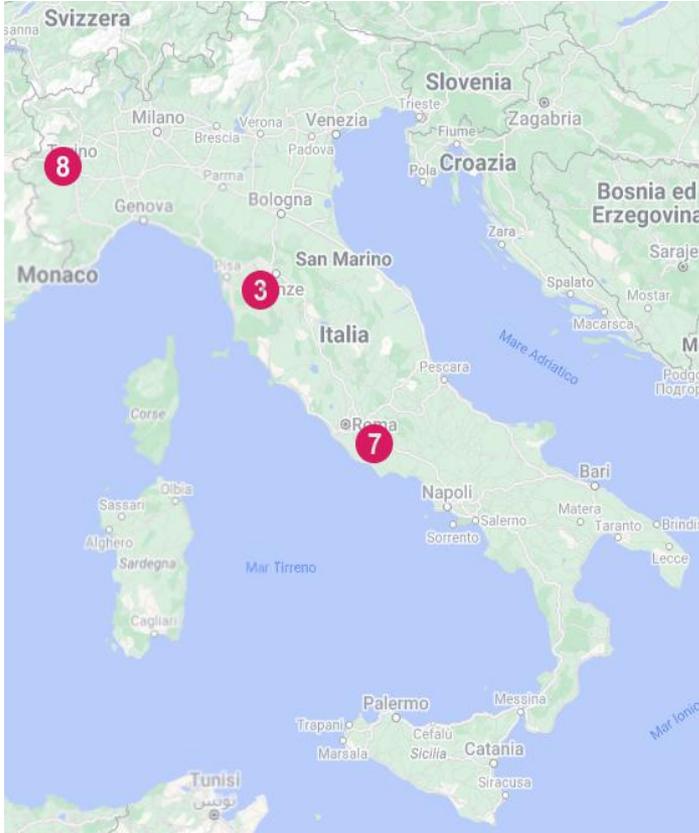


Registro IReg-PIK3CA

condizioni PIK3CA-correlate



Partecipanti allo studio



18 partecipanti:

- 8 Ospedale Regina Margherita
- 3 Ospedale Meyer
- 7 Policlinico Gemelli
- 1 Ospedale Bambino Gesù

La distribuzione geografica è riferita al centro che ha incluso il paziente e non alla regione di residenza del partecipante.

Sono inclusi solo i pazienti per i quali sono disponibili i dati completi almeno per la data di inclusione (basale).

Sono inclusi solo i centri che avevano almeno 1 paziente inserito nel Registro con dati completi almeno per la prima valutazione (basale).

