

***XXIII Congresso Nazionale  
Società Italiana di Pediatria Preventiva e Sociale***

***Aiutami a crescere***

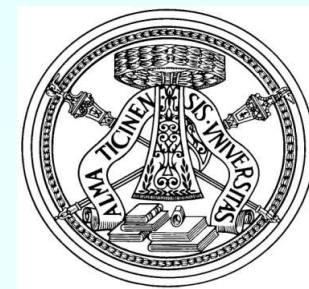
***Milano, 15- 17 settembre 2011***

**VALUTAZIONE INTEGRATA DELLA POLIPOSIS NASALE  
IN ETÀ PEDIATRICA**

***Martina Pasetti***

**Dipartimento di Scienze Pediatriche e Patologia Umana ed Ereditaria**

**Direttore: Chiar.mo Prof. Gian Luigi Marseglia**



# La Poliposi Nasale

- Patologia infiammatoria cronica del distretto rinosinusale
- Caratterizzata da congestione della mucosa

**E' UNA PATOLOGIA RARA  
IN ETA' PEDIATRICA!**

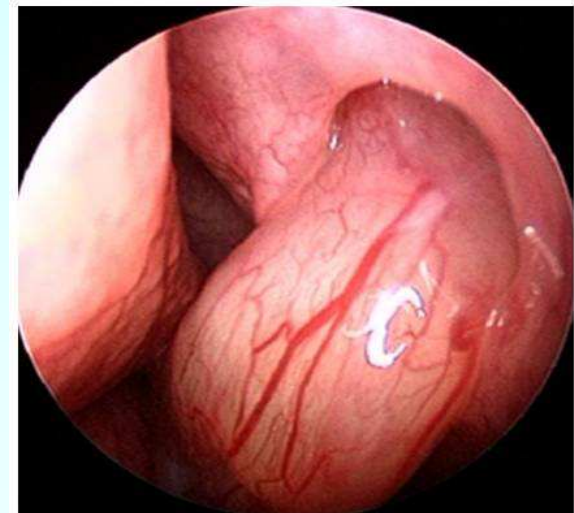
**la prevalenza è inferiore all'1%!**

polipoidi possono originare a livello di tutta la mucosa nasale e dei seni paranasali

# Epidemiologia

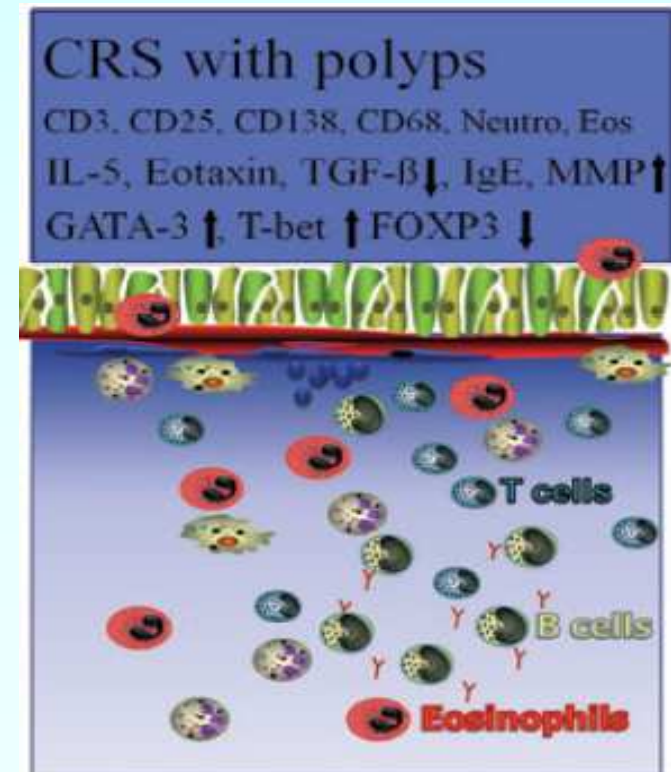
La Poliposi nasale può essere:

- isolata
- associata ad altre condizioni patologiche a carico del distretto rinosinusale
  - Rinosinusite cronica, Sinusite Allergica Fungina
- associata a patologie sistemiche
  - Asma bronchiale (rara)
  - Triade di Samter
  - ➔ – Fibrosi cistica
  - ➔ – Discinesie ciliari (S. di Kartagener)
  - Sindrome di Young
  - Poliposi/Adenomatosi familiare (S. di Gardner, S. di Peutz-Jeghers)



# Eziopatogenesi

- Eziopatogenesi incerta e multifattoriale
- Alla base dello sviluppo dei polipi nasali vi è un processo infiammatorio cronico della mucosa rinosinusale
- Diverse ipotesi patogenetiche:
  - Allergia
  - Infezioni croniche
  - Alterazione della *clearance* mucociliare
  - Vasculite



