



*Uniti  
contro la  
Fibrosi Cistica*



**GUARIR**

**MANCA UN UNICO TASSELLO.**

Per continuare la lotta alla  
Fibrosi Cistica continua a sostenerci  
devolvendo anche quest'anno  
**il 5 per mille** della tua imposta  
sul reddito delle persone fisiche  
alla **LEGA ITALIANA FIBROSI CISTICA ONLUS**

**Cod. Fisc. 80233410580**

## Cos'è la Fibrosi Cistica (FC)

La fibrosi cistica è la malattia genetica, di tipo autosomico recessivo (solo il figlio che eredita una mutazione dal padre e una dalla madre risulta malato), più diffusa nel nostro Paese e in quelli di origine europea. È una malattia trasmessa ereditariamente dai genitori, attraverso un gene mutato, il gene CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator), di cui sono portatori sani il 4-5% della popolazione: in Italia sono circa 3 milioni le persone che, a loro insaputa, possono trasmettere il gene mutato ai loro figli.

Due genitori entrambi portatori sani possono generare un figlio malato, che avrà prima o poi, tanto o poco, problemi di malattia polmonare, di insufficienza pancreatica, di disfunzione del fegato e di altri organi, spesso problemi di crescita.

È una malattia attualmente non guaribile ma comunque curabile attraverso intense e continue cure quotidiane, che consentono di attenuarne il decorso. Nasce un bambino malato ogni su 2500 nati.

In Italia sono circa 4.500 i pazienti affetti da Fibrosi Cistica.

## Portatori sani e trasmissione della malattia

I portatori sani sono soggetti che hanno a loro volta ereditato dai loro genitori una sola copia del gene mutato che, essendo bilanciata da una copia del gene sano, non consente alcuno stato di malattia. Quindi i portatori sani non hanno e mai avranno manifestazioni della fibrosi cistica.

Due genitori portatori sani hanno ad ogni procreazione una probabilità su 4 di trasmettere entrambi il gene mutato al figlio: solo in questo caso il figlio è

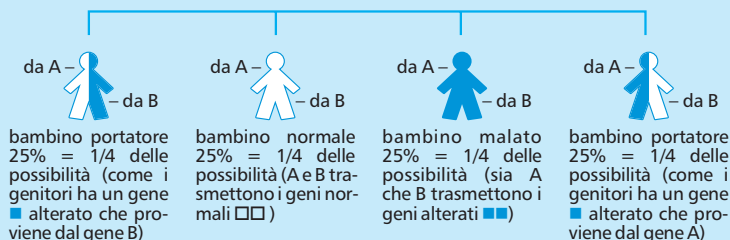
malato di fibrosi cistica. Essi possono anche avere figli portatori sani come loro, con 2 probabilità su 4, e figli sani senza alcuna mutazione con una probabilità su 4.

A e B sono due genitori portatori sani che indichiamo con



dove ■ rappresenta il gene alterato in uno dei due cromosomi della coppia 7, mentre □ è quello normale.

Quando A e B decidono di avere un bambino si possono avere 4 possibilità:



Questo diagramma illustra l'ereditarietà del gene alterato

## Difetto di base della Fibrosi Cistica

La trasmissione di due unità di questo gene mutato rende le cellule che rivestono internamente molti organi e canali (cellule epiteliali) difettose di una proteina fondamentale, detta proteina CFTR, che normalmente presiede ad alcune funzioni di trasporto di sali (soprattutto trasporto di cloro: essa costituisce il cosiddetto "canale del cloro") e di difesa contro le infezioni. Questa anomalia comporta la produzione di secrezioni dense e poco scorrevoli che occludono dotti e canali, con danno progressivo degli organi interessati. Il pancreas si atrofizza impedendo la digestione degli alimenti e quindi compromettendo la crescita, coinvolgendo alla lunga anche la produzione di insulina, da cui il diabete; l'intestino può occludersi; il fegato trattiene la bile e può portare alla cirrosi; i bronchi si ostruiscono e si infettano con progressive lesioni dei polmoni fino a provocare l'insufficienza respiratoria. Le ghiandole sudoripare, inoltre, tendono a produrre un sale particolarmente salato. Questa caratteristica viene usata come mezzo di diagnosi (test del sudore). Il grado con cui ogni apparato è coinvolto varia da persona a persona. Conseguentemente anche i sintomi variano da persona a persona. Il problema di fondo rimane quello respiratorio, su cui soprattutto si gioca il destino di salute e di vita dei malati.

## Curiosità sulla Fibrosi Cistica: malattia del bacio salato

Già le mamme romane, 2000 anni fa, riconoscevano il bambino malato per il sapore di mare nel baciargli la fronte.

