

QUANDO PENSARE ALLA DISCINESIA CILIARE PRIMITIVA

Aprile 2024. A cura di: C. Pertoldi, V.A. Ferraro, S. Carraro, S. Zanconato
SIMRI - Gruppo di studio discinesia ciliare primitiva e bronchiectasie non-FC

La **DISCINESIA CILIARE PRIMITIVA** è una malattia genetica rara, causata da anomalie di struttura o funzione delle ciglia vibratili dell'apparato respiratorio

Determina alterazione della clearance mucociliare a livello delle alte e basse vie respiratorie

La diagnosi precoce permette di prevenire o limitare il progressivo danno polmonare



Storia perinatale

- situs inversus totalis
- ventricolomegalia cerebrale
- distress respiratorio a 12-24h di vita in nato a termine
- congestione nasale persistente
- tosse catarrale cronica



Età pre-scolare

- rinorrea cronica
- otite media effusiva cronica/ricorrente
- tosse catarrale cronica
- polmoniti ricorrenti



Età scolare

- rinosinusite cronica
- tosse catarrale cronica
- polmoniti ricorrenti
- bronchiectasie



Adolescenza ed età adulta

- rinosinusite cronica
- poliposi nasale
- tosse catarrale cronica
- polmoniti ricorrenti
- bronchiectasie
- infertilità, gravidanze ectopiche

CONSIGLIO PRATICO:

utilizzare il **PICADAR score** per valutare la probabilità che il paziente con tosse catarrale cronica sia affetto da Discinesia Ciliare Primitiva ed eventualmente indirizzarlo a un centro specialistico di riferimento per la diagnosi

Bibliografia:

- Behan L et al. PICADAR: a diagnostic predictive tool for primary ciliary dyskinesia. Eur Respir J. 2016;47(4):1103–12
- Fitzgerald DA et al. When to suspect primary ciliary dyskinesia in children. Ped Resp Reviews 2016; 18:3-7
- Goutaki M et al. Diagnosis of primary ciliary dyskinesia. Clin Chest Med 2022; 34:127-140
- Lucas JS et al. European Respiratory Society guidelines for the diagnosis of primary ciliary dyskinesia. Eur Respir J. 2017;49(1):1601090
- Mirra V et al. Primary Ciliary Dyskinesia: An Update on Clinical Aspects, Genetics, Diagnosis, and Future Treatment Strategies. Front. Pediatr 2017; 5:135

PICADAR score

Uno score PICADAR ≥ 5 ha una Sensibilità del 90% e una Specificità del 75% nel differenziare pazienti DCP-positivi da pazienti DCP-negativi

PICADAR	
Does the patient have a daily wet cough that started in early childhood?	Yes – complete PICADAR No – STOP . PICADAR is not designed for patients without a wet cough
1. Was the patient born pre-term or full term?	Term 2
2. Did the patient experience chest symptoms in the neonatal period (e.g. tachypnoea, cough, pneumonia)?	Yes 2
3. Was the patient admitted to a neonatal unit?	Yes 2
4. Does the patient have a situs abnormality (situs inversus or heterotaxy)?	Yes 4
5. Does the patient have a congenital heart defect?	Yes 2
6. Does the patient have persistent perennial rhinitis?	Yes 1
7. Does the patient experience chronic ear or hearing symptoms (e.g. glue ear, serous otitis media, hearing loss, ear perforation)?	Yes 1
Total score =	

Tratto da: Behan L et al. PICADAR: a diagnostic predictive tool for primary ciliary dyskinesia. Eur Respir J. 2016;47(4):1103–12