# Classificazione secondo Stammberger

I. Polipo antrocoanale

II. Polipo nasale isolato, polipo sfenocoanale, polipo etmoidocoanale

III. Poliposi nasale associata a rinosinusite cronica senza eosinofilia

IV. Poliposi nasale associata a rinosinusite cronica con eosinofilia

V. Poliposi nasale associata a malattie sistemiche

# Clinica

Sintomo principale: **ostruzione nasale**

Altri sintomi sono: rinorrea, russamento, cefalea, *post-nasal drip*, tosse, ipo/anosmia

# Trattamento

. **Medico**

. **Chirurgico:** chirurgia endoscopica funzionale rinosinusale (**FESS: *Functional Endoscopic Sinus Surgery***)

Polipi dei gruppi I e II : terapia chirurgica risolutiva

Polipi dei gruppi III, IV e V: terapia medica, seguita eventualmente da terapia chirurgica

## Esperienza personale

- 50 pazienti di età pediatrica valutati presso la Clinica Pediatrica e Clinica Otorinolaringoiatrica, Università di Pavia, IRCCS Policlinico S. Matteo
- Età mediana: 12 anni (5-18), M/F: 35/15
- Distinzione tra pazienti con poliposi **monolaterale** e pazienti con poliposi **bilaterale**

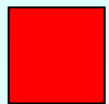
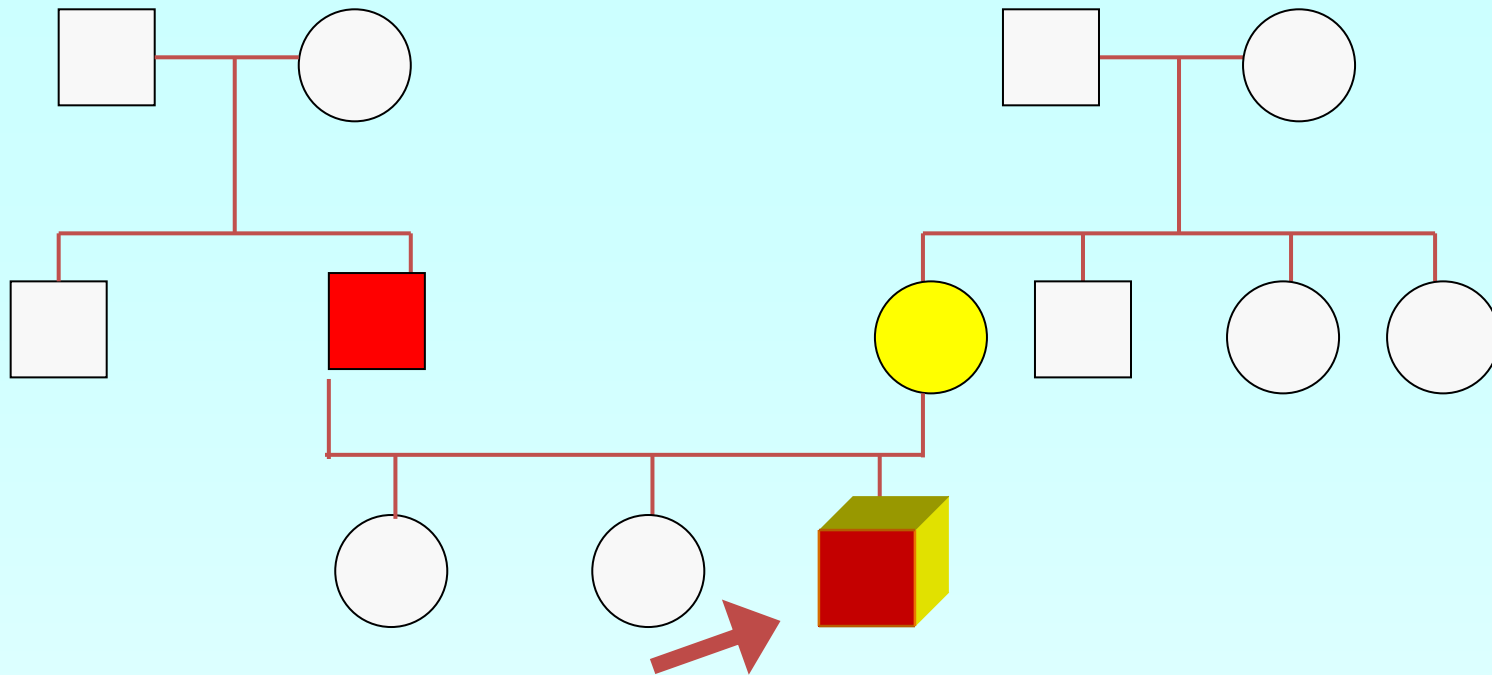
# Caratteristiche cliniche - I