In tal modo, la saggezza popolare aveva già anticipato quanto l'osservazione medica avrebbe poi scoperto negli anni '50 e la ricerca scientifica non ancora completamente chiarito indicando nella concentrazione di sali nel sudore, il metodo di diagnosi per la Fibrosi Cistica. È proprio questa caratteristica del sudore particolarmente salato, avvertito dalle madri quando baciavano i bambini affetti, che farà chiamare la Fibrosi Cistica "la malattia del bacio salato".



## **Variabilità di forme cliniche**

Vi è una grande varietà di forme e quindi di decorso clinico della malattia: esso dipende dal tipo di mutazioni che si ereditano e dalla precocità e qualità dei trattamenti attuati. In effetti il gene CFTR alterato può avere mutazioni diverse (cioè alterazioni diverse nella struttura del DNA): si conoscono più di 1.000 mutazioni. Il tipo di mutazioni ereditato, in combinazione con gli effetti modificatori (in meglio o in peggio) di altri geni, può comportare quadri più o meno gravi e più o meno completi di malattia. Vi sono anche forme a sintomatologia molto limitata (monosintomatiche): ad esempio forme di pancreatite cronica o quadri di infertilità maschile, dovute queste ultime a ostruzione precoce dei dotti deferenti.

## **Prognosi**

Solo qualche decennio fa la Fibrosi Cistica era considerata una malattia gravissima e legata all'età pediatrica perché i bambini che ne erano colpiti, quasi mai raggiungevano l'adolescenza.

Oggi, grazie alle migliorate terapie, a programmi intensi di fisioterapia, alla prevenzione delle complicanze, a un'adeguata alimentazione, quasi tutti i pazienti raggiungono l'età adulta in discrete condizioni di salute, spesso si realizzano nel mondo della scuola e del lavoro.

## **Quali sono i sintomi?**

La Fibrosi Cistica è caratterizzata dalla produzione di muco denso che compromette la normale funzionalità di diversi organi interni.

I sintomi indicativi di Fibrosi Cistica possono comprendere una tosse fastidiosa e persistente, infezioni respiratorie ricorrenti, diarrea protratta e scarso accrescimento.

La Fibrosi Cistica è una malattia multiorgano, soprattutto sono colpiti: polmoni, pancreas, fegato, intestino, gonadi, ghiandole sudoripare etc.

L'avvento delle indagini genetiche ha permesso di individuare anche alcune forme di fibrosi cistica atipica, caratterizzata da sintomi lievi o isolati (come sterilità o bronchiectasie isolate o pancreatiti ricorrenti etc.). Le diagnosi di Fibrosi Cistica atipica sono generalmente fatte in ambito di screening neonatale o in soggetti in età adulta.

# Diagnosi

## 1) Screening neonatale e dosaggio della tripsina

La diagnosi può essere sospettata alla nascita mediante il dosaggio della tripsina nel sangue.

### Screening Neonatale

Consiste nel prelievo in tutti i neonati di una goccia di sangue prelevata dal tallone, che viene analizzata generalmente per la ricerca di 3 patologie (fibrosi cistica, fenilchetonuria e ipotiroidismo congenito).

Questo rientra in programmi di screening neonatale di massa: tutti i neonati vengono sottoposti al test della tripsina, al fine di selezionare i soggetti sospetti di malattia. Lo screening è mirato alla diagnosi precoce, cioè prima che si arrivi a disturbi o lesioni irreversibili, rendendo così più tempestive e quindi più efficaci le cure e gli interventi preventivi. La diagnosi viene poi confermata dal test del sudore e dall'analisi di mutazioni.

**2) Test del sudore:** rappresenta il test principale per la diagnosi di Fibrosi Cistica. Consiste nella raccolta di una piccola quantità di sudore e nella determinazione della quantità di sale (cloruro di sodio) presente. Se la concentrazione è elevata la persona risulta malata.

Naturalmente questo esame, completamente indolore, si fa a bambini risultati positivi a dosaggio della tripsina ed anche a persone con disturbi possibilmente connessi con la malattia: tosse cronica, malattia polmonare, diarrea cronica, denutrizione. L'esame si fa anche a persone apparentemente sane che abbiano malati di FC in famiglia, perché in alcuni casi la malattia può rimanere anche a lungo silente o quasi e manifestarsi solo tardivamente.

## 3) Diagnosi genetica

Consiste nell'analisi di un campione di sangue per ricercare la presenza di mutazioni a carico del gene responsabile della Fibrosi Cistica (analisi del DNA e individuazione del gene CFTR).

