

SINDROME DA ATTIVAZIONE DI PI3K-DELTA

Conoscere per riconoscere

Cos'è la sindrome da attivazione di PI3K-delta

La sindrome da attivazione di PI3K-delta (APDS) è una malattia genetica rara che colpisce il sistema immunitario. È causata da mutazioni nei geni PIK3CD o PIK3R1, responsabili della produzione di proteine che regolano la via di segnalazione PI3K-delta, essenziale per il corretto sviluppo e funzionamento dei linfociti, cellule chiave della difesa immunitaria.

Quando questa via è iperattiva, il sistema immunitario risulta sbilanciato: alcune cellule si moltiplicano in modo anomalo, mentre altre non funzionano correttamente. Il risultato è una maggiore suscettibilità alle infezioni, insieme a manifestazioni infiammatorie o autoimmuni.

In breve:

- Ereditarietà: autosomica dominante
- Geni coinvolti: PIK3CD o PIK3R1
- Incidenza stimata: < 1 su 1.000.000
- Può manifestarsi già in età pediatrica

Come si manifesta

I sintomi dell'APDS possono variare molto da persona a persona, anche all'interno della stessa famiglia. Tuttavia, alcune caratteristiche cliniche ricorrono frequentemente:

- Infezioni respiratorie ricorrenti (sinusiti, bronchiti, polmoniti)
- Ingrandimento dei linfonodi, della milza o del fegato
- Alterazioni immunologiche (riduzione o squilibrio dei linfociti)
- Infiammazione cronica di organi e tessuti
- Possibili malattie autoimmuni
- Ritardo di crescita o stanchezza persistente nei bambini

Quando sospettarla:

- In presenza di infezioni frequenti o gravi, che tendono a ripresentarsi
- Se vi è una storia familiare di disturbi immunitari simili
- In caso di alterazioni immunologiche inspiegate

Come si arriva alla diagnosi

La diagnosi di APDS richiede la collaborazione tra pediatri, immunologi, ematologi e internisti. Il percorso diagnostico prevede:

1. Valutazione clinica dettagliata (storia di infezioni ricorrenti, segni linfoproliferativi, sintomi autoimmuni)
2. Analisi di laboratorio del sistema immunitario (studio dei linfociti e delle immunoglobuline)
3. Test genetico mirato, che consente di confermare la mutazione nei geni PIK3CD o PIK3R1.

Dove rivolgersi:

In Italia sono attivi numerosi centri di riferimento per le immunodeficienze primitive, dove è possibile eseguire valutazioni diagnostiche e ricevere un inquadramento specialistico. Il medico curante può indirizzare il paziente al centro più vicino.

L'elenco è disponibile qui <https://www.aip-it.org/centri-di-cura/>

Gestione e trattamenti

Oggi la sindrome da attivazione di PI3K-delta può essere gestita in modo sempre più mirato. Il trattamento è personalizzato, in base alla gravità e alle manifestazioni cliniche.

Gli approcci terapeutici possono comprendere:

- Terapia sostitutiva con immunoglobuline
- Terapia con antibiotici e immunosoppressori/immunomodulatori
- Farmaci mirati alla via PI3K-delta, che agiscono sulle cause molecolari della malattia
- Il trapianto di cellule staminali ematopoietiche, in alcuni specifici casi.

Vivere con l'APDS

L'APS è una patologia invalidante, ma con un'adeguata gestione medica e un monitoraggio regolare, molte persone con APDS possono condurre una vita attiva e soddisfacente. È importante mantenere un dialogo costante con il proprio medico e con i centri specializzati, per adattare la terapia alle esigenze individuali.

Risorse utili:

- Associazione Immunodeficienze Primitive - AIP OPS (www.aip-it.org)
- Orphanet - PI3K δ activation syndrome (www.orpha.net)
- Osservatorio Malattie Rare (www.osservatoriomalattierare.it)

Conclusioni

La conoscenza è la prima forma di cura. Riconoscere precocemente l'APDS significa offrire ai pazienti e alle loro famiglie nuove prospettive di salute e qualità di vita.



Con il contributo non condizionante di



Materiale informativo realizzato da Osservatorio Malattie Rare, con il contributo non condizionante di Pharming - destinato a pazienti e operatori sanitari.
Non sostituisce il parere del medico curante.

© Osservatorio Malattie Rare 2025. Tutti i diritti riservati.