

## **"CORRELAZIONI TRA GENOTIPO E FENOTIPO IN PAZIENTI CON FIBROSI CISTICA AFFETTI DA POLIPOS NASALE"**

**Vieri Galli** - M.Cimmino, M.Mesolella, A.Esposito, M.Iengo, V.Raia

### Introduzione

La Fibrosi Cistica è una malattia genetica autosomica recessiva con una frequenza di 1 caso su 2000 nuovi nati.

Gli Autori riportano pertanto la loro esperienza nel trattamento medico e/o chirurgico di un gruppo di pazienti affetti da Fibrosi cistica con poliposi nasale in età pediatrica e su eventuali correlazioni tra poliposi nasale, gravità della sintomatologia rino sinusale e specifici genotipi.

### Materiali e Metodi

Sono stati inclusi nello studio 105 bambini da 3 a 12 anni con Fibrosi cistica afferenti al dipartimento di Pediatria dell'Università Federico II di Napoli.

La diagnosi di FC era stata effettuata con il test al sudore (superiore a 60 mEq/L) e analisi genetico-molecolari sulla presenza di mutazioni del gene di regolazione della permeabilità transmembrana (CFTR) localizzato sulla regione q31 del braccio lungo del cromosoma 7.

I pazienti sono stati sottoposti a visita ORL, endoscopia delle VADS, spirometria, studio sul tempo di trasporto mucociliare mediante test alla saccarina, esame batteriologico sulle secrezioni nasali, test allergometrici cutanei e dosaggio delle IgE sieriche.

### Risultati

Il 32,6% dei casi esaminati era affetto da poliposi nasale, di essi 17 erano stati sottoposti ad intervento chirurgico. Il gruppo di controllo era rappresentato da pazienti con FC senza poliposi nasale.

La poliposi nasale era monolaterale nel 37,9 % dei casi. In tutti i casi si osservava un normale tempo di trasporto mucociliare che tuttavia era più elevato nel gruppo con poliposi nasale (14,97 vs 11,87 min,  $p < 0.01$ ).

Lo stafilococco aureus era il batterio più comune nei tamponi nasali in entrambi i gruppi con una più alta presenza nel gruppo con poliposi nasale ( $p < 0,01$ ) per lo pseudomonas aeruginosa. La correlazione tra la presenza dello Pseudomonas e la positività al prick test è significativa ( $p < 0,01$ ).

L'analisi del genotipo ha mostrato una prevalenza di eterozigoti (AF 508/altre mutazioni) e la correlazione tra la mutazione AF 508 ad altre senza un più alto rischio di poliposi nasale.

### Discussione e Conclusioni

Le manifestazioni patologiche a carico dei seni paranasali sono molto comuni nei bambini e negli adulti con Fibrosi cistica. Tali condizioni patologiche benché non modificano le aspettative di vita dei pazienti, certamente aumentano la morbilità della malattia e deteriorano la qualità di vita. Pertanto tali disturbi devono essere presi in grande considerazione dal punto di vista clinico-sintomatologico per favorire un trattamento terapeutico tempestivo ed efficace.