Oggi l'analisi genetica, cioè l'analisi di mutazioni del gene CFTR, consente di riconoscere almeno l'85% dei portatori sani nella popolazione generale. Questa analisi viene offerta e raccomandata soprattutto ai familiari e ai parenti dei malati e loro partners: i centri regionali per la FC dispongono per questo di servizi di consulenza e diagnosi genetica.

Per le coppie di portatori sani oggi è possibile effettuare l'analisi genetica anche sul feto alla decima settimana di gravidanza, utilizzando un piccolo frammento di placenta fetale prelevata con "villocentesi", per riconoscere se esso ha ricevuto o meno geni mutati dai genitori: questa è la **diagnosi prenatale**.

## Come si cura?

La Fibrosi Cistica è una malattia cronica progressiva complessa, non ancora guaribile, ma sicuramente curabile. Le linee guida internazionali sugli standard di cura sottolineano l'importanza di curare questi pazienti presso Centri specializzati, in cui operano équipes multidisciplinari composte da medici, infermieri, fisioterapisti, psicologi e altre figure professionali che affiancano il team. Gli approcci terapeutici, spesso combinati, per curare la Fibrosi Cistica sono:

- Fisioterapia respiratoria quotidiana: per aiutare a liberare le vie aeree dal muco che può causare infezioni
- Esercizio fisico: utile quale forma di fisioterapia e per il benessere generale
- Terapie farmacologiche: i diversi farmaci (mucolitici, antibiotici, ecc.) assunti per via inalatoria, orale o endovena per ripulire dal muco e combattere le infezioni
- Nutrizione ed enzimi pancreatici: informazioni dietetiche e assunzione di enzimi pancreatici ad ogni pasto per aiutare a digerire il cibo
- Terapia delle complicanze: le complicanze tardive della malattia (sterilità, diabete, epatopatia, liliasi biliare ecc.) richiedono specifica terapia
- Trapianto d'organo: gli organi più interessati sono il polmone ed il fegato.

## Somministrazione di enzimi pancreatici a scuola... che fare?

Generalmente un paziente affetto da fibrosi cistica deve assumere enzimi pancreatici ad ogni pasto. I ragazzi imparano presto a gestire l'uso di questi farmaci e ad assumerne la giusta quantità durante gli spuntini nell'orario scolastico. Però un bambino va aiutato in questa operazione, che per un malato di fibrosi cistica assume il ruolo di una azione normale e ripetitiva ad ogni pasto.

La somministrazione di farmaci nelle scuole è una questione non disciplinata da una specifica normativa di riferimento. Si sono fatte "intese" con l'amministrazione scolastica che generalmente hanno permesso di trovare delle soluzioni "ad hoc" per la somministrazione di enzimi.

Queste hanno portato all'emanazione, il 25.11.2005 da parte del Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca d'intesa con il Ministero della Salute dell'**Atto di Raccomandazioni contenente le Linee Guida per la definizione di interventi finalizzati all'assistenza di studenti che necessitano di somministrazione di farmaci in orario scolastico.**

Questo documento è una formulazione di importanti raccomandazioni, che comunque non impongono disposizioni formali e vincolanti. I due ministeri hanno offerto ai Dirigenti scolastici alcuni suggerimenti per favorire il rispetto della sicurezza per gli alunni nella scuola, il rispetto dell'autonomia scolastica e l'applicazione di alcuni "livelli essenziali" delle prestazioni scolastiche. Le linee guida suggeriscono quali operatori scolastici possono essere individuati per la somministrazione delle terapie necessarie, di quale preparazione necessitano ed ancora, nel caso che non vi sia personale disponibile all'interno della struttura scolastica, come potersi dotare di personale esterno a ciò specificatamente destinato.

## **Testimonianza di Raoul Bova**

Sono venuto a contatto con la realtà della Fibrosi Cistica 8 anni fa, quando alla figlia di un mio amico fu diagnosticata la Fibrosi Cistica.

Da quel momento la vita di quella famiglia cambiò completamente, perché se da una parte, la bimba cresceva bene, era vivace ed intelligente esattamente come tutti gli altri bimbi, dall'altra, la malattia che l'aveva colpita era subdola e progressiva e le cure alle quali doveva essere sottoposta erano estenuanti e potevano solo rallentare il progredire della malattia.

In seguito, mi è capitato di visitare il Centro Regionale di Roma e di venire a contatto con bambini, ma anche con giovani affetti da Fibrosi Cistica. Come mi dissero i medici, alcuni di loro passavano molto tempo in ospedale.

Durante questa visita, c'era Martina, di 15 anni, che era in attesa di ricevere un trapianto polmonare. Le sue condizioni erano molto precarie ma, nonostante tutto, parlò volentieri con me e addirittura mi chiese di farci una foto insieme.

