

Progetti innovativi per le malattie rare

Il Registro Europeo della Discinesia Ciliare Primaria

Massimo Pifferi¹, Debora Maj¹, Sara Passaponti¹, Serena Gracci¹, Giulia Bertolucci¹, Maria Elisa Di Cicco¹, Angela Michelucci², Veronica Bertini³, Angelo Valetto³, Maria Adelaide Caligo², Diego Peroni¹

¹Sezione di Pneumologia e Allergologia – U.O. Pediatria – Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana

²SOD Genetica Molecolare - Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana

³SOD Citogenetica - Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana

Abstract

La Discinesia Ciliare Primaria (DCP) è una malattia rara, geneticamente eterogenea e molto variabile dal punto di vista fenotipico. Le manifestazioni cliniche presenti nella DCP sono determinate da alterazioni dell'ultrastruttura e del movimento delle ciglia dell'epitelio respiratorio con conseguente compromissione del trasporto muco – ciliare e sviluppo di infezioni respiratorie recidivanti, che conducono a esiti irreversibili e a un progressivo deterioramento della funzione respiratoria. Solo dalla condivisione delle informazioni dei pazienti con DCP in un'unica piattaforma web può scaturire una migliore conoscenza della malattia, insieme alla possibilità di disporre di una casistica di ampiezza tale da permettere studi prospettici e di intervento. Per tale motivo, nell'ambito dell'ERN LUNG PCD (di cui siamo parte come *Full Member*) è stato realizzato il Registro Europeo per la DCP. Questo si compone del *Basic Data Form*, riservato alle informazioni relative alla diagnosi di ciascun paziente, e del *Visit Form*, da compilare ad ogni visita successiva alla prima. Il registro permette anche un'elaborazione statistica dei dati inseriti. Il nostro centro ha partecipato attivamente a questa iniziativa con la condivisione delle informazioni relative a 269 dei 285 pazienti finora diagnosticati. L'analisi dei dati ha permesso di valutare la correlazione tra fenotipo ultrastrutturale o genotipo e fenotipo clinico almeno nei gruppi di pazienti con alterazioni più frequenti. In particolare, è emerso che il difetto a carico dei bracci interni di dineina e della coppia centrale con la disorganizzazione dei microtubuli periferici (IDA-CA-MTD) o la presenza di mutazioni patogenetiche nei geni CCDC39 e CCDC40 si accompagnano al fenotipo clinico relativamente più grave, mentre la presenza di una ultrastruttura normale o di mutazioni patogenetiche a carico del gene DNAH11 si associano ad una sintomatologia più lieve. Questo suggerisce la possibilità di un trattamento e di un monitoraggio differenziati dei pazienti con DCP.