

● ● ●

Salvare una vita in più?

Facile come leggere questo volantino.

Scopri la Sindrome da Attivazione di PI3Kδ (APDS)

— 1. Cos'è

Una rara immunodeficienza primitiva, caratterizzata da compromissione sia dell'immunità umorale, con agammaglobulinemia di gravità variabile e aumento delle IgM, che dell'immunità cellulare, che porta alla circolazione di cellule B e T immature o senescenti, comunque non immunocompetenti.

— 2. Come si presenta

La malattia si presenta dall'infanzia con infezioni batteriche e virali ricorrenti e/o gravi (in particolare infezioni batteriche sinopolmonari e da herpes virus), linfoproliferazione benigna cronica (che esordisce con linfadenopatia, epatosplenomegalia, iperplasia nodulare linfoide focale e linfomi) e/o malattie autoimmuni (citopenie, artrite, glomerulonefrite e colangite sclerosante)

— 3. Come si sviluppa

La malattia è causata da alterazioni genetiche a carico del gene PIK3CD e PIK3R1 che codifica rispettivamente l'attivazione o la regolazione della proteina PI3Kδ. Queste alterazioni provocano anomalie nel funzionamento dei linfociti T e B.

— 4. Come diagnosticarla

Indizi utili per far sorgere il sospetto clinico di APDS sono: frequente comparsa di infezioni, presenza di linfonodi persistentemente ingrossati, aumento delle dimensioni di fegato e/o milza, bassi livelli di immunoglobuline IgG e IgA a fronte di IgM elevate, linfociti B ridotti e tutti immaturi e linfociti T sbilanciati verso quelli terminalmente differenziati. La diagnosi certa di APDS è effettuata solo con l'analisi genetica dei geni PIK3CD e PIK3R1 che codificano per le due subunità di PI3Kδ.

— 5. Come si cura

L'unica cura dell'APDS, nei rari casi di compatibilità, è il Trapianto di Cellule Staminali Ematopoietiche (TCSE). Il trattamento sintomatico si basa invece su farmaci anti-infettivi ed antinfiammatori, terapie sostitutive con immunoglobuline, altri farmaci immunosoppressori.