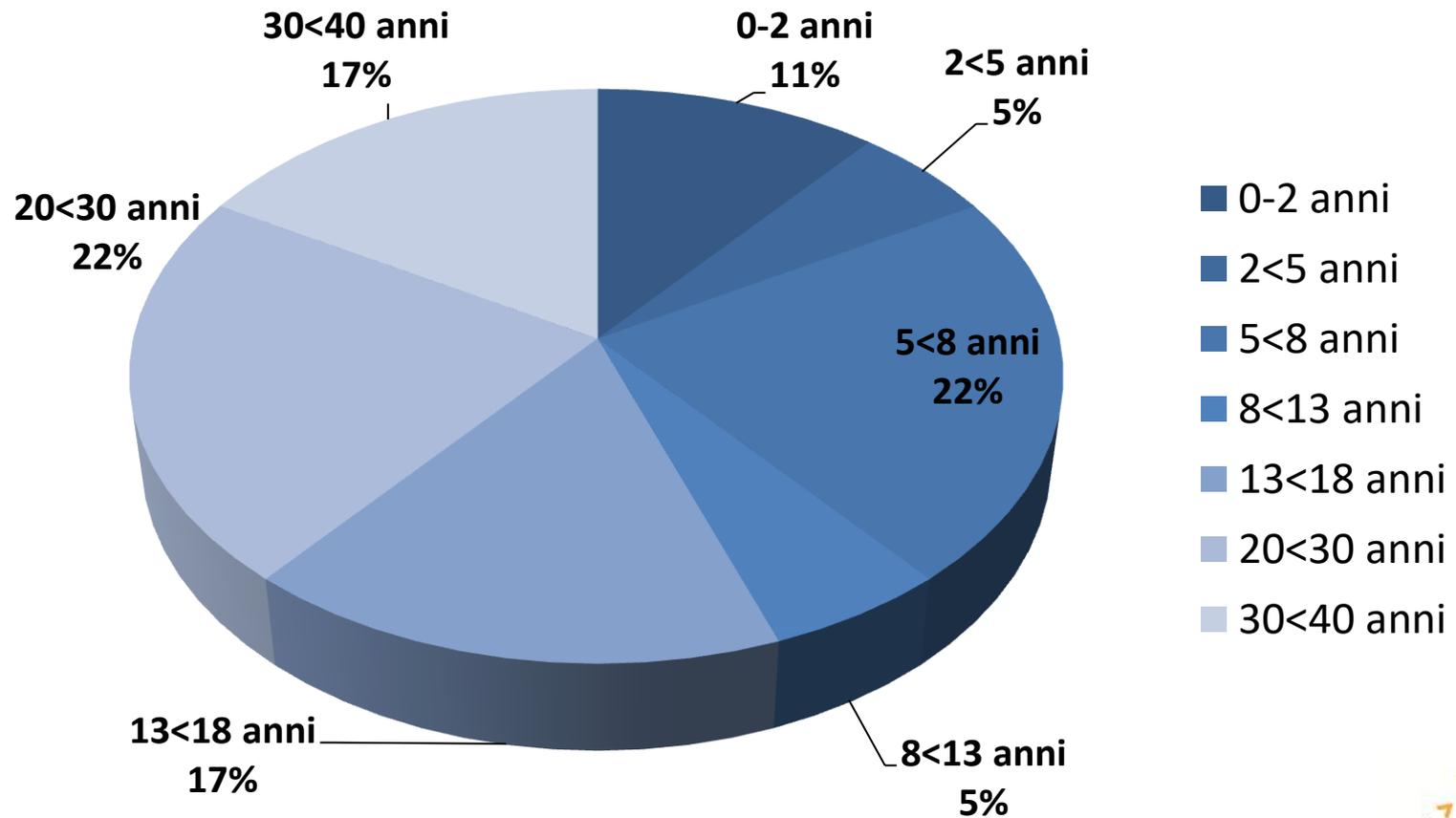
Partecipanti allo studio

Regione di residenza	Numero	(%)
Calabria	1	5,5%
Campania	2	11,1%
Lazio	2	11,1%
Liguria	1	5,5%
Lombardia	1	5,5%
Piemonte	7	39,1%
Sicilia	1	5,5%
Toscana	3	16,7%

Partecipanti allo studio

Caratteristica	Numero	(%)
Età (intervallo 1-39 anni)	18	
<18 anni	11	61%
Da 0 a <2 anni	2	11,1%
Da 2 a <5 anni	1	5,5%
Da 5 a <8 anni	4	22,2%
Da 8 a <13 anni	1	5,5%
Da 13 a <18 anni	3	16,7%
>18 anni	7	39%
Da 18 a <20 anni	0	
Da 20 a <30 anni	4	22,2%
Da 30 a <40 anni	3	16,7%
Da 40 a <50 anni	0	
Da 50 a <60 anni	0	
>60 anni	0	
Sesso		
Maschi	9	50%
Femmine	9	50%

Partecipanti allo studio



Numero di valutazioni

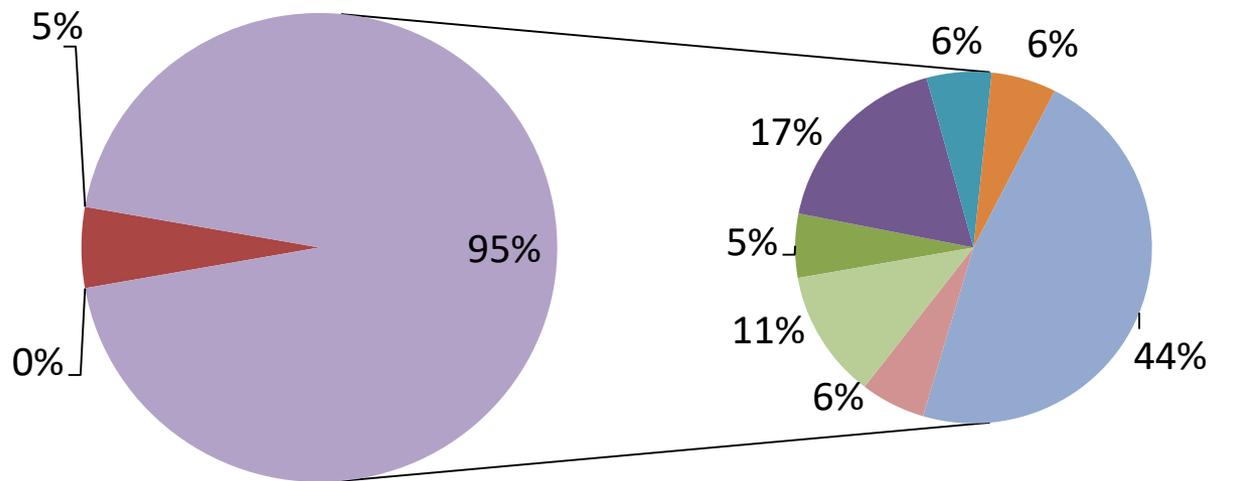
Valutazioni	Numero partecipanti	(%)
Primo inserimento	4	22,2%
1° follow-up	6	33,3%
2° follow-up	6	33,3%
3° follow-up	2	11,2%