<b>Classificazione</b>	
<b><i>Poliposi monolaterale</i></b>	26/50 (52%)
Polipo antrocoanale	25/26
Polipo sfenocoanale	1/26
lateralità D/S	14/12
<b><i>Poliposi nasale bilaterale</i></b>	24/50 (48%)
Poliposi associata a Fibrosi cistica	4/24
Poliposi associata a S. di Kartagener	1/24
Poliposi associata a sinusite cronica	24/24
<b><i>Precedente polipectomia</i></b>	10/50 (20%)
Poliposi monolaterale	7/26
Poliposi nasale bilaterale	3/24

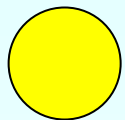


# Caratteristiche cliniche - II

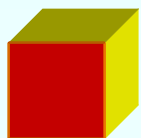
<b>Patologie associate alla Poliposi</b>	
<b><i>Asma bronchiale</i></b>	2/50 (4%)
<b><i>Allergia</i></b>	15/48 (31%)
Allergia e Poliposi monolaterale	5
Allergia e Poliposi nasale bilaterale	10
farmaci	6 (di cui 2 all'aspirina)
pollini di piante erbacee	8
acari	6
alimenti	3
<b><i>Sinusite cronica</i></b>	37/50 (74%)
Poliposi monolaterale	13/26
Poliposi nasale bilaterale	24/24
<b><i>Patologie sistemiche</i></b>	5/50 (10%)
Fibrosi cistica	4/50
Discinesia ciliare	1/50



**Eterozigosi per la mutaz. 3849+10KbC>T (intr. 19);  
Variante allelica IVS8 poly-T: eterozigote 7T/9T**



**Eterozigosi per la mutaz. 1717-1G>A (intr. 10);  
Variante allelica IVS8 poly T: eterozigote 7T/9T**



**DOPPIA ETEROZIGOSI. Eterozigosi per la  
mutaz. 3849+10KbC>T e per la mutaz. 1717-1G>A  
Variante allelica IVS8 poly-T: eterozigote 7T/9T**

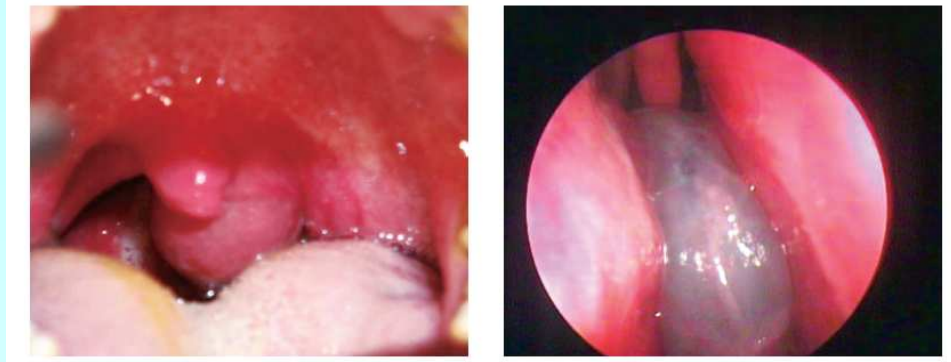
# Nel nostro caso:

## CLASSI DI MUTAZIONE E FENOTIPO ASSOCIATO

CLASSE	CONSEGUENZE MOLECOLARI	TIPO DI MUTAZIONE	MUTAZIONI	FENOTIPO
● I	assenza di sintesi	<i>nonsense</i> <i>frameshift</i> <i>splicing</i>	G542X, R1162X 2183AA G 1717-1G A	PI PI PI
● II	blocco della maturazione	<i>missense</i> <i>delezioni</i>	N1303K, S549R ΔF508, ΔI507	PI PI
● III	alterata regolazione	<i>missense</i>	G551D, G1244E G551S	PI PS
● IV	conduttanza alterata	<i>missense</i>	R1066C R334W, R347P R117H, R347H	PI PS CBAVD
● V	riduzione mRNA	<i>splicing</i>	2789+5G A 3849+10KbC T allele 5T	PS PS [Cl <sup>-</sup> ] < 60 mEq/L CBAVD

PI (*pancreas insufficiente*); PS (*pancreas sufficiente*); CBAVD (*congenital bilateral absence of the vas deferens*).

# Conclusioni



- **Patologia rara in età pediatrica che può limitare significativamente la qualità di vita**
- **Spia di patologie sistemiche**
- **Necessità di valutazione integrata: pediatra, allergologo, otorinolaringoiatra, genetista, radiologo**
- **Endoscopia: diagnosi e *follow up* più agevole**
- **FESS: intervento meno invasivo, ben tollerato dai pazienti pediatrici e ripetibile**

Grazie per l'attenzione!