

Riunione Ipinet: workshop di aggiornamento sui progetti di ricerca

Zoom: 10/12/2025 ore 14.30

Riepilogo rapido

Il gruppo Ipinet ha discusso dei diversi progetti di ricerca avviati nei mesi passati, inclusi studi sui pazienti con Sindrome di Wiskott-Aldrich, XLT e coinvolgimento neurologico nelle immunodeficienze congenite. Sono stati presentati aggiornamenti su vari progetti come APDS, ed altri errori congeniti dell'immunità di tipo immunodisregolatorio, con particolare attenzione alla raccolta dati ed all'approvazione da parte del Comitato etico.

Il gruppo ha concordato di programmare una riunione per il 27 gennaio per riprendere i progetti di ricerca.

Progetti di Ricerca Immunodeficienza

-Raffaele Badolato ha presentato i primi risultati della raccolta dati sulla vaccinazione dei pazienti con immunodeficienza. Lo studio ha incluso circa 170-180 casi, con equa distribuzione tra soggetti pediatrici e adulti. L'inserimento dei dati da parte dei pazienti sarà possibile fino al 31 dicembre.

-Filippo Consonni ha illustrato lo studio sui pazienti con Wiskott-Aldrich/XLT che ha l'obiettivo di identificare biomarcatori che permettano di prevedere la progressione della malattia immunologica. Filippo ha ripreso i dati presentati a Trieste su 35 pazienti con XLT e 39 pazienti con sindrome di Wiskott-Aldrich provenienti da 8 centri. I dati raccolti sulla base dello studio immunologico saranno completati con i dati clinici mancanti e saranno la base per scrivere un abstract del gruppo Ipinet da inviare al prossimo convegno ESID.

-Emilia Cirillo ha presentato il progetto sul coinvolgimento neurologico nelle immunodeficienze congenite. Emilia ha introdotto il progetto ricordando che il 43% dei pazienti con forme maggiori di immunodeficienze presenta problematiche del sistema nervoso centrale, con la maggior parte delle manifestazioni neurologiche che precedevano la diagnosi. Emilia e Raffaele hanno discusso della selezione dei casi da reclutare per lo studio, concordando di escludere condizioni neurologiche ben note come la sindrome di DiGeorge o l'atassia teleangiectasia per concentrarsi sulle forme meno caratterizzate. Emilia ha spiegato che il modulo di valutazione neurologica sarebbe stato semplificato al fine di potere essere compilato anche da pediatri con ridotta esperienza neurologica, ed includendo sezioni di raccolta dati di risonanza magnetica e di valutazione neurologica. Raffaele ha informato il gruppo che sarà disponibile uno strumento di valutazione della qualità della vita già approvato dal comitato etico che potrebbe essere utile per lo studio. Emilia ha concluso ricordando che avrebbero sottoposto il protocollo modificato secondo quanto discusso al comitato etico con l'obiettivo di inviarlo ai vari centri nei primi mesi del prossimo anno e di prevedere un periodo di arruolamento di 18 mesi.

Andrea Finocchi ha fornito un aggiornamento sul progetto MICI, confermando che è stato avviato presso il centro di Roma e che sta per inviare ai centri le informazioni da sottoporre ai comitati etici locali.

-Laura Dotta ha dato un aggiornamento sul progetto relativo alla complicità dell'infezione da *Cryptosporidium* nei pazienti con sindrome Iper-IgM o con altri errori congeniti dell'immunità. Sulla base del sondaggio sui centri Ipinet sono stati riportati 10 casi di infezione da *Cryptosporidium* (di cui 7 affetti da sindrome con Iper IgM su xx pazienti con questa condizione). Laura invierà ai centri che hanno aderito il dataset approvato dal Comitato etico attraverso un questionario per rendere più rapida la raccolta dati. La proposta di articolo è stata approvata da Journal of Infectious diseases e

dovrà essere inviata entro i primi giorni di gennaio per cui la raccolta dei dati dovrà essere completata entro il 23 dicembre.

Aggiornamento sullo studio Ipinet (Raccolta dati e comitato etico) e studio qualità della vita

Raffaele ha aggiornato il gruppo sulla situazione sull'avvenuta approvazione dello studio Ipinet di raccolta dati sui pazienti con errori congeniti dell'immunità e su uno studio sulla qualità della vita da parte del Comitato Etico in data 24 novembre e del successivo emendamento il 2 dicembre. Lo studio di tipo prospettico-retrospettivo riprende il modello degli studi Ipinet già in essere utilizzando il dataset del database ESID ed è ospitato sulla piattaforma Data River. Il database è in fase di test e potrà presto consentire la raccolta dati dei pazienti italiani affetti da immunodeficienze primitive ed afferenti ai centri Ipinet.

Raffaele ha riferito che il Comitato etico ha approvato l'emendamento del protocollo per lo studio dei pazienti con immunodeficienza per includere l'analisi della qualità della vita in data 2 dicembre. Inoltre, i test di qualità della vita tanto del bambino che quelli per l'adulto sono stati digitalizzati.

Malattie immunodisregolatorie e progetti di ricerca collegati

Il gruppo ha ripreso la discussione sulle malattie immunodisregolatorie. I dati relativi agli studi potranno essere registrati su database Ipinet basato sul dataset ESID.

-Vassilios Lougaris ha comunicato che a seguito dell'approvazione dello studio sulla qualità della vita dei pazienti con immunodeficienza primitiva sarà possibile organizzare la raccolta dati presso i centri che hanno in cura pazienti con APDS. A questo scopo organizzerà una riunione in tempi brevi e invierà la documentazione per i comitati etici locali.

-Cesare Sala (Firenze) ha presentato gli aggiornamenti sul progetto PRIN riguardante il ruolo patogenetico delle mutazioni STAT3 gain of function e delle mutazioni ZNF 341 nella regolazione dell'espressione genetica. Emilia Cirillo e Francesca Conti hanno espresso interesse per lo studio e contribuiranno con l'inserimento di pazienti.

Il gruppo ha concordato che ogni singolo referente di ricerca programmerà una riunione con i centri partecipanti. Inoltre, il 27 gennaio alle 14:30 è prevista una riunione in remoto dei gruppi Ipinet per discutere di raccomandazioni e di progetti di ricerca.

Tanti Auguri di Buone Feste ai Medici, ai pazienti ed alle loro famiglie.

Azioni programmate

- [Filippo: Preparare un abstract per ESID sui pazienti con sindrome di Wiskott-Aldrich](#)
- [Emilia Cirillo: Inviare l'elenco delle malattie da escludere dal protocollo neurologico e sottomettere al comitato etico](#)
- [Laura Dotta: Inviare la CRF per la raccolta dati sui casi di Iper IgM ed infezione da cryptosporidium](#)
- [Andrea Finocchi: Informare la dottoressa Santilli riguardo al progetto vaccinazioni del Bambino Gesù](#)
- [Vassilios Lougaris: Inviare la documentazione e CRF per lo studio qualità della vita ai centri interessati e programmare una riunione del gruppo di studio](#)
- [Raffaele Badolato: Completare la raccolta dati sulle vaccinazioni entro il 31 dicembre](#)