Il numero di valutazioni dipende dalla data di ingresso nello studio, che a sua volta dipende dalla data di attivazione del singolo centro clinico.

Quadri clinici dei partecipanti

Quadro clinico	Numero	(%)
PROS	17	95%
Sindromica	14	
Emimegalencefalia (HMEG)	1	6%
Sindrome CLOVES	3	17%
Emiiperplasia – lipomatosi multipla (HHML)	1	6%
Iperaccrescimento con malformazione capillare DCMO	1	6%
Sindrome di Klippel-Trenaunay	8	44%
Isolata	3	
FAVA	1	6%
Macrodatilia	2	11%
Malformazioni vascolari PIK3CA-correlate	1	5%
Lesioni non vascolari PIK3CA-correlate	0	

Quadri clinici dei partecipanti

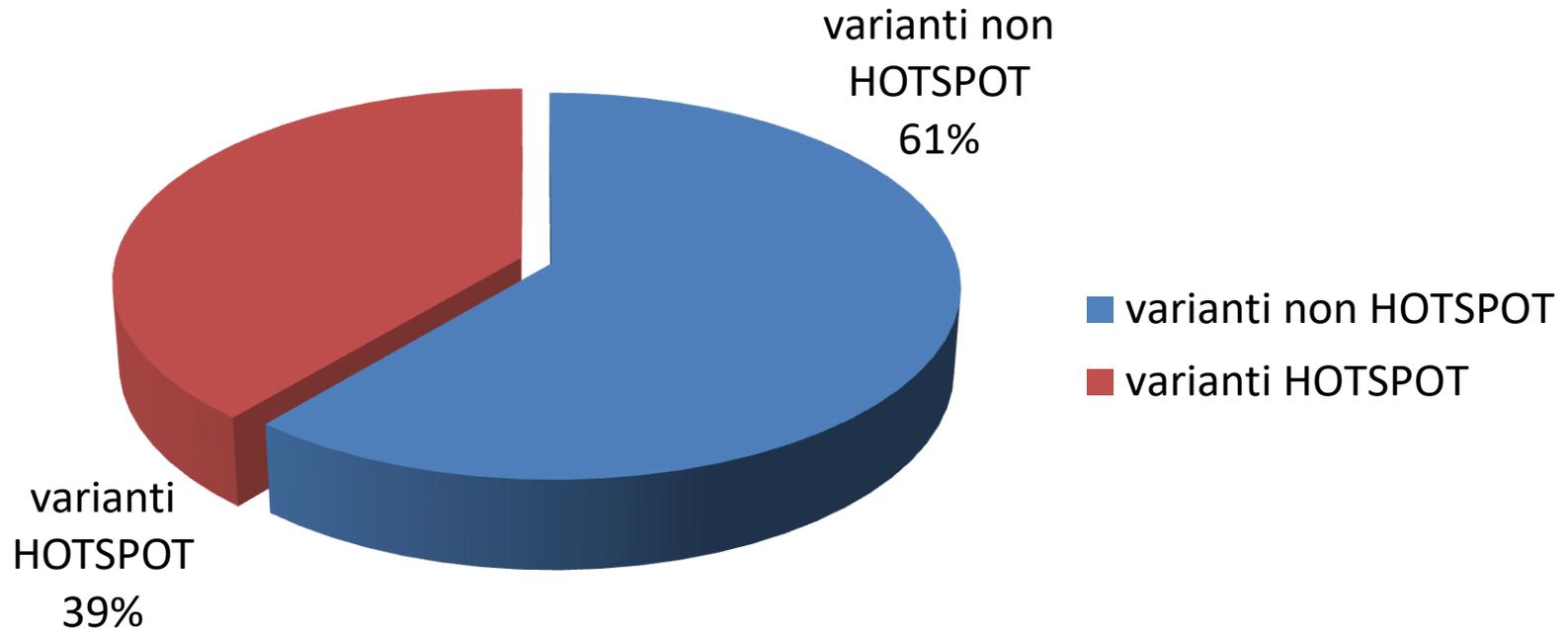


- Lesioni non vascolari
- Malformazioni vascolari
- HMEG
- CLOVES
- HHML
- DCMO
- Klippel-Trenaunay
- FAVA
- Macrodattilia
- PROS

Analisi genetica

Variante di PIK3CA identificata	18	100%
p.Asp350Gly	1	5,6%
p.Gly364Arg	1	5,6%
p.Cys420Arg	1	5,6%
<u>p.Glu542Lys</u>	2	11,1%
<u>p.Glu545Lys</u>	1	5,6%
p.Glu453Lys	1	5,6%
p.Glu726Lys	4	22,1%
p.Thr1025Ala	2	11,1%
<u>p.His1047Arg</u>	4	22,1%
p.His1047Tyr	1	5,6%

Varianti HOTSPOT



Alcune varianti del gene PIK3CA (**p.Glu542Lys**, **p.Glu545Lys**, **p.His1047Arg**), definite hotspot, sono presenti anche in alcuni tumori e in genere hanno un effetto attivante maggiore (*gain of function*). Si trovano soprattutto nei pazienti PROS con CLOVES, HHML e Macrodattilia isolata.

Correlazione genotipo-fenotipo??

4 pazienti con p.His1047Arg:

- 2 con Macrodatilia
- 1 con Klippel-Trenaunay
- 1 con Emiiperplasia – lipomatosi multipla

4 pazienti con p.Glu726Lys:

- 3 con Klippel-Trenaunay
- 1 con Iperaccrescimento con malformazione capillare

2 pazienti con p.Glu542Lys:

- 1 con FAVA
- 1 con Klippel-Trenaunay

2 pazienti con p.Thr1025Ala:

