

Riepilogo riunione Ipinet

21 Maggio, 2025 h 15:30

Riepilogo

La riunione ha affrontato diversi aspetti relativi alle immunodeficienze primitive, includendo la costituzione di commissioni dedicate allo screening neonatale, la standardizzazione dei test di citofluorimetria e l'elaborazione di raccomandazioni per specifiche patologie. Sono stati discussi studi in corso, tra cui un progetto sulla sindrome di DiGeorge e uno sull'immunoregolazione, nonché proposte per nuovi progetti di ricerca nell'ambito degli errori congeniti dell'immunità. Infine, sono state presentate iniziative volte a rafforzare la collaborazione tra specialisti, quali la creazione di una commissione per l'immunoreumatologia e l'organizzazione di webinar con i reumatologi.

Raccomandazioni IPINET

Raffaele presiede la riunione, esaminando il verbale dell'incontro precedente e annunciando il congresso di Trieste previsto per l'11 e 12 settembre. Viene discusso l'avvio dei gruppi di lavoro per l'elaborazione delle raccomandazioni IPINET, con particolare riferimento allo screening neonatale; a tal fine è programmata una riunione a metà giugno. Raffaele elenca i partecipanti al gruppo di lavoro sullo screening neonatale per SCID e chiede ad Alessandro Segato, Presidente AIP, di fornire i nominativi dei rappresentanti dei pazienti da includere nella commissione.

Lavori delle commissioni

La discussione si concentra sulla costituzione di una commissione per lo screening neonatale delle immunodeficienze e sulla necessità di standardizzare i test di citofluorimetria. Raffaele propone di coinvolgere pazienti e famiglie nei gruppi di lavoro e sottolinea l'importanza di omogeneizzare i percorsi diagnostici a livello regionale. Rita Carsetti illustra il potenziale contributo dei test funzionali citofluorimetrici nella diagnosi e nella prognosi dei pazienti, in particolare nei casi in cui l'analisi genetica non fornisca risultati conclusivi. Si concorda di avviare un sondaggio tra i gruppi partecipanti per mappare le pratiche correnti di citofluorimetria e di organizzare una riunione della commissione a metà giugno.

Raffaele presenta inoltre la costituzione di diverse commissioni tematiche per affrontare vari ambiti delle immunodeficienze, tra cui genetica, immunologia clinica, sperimentazioni farmacologiche e comunicazione, con l'adesione volontaria dei membri. Vengono delineati i prossimi passi per ciascuna commissione, inclusa la pianificazione delle riunioni di avvio e la definizione di ruoli e responsabilità. È infine richiamata la necessità di avviare la stesura delle raccomandazioni per due patologie specifiche, seguendo la metodologia illustrata da Giorgio Costagliola.

Gruppi di raccomandazioni: HIES e del22

Raffaele propone la costituzione di un gruppo di redazione delle raccomandazioni per i pazienti con sindrome di DiGeorge, con la partecipazione iniziale dei primi dieci centri che hanno registrato pazienti affetti da tale patologia. I partecipanti concordano sull'importanza di

includere, nella fase di consultazione e valutazione delle raccomandazioni, tutti i centri che hanno inserito pazienti, anche qualora il numero sia limitato a un solo caso. La stessa modalità verrà applicata alle raccomandazioni relative alla sindrome da iper-IgE e alle altre già programmate. Adele Civino fornisce infine un aggiornamento sullo studio di immunoreumatologia, illustrando l'adesione dei centri, lo stato delle approvazioni dei comitati etici e l'andamento dell'arruolamento dei pazienti.

Progetti di ricerca in corso

Nel corso della riunione vengono discussi diversi studi e progetti attivi nell'ambito degli errori congeniti dell'immunità. Raffaele propone l'istituzione di una commissione IPINET dedicata all'immunoreumatologia e l'organizzazione di webinar con i reumatologi. Giuliana Giardino presenta risultati preliminari di uno studio sui profili di metilazione del DNA in pazienti con mutazioni di STAT1 e STAT3. Andrea Finocchi illustra lo stato di avanzamento di uno studio sulle malattie infiammatorie croniche intestinali nei pazienti con immunodeficienze primitive. Laura Dotta propone due nuovi studi: uno sull'impiego di antibiotici, quali la dalbavancina, nelle immunodeficienze e un altro sull'utilizzo di nirsevimab nei pazienti immunocompromessi.

Azioni programmate

- Cinzia Milito: organizzare una riunione con i partecipanti della Commissione Immunologia Clinica e Transizione per definire obiettivi e progetti.
- Annarosa Soresina: inviare gli elenchi aggiornati dei partecipanti alle diverse commissioni.
- Raffaele: programmare una riunione a settembre con le aziende farmaceutiche per la Commissione Sperimentazioni Farmacologiche.
- Raffaele: organizzare una riunione di avvio della Commissione Webinar e Comunicazione.
- Bianca Cinicola: preparare una proposta progettuale sull'applicazione dei test funzionali citofluorimetrici da presentare al prossimo incontro di Trieste.
- Simona Ferrari: effettuare un censimento dei centri di genetica coinvolti nelle immunodeficienze.
- Gruppo Genetica e Omiche (Di Matteo, Giliani, Ferrari, Saettini, Volpi, Marzollo): organizzare un webinar nel mese di ottobre sulle applicazioni delle tecnologie genetiche nelle immunodeficienze.
- Commissione Citofluorimetria (Marco Chiarini): inviare un sondaggio ai gruppi aderenti per rilevare modalità operative e collaborazioni.
- Raffaele: avviare i lavori per le raccomandazioni sulla sindrome da iper-IgE e sulla sindrome da delezione 22q11.
- Centri IPINET: identificare un PI e un co-PI per la partecipazione all'elaborazione delle raccomandazioni per HIES e del22.
- Tutti i centri: registrare i pazienti con HIES e sindrome di DiGeorge entro il 5 giugno.
- Raffaele: inviare un sondaggio per stimare la numerosità dei pazienti non ancora registrati ma potenzialmente arruolabili.
- Raffaele: trasmettere l'abstract form per la presentazione di proposte al prossimo incontro IPINET.
- Adele Civino: coordinare la collaborazione tra la commissione webinar di ReumaPed e AIEOP-IPINET per l'organizzazione di webinar su tematiche immunoreumatologiche.

- Andrea Finocchi: preparare una proposta per un webinar congiunto con SIGENP sulle manifestazioni gastroenterologiche negli errori congeniti dell'immunità.
- Laura Dotta: inviare una survey condivisa con il Gruppo di Lavoro Infezioni sull'utilizzo della dalbavancina negli errori congeniti dell'immunità.
- Laura Dotta: organizzare uno studio osservazionale multicentrico sull'impiego di nirsevimab in pazienti con fragilità immunologica.
- Tutti i centri IPINET: raccogliere dati sull'impatto delle infezioni da virus respiratorio sinciziale nei pazienti con immunodeficienza.
- Giuliana Giardino: proseguire la raccolta dei campioni per lo studio sui profili di metilazione in pazienti con mutazioni STAT1 e STAT3.