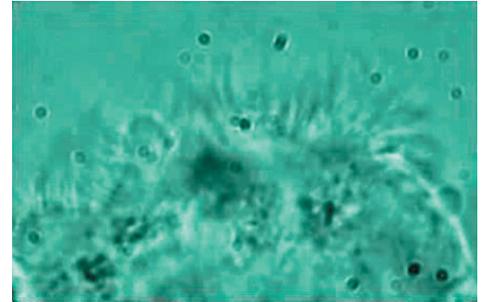


Brochure informativa della SIMRI - disponibile per il download sul sito www.simri.it



La Discinesia Ciliare Primaria

La **Discinesia Ciliare Primaria** (DCP) è una condizione genetica rara, caratterizzata dal malfunzionamento delle ciglia che rivestono l'apparato respiratorio, con conseguenti infezioni ricorrenti che portano ad un progressivo peggioramento della funzione polmonare.



Che cosa sono le ciglia?

L'80% delle cellule che rivestono le vie respiratorie possiedono propaggini mobili, dette ciglia (circa 250 in ogni cellula): il loro movimento, simile a un colpo di frusta, trasporta verso la gola le secrezioni respiratorie, che trattengono virus, batteri, polveri e inquinanti che respiriamo. Il "trasporto muco-ciliare" è la prima forma di difesa contro le infezioni respiratorie e poiché nella DCP tale meccanismo è alterato, il muco ristagna e i pazienti affetti vanno incontro a infezioni respiratorie ricorrenti sin dall'infanzia.

Quando si deve sospettare la DCP?

Le manifestazioni cliniche della DCP possono variare nelle diverse epoche della vita. Il sospetto di malattia 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 sin dai primi giorni di vita
- tosse catarrale quotidiana sin dai primi anni di vita
- alterata disposizione degli organi asimmetrici (come il *Situs Viscerum Inversus*, in cui gli organi toracici e addominali sono disposti in maniera speculare rispetto alla norma)

Queste caratteristiche sono incluse in un questionario di screening (il PICADAR) che permette di valutare in maniera più oggettiva la possibilità di essere affetti da questa malattia. I pazienti con DCP possono soffrire di episodi ricorrenti di otite, bronchite e broncopolmonite e, il ricorrere di tali infezioni, nel tempo, può causare la comparsa di bronchiectasie (dilatazioni dei bronchi), che facilitano ulteriormente il ristagno di muco e l'instaurarsi di nuove infezioni. Con la crescita, il ristagno di muco a livello nasale determina una sinusite cronica con interessamento di tutti i seni paranasali, a cui si può associare la poliposi. Negli uomini ci può essere 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 la diagnosi?

Non esiste un unico esame per la diagnosi di DCP. E' disponibile un test di screening non invasivo costituito dalla misurazione a livello nasale di un gas, l'ossido nitrico, i cui valori sono solitamente molto bassi nella DCP. Per eseguire gli esami diagnostici è necessario sottoporre il bambino a un prelievo di mucosa nasale mediante uno spazzolino citologico

(brushing), dopo aver lavato le cavità nasali con soluzione fisiologica per ridurre il muco che riveste le cellule ciliate. E' un esame poco fastidioso, che non richiede anestesia. Una parte del campione viene utilizzato per valutare la velocità del battito ciliare, la presenza di movimenti anomali e di alterazioni morfologiche delle ciglia, tramite registrazione del movimento ad alta velocità per mezzo di una telecamera collegata al microscopio ottico. Un'altra parte del campione viene sottoposta ad esame ultrastrutturale, ovvero l'analisi della struttura interna delle ciglia ad ingrandimenti elevatissimi tramite microscopio elettronico a trasmissione. La combinazione di questi due esami è solitamente sufficiente per una diagnosi definitiva. Nei casi dubbi si possono eseguire esami più sofisticati (colture cellulari e immunofluorescenza), disponibili solo in pochi Centri.

E' possibile eseguire un test genetico?

La DCP può essere causata da mutazioni in centinaia di geni: ad oggi ne sono stati identificati più di 50 ed è possibile eseguire contemporaneamente la ricerca delle loro mutazioni attraverso tecniche di sequenziamento di nuova generazione. Tuttavia, poiché i geni coinvolti nella malattia sono stati descritti solo in parte, l'indagine genetica può dare risultati falsamente negativi e quindi può essere utilizzata come test di conferma, ma non come test diagnostico.

Esistono terapie per la DCP?

Ad oggi non è disponibile alcun trattamento risolutivo, ma è possibile ridurre la frequenza

delle infezioni e rallentare le complicanze ricorrendo a farmaci e a tecniche di fisioterapia respiratoria. A livello nasale è importante eseguire lavaggi con soluzioni saline più volte al giorno. Per facilitare la rimozione delle secrezioni presenti nei bronchi è necessario eseguire almeno due volte al giorno la fisioterapia respiratoria, meglio se preceduta dalla somministrazione di un broncodilatatore. Anche la regolare attività sportiva aerobica facilita la rimozione delle secrezioni. Altri farmaci per via inalatoria e gli antibiotici possono essere indicati in base alle condizioni e dell'andamento clinico del bambino. In caso di infezione cronica da parte di batteri aggressivi, come lo *Pseudomonas*, è possibile somministrare ciclicamente 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 e, se collaboranti, dovrebbero eseguire anche le prove di funzionalità respiratoria. La valutazione otorinolaringoiatrica con esame audiometrico sarebbe indicata almeno ogni 2 anni. Le indagini radiologiche invece dovrebbero essere effettuate solo quando utili per impostare o modificare i trattamenti.

Autore: Maria Elisa Di Cicco, MD

Revisore: Massimo Pifferi, MD - PhD

Ulteriori informazioni:

A.I.D.Kartagener - www.pcdkartagener.it

Le brochure informative della SIMRI contengono informazioni unicamente a scopo educativo e non dovrebbero essere utilizzate in sostituzione del parere medico. Tutte le brochure sono liberamente scaricabili in pdf sul sito della SIMRI (www.simri.it) nella sezione «Informazioni per i pazienti» dell'area «Per la Famiglia». Alcune brochure vengono pubblicate anche sulla rivista *Pneumologia Pediatrica*, per la quale la rubrica educativa è curata dalla Dott.ssa Maria Furno e dal Dott. Salvatore Fasola, con il coordinamento della Dott.ssa Maria Elisa Di Cicco. Per ulteriori informazioni: segreteria@simri.it.

*Ultimo
aggiornamento:
Aprile 2022*