



SOCIETA' ITALIANA DI OTORINOLARINGOLOGIA PEDIATRICA

XII CONGRESSO NAZIONALE

S.Tecla - Acireale (CT) 16-19 Settembre 1992



ABSTRACTS

SEGREGAZIONE DELL'APLOTIPO HLA E STUDIO ULTRASTRUTTURALE IN DUE COPPIE DI FRATELLI CON "IMMOTILE-CILIA SYNDROME"

F. OTTAVIANI *, S. SAVASTA +, G. BROICH °

* II.Clinica Otorinolaringoiatrica, Università di Milano

+ Clinica Pediatrica, Università di Pavia

° I. Clinica Otorinolaringoiatrica, Università di Milano

La "Immotile Cilia Syndrome" (ICS) e' un disordine congenito caratterizzato da alterata o completa immobilità delle ciglia dell'epitelio ciliato (incidenza $<1/30000$). Le conseguenze più frequenti includono le infezioni delle vie aeree che iniziano sin dalla prima infanzia. E' stato descritto qualche caso in cui si è verificata asfissia neonatale. I maschi sono normalmente sterili, mentre le femmine possono essere sterili o no. La malattia e' ereditata come autosomica recessiva ma precedenti tentativi fatti al fine di localizzare il gene di suscettibilità sono risultati senza successo. ICS e' un'entità clinica eterogenea con una probabile eterogeneità genetica. Molti geni sono coinvolti nella normale organizzazione ciliare; una mutazione a livello di uno di essi puo' essere responsabile di una alterata ultrastruttura e funzione ciliare ed è probabile che i geni responsabili per le differenti alterazioni siano situati su piu' di un cromosoma.

Viene qui presentato il caso di due coppie di fratelli affetti da ICS, appartenenti a due famiglie non correlate. In una coppia la sintomatologia clinica era caratterizzata da broncopolmoniti recidivanti, nell'altra da infezioni recidivanti delle prime vie aeree. Lo studio ultrastrutturale delle relative biopsie della mucosa nasale mostrava anomalie strutturali caratterizzate da singoli microtubuli o coppie sovrannumerarie, disposte casualmente nell'assonema. Lo studio del genotipo dei membri delle due famiglie rivelo' quanto segue:

- 1.- una significativa associazione di ICS con l'aplotipo HLA-DR7;DQW2 che e' comune a tutti i fratelli affetti ($p=0.0099$, $RR=25.94$);
- 2.- un possibile legame del gene di suscettibilità per ICS con HLA, poiche` entrambe le coppie di fratelli affetti avevano HLA identico mentre un fratello sano aveva HLA differente (sib pair analysis $p<0.001$).