

Gruppo di studio Malformazioni Polmonari

La mission del GdS

L'interesse clinico e scientifico del nostro GdS riguarda lo studio e la classificazione delle malformazioni broncopolmonari: un ampio gruppo di malattie congenite che, grazie al progressivo miglioramento delle tecniche di diagnosi prenatale come l'ecografia fetale e la RMN, sono spesso rilevate già in utero. Le malformazioni broncopolmonari, quando non vengono diagnosticate con gli ECOfetali morfologici, possono essere silenti alla nascita, e l'insorgenza dei sintomi può avvenire durante l'infanzia, talvolta associata a gravi complicanze.

La comune origine embrionale dei sistemi respiratorio e gastrointestinale (trachea e foregut) stabilisce spesso un'associazione di malformazioni respiratorie con alterazioni della morfologia esofagea, ma un comune errore disembrigenetico può avere un ruolo anche quando associato ad alterazioni cardiache/dei grossi vasi. L'ipoplasia congenita e/o la compressione estrinseca della trachea e dei bronchi maggiori, sono infatti spesso associate ad anomalie dei vasi mediastinici che portano ad "anelli vascolari o sling". In questi pazienti possono essere presenti sintomi respiratori da moderati a gravi: apnee ricorrenti e/o attacchi di apnea e stridore nei neonati e nei bambini piccoli, tosse bitonale simile a una "tosse da foca" cronica/ricorrente, nonché infezioni respiratorie ricorrenti nei bambini in età scolare e adolescenti. Infatti la malacia primitiva o la compressione estrinseca sulle vie aeree può interferire con la clearance mucociliare e quindi favorire la persistenza di uno stato infettivo a livello delle basse vie aeree, come la bronchite batterica protratta (PBB), infezione cronica che con il tempo può favorire lo sviluppo di bronchiectasie. Infatti, molti bambini con infezioni croniche delle vie aeree vengono trattati in modo inappropriato per l'asma, mentre solo il 20-40% di quelli con tosse ricorrente da bronchite batterica protratta riceve antibiotici somministrati in maniera corretta. Solo una corretta diagnosi può portare ad un corretto trattamento, generalmente chirurgico per la maggior parte delle malformazioni broncopolmonari e per l'ipoplasia congenita della trachea e le anomalie dei vasi mediastinici. Le terapie mediche devono preparare il paziente alla riparazione chirurgica della malformazione e spesso sono necessarie in seguito.

Negli ultimi anni è quindi progressivamente emersa la necessità di creare un database che raccolga tutti i dati ottenuti da questi pazienti al fine di avere un quadro della loro frequenza, complessità, complicanze e trattamenti in corso il più aggiornato possibile. Attualmente la banca dati più completa è quella francese, curata da "RESPIRARE: Centre de reference des maladies respiratoires rares", la cui classificazione è denominata LES GRANDS GROUPES DE MALFORMATIONS DU SYSTÈME RESPIRATOIRE. Sull'esempio di questa classificazione, il nostro gruppo GdS ha già approntato una scheda-paziente di raccolta dati di tutte le malformazioni polmonari, così da poi poter raccogliere tutte le informazioni in un DB nazionale, con questi obiettivi:

Obiettivi specifici

- 1) Raccogliere dati su pazienti con malformazioni polmonari (primarie o secondarie ad anomalie dei vasi mediastinici / anelli vascolari con conseguente compressione estrinseca della trachea e grossi bronchi), allestando una scheda-paziente (CRF) posta su un sito web, sviluppato dalla SIMRI (Società Italiana di Medicina Respiratoria Pediatrica), che sarà disponibile per diverse unità pediatriche in tutta Italia. Ne conseguirà la formazione di un

database che, raccogliendo tutti i dati dei pazienti con malformazioni broncopolmonari congenite, permetterà di valutarne la frequenza, la complessità, le complicanze ed il trattamento medico e chirurgico delle varie condizioni cliniche.

- 2) Sulla base dei dati raccolti nel DB, preparare un PDTA sulle malformazioni broncopolmonari per delineare il miglior percorso diagnostico e assistenziale, definendo il ruolo delle procedure endoscopiche e di imaging, nonché le migliori tecniche di trattamento endoscopico o chirurgico.
- 3) Ci aspettiamo così di raccogliere dati che saranno utili nella caratterizzazione delle malformazioni broncopolmonari congenite e saranno in grado di identificare correttamente i pazienti a più alto rischio di complicanze come infezioni polmonari ricorrenti. Se questa aspettativa viene soddisfatta, i bambini con queste malattie possono essere gestiti precocemente e avranno meno sequele a breve e lungo termine, riducendo i costi per il Servizio Sanitario Nazionale.