

La Discinesia Ciliare Primaria in breve

A cura della dott.ssa Alessandra Boni e del dott. Nicola Ullmann (GdS PCD e Bronchiectasie non FC)



Che cosa è?

La Discinesia Ciliare Primaria (DCP) è una condizione patologica a trasmissione genetica alla cui base vi sono alterazioni della struttura e/o della funzione delle ciglia della mucosa respiratoria (ma possono essere coinvolte anche le ciglia presenti in altri apparati) con inefficace trasporto mucociliare. Ormai nota è la variabilità genetica e di presentazione clinica.



Come viene trasmessa la malattia?

La DCP è una malattia su base genetica anche se tutt'ora rimangono molti aspetti da chiarire. La malattia sembra essere trasmessa con eredità autosomica recessiva ma sono stati descritti anche casi di trasmissione legata al gene "X". La corretta formazione o funzionalità è legata a più di 250 proteine pertanto le mutazioni di ognuna di queste proteine potrebbe dare una diversa alterazione e quindi giustificare la grande variabilità di presentazione clinica. Al momento sono stati identificati più di 40 geni associati alla patologia che possono essere studiati attraverso delle analisi genetiche su sangue, disponibili in pochi Centri italiani come il nostro.

Come si manifesta clinicamente?

Vi è un'ampia varietà di presentazioni cliniche, che vanno da sintomi lievi, a sintomi più rilevanti ad esordio in diverse epoche della vita (in età neonatale, pediatrica o in età più adulta).

Frequentemente i sintomi si presentano già nel periodo neonatale (difficoltà respiratoria, altrimenti inspiegata, o una rinite persistente fin dai primi giorni di vita). Nei primi anni spesso i pazienti soffrono di infezioni respiratorie ricorrenti delle alte e basse vie aeree (otiti, bronchiti o polmoniti) e clinicamente presentano tosse catarrale quotidiana. Le ripetute infezioni delle alte vie aeree nel tempo si possono associare a continue secrezioni muco-purulente nelle cavità nasali, sinusite e formazione di polipi nasali. L'interessamento delle basse vie aeree invece può portare alla formazione di bronchiectasie.

In taluni casi possono essere evidenti anche i seguenti aspetti:

- cardiopatie, compreso il difetto del setto atriale o la trasposizione dei grossi vasi.
- problemi di fertilità nei maschi per coinvolgimento dei flagelli degli spermatozoi o nella popolazione femminile di gravidanze ectopiche.
- malrotazione dei visceri interni (toracici o addominali) – Sindrome di Kartagener



La prognosi della malattia dipende da molti fattori, tra i quali: la tipologia di mutazione genetica, la precocità di diagnosi, il corretto follow-up e terapia, l'aderenza al trattamento e la ricorrenza delle infezioni polmonari.



Diagnosi

La diagnosi di DCP dovrebbe essere basata sulla presenza di sintomi clinici tipici e su test diagnostici/genetici appropriati effettuati in un centro specialistico. Le tecniche diagnostiche sono la microscopia elettronica e l'analisi della motilità ciliare di campioni di epitelio nasale per determinare l'ultrastruttura e la funzione delle ciglia. Esistono esami utili per lo screening quali: il Picadar Score e la misurazione dell'ossido nitrico nasale. Stanno acquisendo sempre maggior importanza gli esami genetici.



Quale è la terapia corretta?

Ad oggi non sono disponibili trattamenti specifici in grado di correggere la disfunzione ciliare alla base della patologia. L'intervento terapeutico dovrebbe essere pertanto finalizzato ai seguenti punti:

- a) la detersione delle secrezioni dalle alte vie aeree (seni paranasali e cavità nasali) con frequenti docce nasali spesso utilizzando soluzione ipertonica 3% o al 7%
- b) la rimozione delle secrezioni dalle basse vie aeree attraverso la quotidiana fisioterapia respiratoria spesso preceduta da terapia inalatoria con soluzione ipertonica e broncodilatatore allo scopo di aumentarne l'efficacia.
- c) la prevenzione delle infezioni ricorrenti e della formazione delle bronchiectasie. La somministrazione di antibiotico in profilassi, ed il precoce trattamento delle forme infettive alternando le molecole.
- d) la vaccinazione anti-influenzale annuale
- e) L'intervento chirurgico come la polipectomia nasale con il drenaggio sinusale può essere necessario per il trattamento delle complicanze delle alte vie aeree; mentre trattamenti di lobectomia sono raramente indicati



I controlli medici

I pazienti devono essere seguiti in un follow-up clinico e strumentale in Centri specializzati con medici e consulenti esperti nella DCP e con la possibilità di valutazioni multi specialistiche. Le visite vengono effettuate con una frequenza di circa 4-6 mesi