

Test diagnostici in persone con discinesia ciliare primaria: uno studio internazionale

Scritto da Leonie D Schreck, Eva SL Pedersen e Sara Bellu



Perché abbiamo condotto questa ricerca e perché è importante?

La discinesia ciliare primaria (DCP) può essere diagnosticata con diversi test, come la misurazione di un gas speciale nel naso, il cosiddetto test dell'ossido nitrico nasale (nNO), l'esame al microscopio di cellule prelevate dall'interno del naso (biopsia) o test genetici alla ricerca di un difetto che causa la DCP. La diagnosi di DCP richiede solitamente diversi esami, ma in alcuni individui la diagnosi può essere confermata da test genetici o dalla biopsia. Tuttavia, è necessario una combinazione di test per definire i diversi tipi di DCP, che possono richiedere piani di trattamento e monitoraggio diversi. Questa conoscenza è importante per sviluppare trattamenti personalizzati e partecipare a studi clinici. Volevamo scoprire quali esami diagnostici fossero stati eseguiti dalle persone affette da DCP e le possibili spiegazioni sul perché alcune persone fossero state sottoposte ad alcuni esami e altre no.

Come abbiamo svolto questa ricerca?

Abbiamo utilizzato i dati del COVID-DCP, uno studio internazionale condotto da e per le persone con DCP. Le persone con DCP si sono registrate online allo studio e hanno poi ricevuto un questionario via e-mail. Il questionario chiedeva informazioni sugli esami diagnostici e su altri fattori, come l'anno di diagnosi della DCP e l'eventuale presenza di organi inversi (situs inversus).

Cosa abbiamo scoperto?

Tra le 747 persone con DCP provenienti da 49 paesi, la metà (49%) aveva misurato l'nNO, tre quarti (75%) avevano effettuato campioni

biopici dal naso o dai polmoni e più della metà (58%) aveva effettuato un test genetico. La situazione varia da Paese a Paese: In Svizzera solo un terzo ha effettuato un test genetico, ma in Nord America due terzi. Un terzo (36%) dei partecipanti ha effettuato tutti i test. I partecipanti a cui è stata diagnosticata la DCP molto tempo fa (prima degli anni 2000) e i partecipanti con organi inversi hanno effettuato meno test degli altri.

Che cosa significa?

Non tutte le persone con DCP nel mondo vengono sottoposte agli stessi esami diagnostici. Per molte persone, la diagnosi di DCP si basa solo su un singolo test o anche solo su caratteristiche cliniche come gli organi inversi. Queste persone potrebbero trarre beneficio da ulteriori test, in modo da comprendere meglio il loro tipo di DCP e poter beneficiare in futuro di trattamenti più personalizzati.

Ulteriori informazioni:

www.covid19pcd.ispm.ch

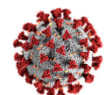
Riferimento completo all'articolo: Schreck LD, Pedersen ESL, Cizeau I, et al. Diagnostic testing in people with primary ciliary dyskinesia: An international participatory study. PLOS Glob Public Health. 2023;3(9):e0001522. Published 2023 Sep 11. doi:10.1371/journal.pgph.0001522

L'articolo completo in inglese è disponibile [qui](#).

Contatto:

Dr. med. Leonie D Schreck
(leonie.schreck@unibe.ch) e

Prof. Claudia E Kuehni
(claudia.kuehni@unibe.ch)



COVID-PCD