

DIAGNOSI e TERAPIA NELLA DISCINESIA CILIARE PRIMARIA IN ITALIA

Dr. Nicola Ullmann

*U.O.C. Broncopneumologia – Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
Responsabile del Gruppo di Studio “PCD e Bronchiectasie non-FC” – SIMRI*

I risultati del lavoro derivano dalle risposte ad un questionario inviato ai principali Centri italiani che seguono pazienti con DCP e nello specifico sono relativi ai 20 centri che hanno risposto, distribuiti in 12 regioni italiane per un numero totale di circa 416 pazienti. Sono emersi diversi risultati interessanti che proveremo a riassumere di seguito:

1_ Per quanto riguarda i Centri e la diagnosi

- a) la maggior parte dei centri segue pazienti sia in età pediatrica che adulti*
- b) la distribuzione dei pazienti è molto varia: pochi centri seguono >40 pazienti, molti altri invece si occupano di <20 pazienti*
- c) l'età di diagnosi varia tra i 4 e gli 8 anni di vita*
- d) i test di screening o diagnostici più usati sono in ordine: lo studio di microscopia ottica ad alta velocità (90% dei centri), l'ossido nitrico nasale (75%) e la meno frequente la microscopia elettronica (40%).*
- e) l'esame genetico è effettuato solo nella metà dei centri italiani*
- f) circa il 50% dei pazienti italiani ha ottenuto una diagnosi genetica (con la descrizione delle mutazioni coinvolte), con percentuali differenti tra i centri*

2_ Per quanto riguarda la terapia

- a) La prescrizione di soluzione salina isotonica o ipertonica (per lavaggi nasali o inalatoria), della terapia corticosteroidica inalatoria e della fisioterapia respiratoria è diffusa in tutti i centri.*
- b) Il 95% dei centri prescrive la terapia antibiotica di profilassi*
- c) La terapia mucolitica viene indicata solo nella metà dei centri*
- d) L'infezione da Pseudomonas è diffusamente trattata con antibiotici inalatori o per via orale*

I risultati di questo studio dimostrano che in Italia **i pazienti con DCP**, in quanto patologia rara e per la quale la cura non è centralizzata, **afferiscono a molti centri** anche con pochi pazienti e che curano sia bambini che adulti (mancano programmi di transizione). Purtroppo ancora oggi **la diagnosi è spesso tardiva**. Inoltre vi è una **grande variabilità** tra i centri italiani **per gli strumenti diagnostici disponibili**, e, in mancanza di linee guida condivise, anche **per le terapie** prescritte.

Questo progetto di ricerca è il primo passo verso:

- 1) una collaborazione sempre più attiva tra i diversi centri specialistici italiani**
- 2) una maggior uniformità nazionale degli approcci diagnostici e terapeutici**
- 3) la creazione di una comunità di specialisti con l'obiettivo comune di diffondere la conoscenza di questa patologia e provare a migliorare le cure e la qualità di vita dei pazienti**