione viene utilizzato per l'esame ultrastrutturale, ovvero un'indagine eseguita con il microscopio elettronico a trasmissione, che consente di analizzare la struttura interna delle ciglia ad ingrandimenti elevatissimi. La combinazione di questi due esami è solitamente sufficiente per giungere a una diagnosi definitiva. Nei casi dubbi si possono eseguire esami più sofisticati disponibili solo in pochi Centri, quali le colture cellulari e l'immunofluorescenza.

E' possibile eseguire un esame genetico per la DCP?

La DCP può essere causata da mutazioni in centinaia di geni diversi: ad oggi sono stati descritti più di 30 geni in causa, ed è possibile eseguire la ricerca delle loro mutazioni. In passato l'indagine genetica veniva eseguita ricercando le mutazioni in un gene specifico sulla base delle alterazioni dell'ultrastruttura e del movimento ciliare, mentre oggi, nuove tecniche di sequenziamento permettono di ricercare contemporaneamente le mutazioni in molti geni. Tuttavia, poiché i geni noti per essere coinvolti nella malattia sono ancora pochi, l'indagine genetica non può essere utilizzata come test diagnostico, ma solo come test di conferma.

Esistono terapie per la DCP?

Ad oggi non è disponibile alcun trattamento definitivo per la DCP. Tuttavia, è possibile ridurre la frequenza delle infezioni e

rallentarne le complicanze ricorrendo a farmaci e a varie tecniche di fisioterapia respiratoria. A livello nasale è importante eseguire più volte al giorno irrigazioni con grosse quantità di soluzioni saline. Per facilitare la rimozione delle secrezioni presenti a livello bronchiale, invece, è necessario eseguire almeno due volte al giorno la fisioterapia respiratoria, meglio se preceduta alla somministrazione di un broncodilatatore. Una regolare attività sportiva aerobica facilita ulteriormente la rimozione delle secrezioni. Altri farmaci per via inalatoria e gli antibiotici possono essere utilizzati di volta in volta a seconda delle condizioni e dell'andamento clinico del bambino. In caso di infezione cronica da parte di batteri particolarmente aggressivi come lo *Pseudomonas*, è possibile ricorrere alla somministrazione ciclica di antibiotici per via inalatoria.

Mio figlio ha la DCP: quali controlli deve eseguire?

I bambini affetti da DCP dovrebbero eseguire controlli clinici presso un Centro di riferimento almeno due volte all'anno. Periodicamente dovrebbero essere sottoposti ad esame colturale dell'espettorato (o dell'aspirato faringeo) per individuare la presenza di infezioni batteriche. Se collaboranti, i bambini dovrebbero eseguire anche le prove di funzionalità respiratoria. Inoltre, dovrebbero eseguire una valutazione otorinolaringoiatrica con esame audiometrico almeno ogni 2 anni. Si dovrebbe ricorrere alle indagini radiologiche solo quando queste possono essere decisive per impostare o modificare i trattamenti.

Autore: Maria Elisa Di Cicco MD

Revisore: Massimo Pifferi MD, PhD



Per ulteriori informazioni contattate l'associazione **A.I.D. Kartagener** - www.pcdkartagener.it