

Progetti innovativi per le malattie rare

IL CONTRIBUTO DEL LABORATORIO NEL FAVORIRE LA DIAGNOSI NON INVASIVA DELLE MALATTIE RARE POLMONARI

Prof Elena Bargagli, Dr Laura Bergantini, Dr Miriana d'Alessandro, Dr Perrone Anna, Dr Cecilia Vagaggini, Dr Claudia Landi, Dr Paolo Cameli, Dr Antonella Fossi, Dr Behar Cekjoria, Dr Chiara Madioni, Dr Felice Perillo, Dr Grazia Pieroni, Dr David Bennett, Dr Metella Refini, prof Piersante Sestini, Dr Claudia Basagni
Centro di Riferimento Regionale delle Malattie Rare Polmonari, Laboratorio della UOC Malattie Apparato Respiratorio, AOU Siena

Abstract

Background

Il laboratorio delle malattie rare polmonari ha un ruolo cruciale nel favorire la diagnosi precoce e non invasiva delle malattie rare polmonari contribuendo anche al loro monitoraggio. Fluidi corporei oggetto di analisi includono il siero e il lavaggio broncoalveolare (BAL) che fornisce informazioni utili per la diagnosi, con minori invasività e rischi di complicanze rispetto alla biopsia.

Il BAL consente l'esame del pattern citologico, la valutazione delle sottopolazioni linfocitarie, l'esame microbiologico completo (incluso esame colturale per micobatteri). La maggior parte dei pazienti con sarcoidosi ad esempio mostra un quadro di linfocitosi nel BAL, specie al momento dell'esordio, con percentuale di linfociti nel BAL maggiore del 15%.

È da sottolineare l'importanza di un laboratorio con specifica competenza per interpretare il BAL che affianchi il Centro ospedaliero universitario. Di recente marker importanti sono stati analizzati nel siero, come Krebs von der Lungen-6 (KL-6), una glicoproteina ad alto peso molecolare proposta come biomarker di interstiziopatie polmonari (ILD), inclusa la fibrosi polmonare idiopatica (IPF) è stata analizzata in vaste popolazioni di malati con ILD. Di recente anche pazienti con tumore polmonare e IPF sono stati sottoposti a questo tipo di analisi.

Obiettivo

Valutare le concentrazioni sieriche e nel BAL di KL-6 in una coorte di pazienti con IPF versus pazienti con IPF e adenocarcinoma e rispetto ai pazienti affetti da polmonite da ipersensibilità fibrotica (fHP), sarcoidosi e controlli sani. L'ulteriore obiettivo dello studio sarà analizzare in modo seriale le concentrazioni di KL-6 sul siero di pazienti affetti da IPF dopo 24 mesi di trattamento con antifibrotici.

Materiali e metodi

Lo studio sarà condotto presso il Centro di Riferimento Regionale per la Sarcoidosi e altre Interstiziopatie Polmonari di Siena. Campioni di BAL all'esordio e campioni sierici seriali saranno raccolti da pazienti affetti da IPF prima dell'inizio della terapia antifibrotica (t0) e dopo 12 mesi (t1) e 24 mesi (t2). I livelli sierici di KL-6 saranno analizzati mediante saggi in chemiluminescenza (KL-6 reagent assay, Fujirebio Europe, UK).

Risultati attesi

Questo è uno studio preliminare che valuterà il ruolo diagnostico e prognostico di marker sierici e del BAL come la KL-6 in pazienti con IPF, IPF e tumore polmonare, altre ILD. Inoltre, la valutazione seriale di KL-6 nei pazienti con IPF permetterà di rilevare se dopo il trattamento antifibrotico, la stabilizzazione dei parametri funzionali si associa a quella dei livelli sierici di KL-6.