- 1 con Emimegalencefalia
- 1 con CLOVES

Correlazione genotipo-fenotipo??

8 pazienti con **Klippel-Trenaunay**

- 3 p.Glu726Lys
- 1 p.Glu453Lys
- 1 p.His1047Arg
- 1 p.Glu542Lys
- 1 p.Asp350Gly
- 1 p.Gly364Arg

Sintomi

	Numero	(%)
Iperaccrescimento	16	88,9%
Segni e sintomi vascolari e cutanei	12	66,6%
Altri segni e sintomi		
Dolenzia	1	5,5%
Dolore cronico	4	22,2%
Impaccio motorio	1	5,5%
Limitazione funzionale alla pinza (mano)	1	5,5%
Limitazione nei movimenti e nell'attività fisica	1	5,5%
Sensazione di pesantezza degli arti	1	5,5%

Terapie

	Numero	(%)
Terapia farmacologica	10	55,5%
Sperimentazione	6	33,3%
Compassionevole	4	22,2%
Chirurgia	5	27,7%
Asportazione di malformazione vascolare	2	11,1%
Epifisiodesi per eterometria degli arti inferiori	1	5,5%
Decompressione tunnel carpale	1	5,5%
Intervento di chirurgia plastica (Onicoplastica alluce sinistro)	1	5,5%
Riduzione plastica dei tessuti molli per macrodattilia (Debulking)	2	11,1%

Conclusioni

LO SCOPO DI QUESTO REGISTRO

- conoscere meglio la malattia
- valutare, sorvegliare e prevenire, nonché effettuare una programmazione sanitaria e, in alcuni casi, verificare l'efficacia delle misure intraprese

IL CONTRIBUTO DEI PAZIENTI

- nessuno conosce i dettagli della malattia meglio del paziente stesso
- importanza della prospettiva del paziente all'interno della ricerca scientifica
- particolarmente rilevante quando i dati raccolti dai pazienti sono quelli che riguardano la loro quotidianità
- fondamentale per capire meglio alcuni aspetti della malattia
- da casa i pazienti possono usare i propri computer o smartphone per caricare i propri dati sul registro e andare a completare il quadro delle informazioni già inserite dai medici