Fu allora che decisi che dovevo fare qualcosa: se riuscivo a far sorridere una giovane, potevo fare qualcosa non solo per lei, ma per tutti quei bambini e quei giovani meno fortunati degli altri.

Fu poco dopo che entrai in contatto con la Lega Italiana Fibrosi Cistica. Quando mi chiesero di diventare testimonial fui ben felice di accettare; era l'occasione giusta che inconsciamente aspettavo per fare qualcosa per Martina e per gli altri giovani malati.



## Chi siamo

La **Lega Italiana Fibrosi Cistica** rappresenta 10.000 persone toccate da vicino dalla malattia – 4.000 pazienti e i loro familiari.

È da 30 anni la Federazione delle Associazioni Regionali FC: oggi diventa una ONLUS alla quale aderiscono le 19 Associazioni Regionali presenti in Italia. Dal 2005 la Lega ha fondato l'**Istituto Europeo per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica (IERFC)** volto a promuovere e a realizzare una ricerca che parta dal paziente e ritorni al paziente, con l'obiettivo di individuare nuove terapie con ricaduta clinica a breve-medio termine.

## La Lega Italiana Fibrosi Cistica

Le nostre Finalità:

- **Vincere la Fibrosi Cistica**
- **Promuovere e sviluppare la ricerca scientifica** come base imprescindibile per la lotta contro la Fibrosi Cistica in alleanza con altre organizzazioni che perseguono lo stesso fine in Italia e all'estero.
- **Stimolare il miglioramento costante dell'assistenza medica** da parte delle istituzioni alle persone affette da fibrosi cistica, nonché l'istruzione e l'educazione dei pazienti e delle loro famiglie in relazione alla patologia.
- **Incoraggiare l'inserimento scolastico, lavorativo e sociale dei pazienti con Fibrosi Cistica** e creare ogni premessa per il miglioramento della loro qualità di vita.

## Linee di ricerca promosse e realizzate dalla Lega Italiana Fibrosi Cistica presso lo IERFC

I filoni di ricerca nei quali è impegnata la Lega Italiana Fibrosi Cistica e realizzati presso lo IERFC riguardano i seguenti temi:

- 1) identificazione di nuovi meccanismi di controllo dell'infiammazione delle vie respiratorie in FC;
- 2) studio dell'efficacia di inibitori dell'infiammazione in FC;
- 3) identificazione di nuove terapie antinfiammatorie in FC: possibile ruolo dell'IGF-1 nel controllo dell'evoluzione della malattia polmonare;
- 4) identificazione dei meccanismi di controllo dell'infezione cronica nelle vie respiratorie di pazienti con FC;
- 5) approccio integrato genomico e proteomico allo sviluppo di nuove terapie immunitarie per la prevenzione e il trattamento delle infezioni batteriche in FC.

# Associazioni regionali presenti in Italia

## **REGIONE ABRUZZO**

Associazione Abruzzo  
Via Modena, 6 - 66034 Lanciano (CH)  
Fax: 0733 260073  
abruzzo@fibrosicistica.it  
Presidente: Sergio Vecchioli Scaldazza  
ser.vec@aliceposta.it

## **REGIONE BASILICATA**

Associazione Lucana  
Via Ciccotti, 31 - 85100 Potenza  
Tel./Fax: 0971 445010  
basilicata@fibrosicistica.it  
Presidente: Sergio Vincenzo Chiriatti  
fclucana2004@libero.it

## **REGIONE CAMPANIA**

Associazione Campania  
Dipartimento Assistenziale di Pediatria  
Università Federico II  
Via Pansini, 5 - 80131 Napoli  
Tel./Fax: 081 5463933  
Info@cf-campania.com  
Presidente: Maria Ruggiano  
martacx@alice.it

## **REGIONE EMILIA ROMAGNA**

### **ASSOCIAZIONE EMILIA**

Viale Gramsci, 11 - 43100 Parma  
Tel./Fax: 0521 775896  
fibrosicisticaemilia@libero.it  
Presidente: Pasquale Apruzzese  
[pasquale.apruzzese@poliziadistato.it](mailto:pasquale.apruzzese@poliziadistato.it)

### **ASSOCIAZIONE ROMAGNA**

c/o il Coordinamento del Volontariato  
e C.S.V. Ass.I.Pro.V Forlì-Cesena  
Via Serraglio, 18 - 47023 Cesena (FC)  
Tel/Fax 0547 25085  
arfc.onlus@gmail.com  
Presidente: Pinder Rebecca Louise

## **REGIONE FRIULI VENEZIA GIULIA**

Associazione Friuli Venezia Giulia  
Istituto per l'Infanzia Burlo Garofano  
Via dell'Istria, 65/1 - 34100 Trieste  
Tel. 040 3785306 - Fax 040 3785452  
friuli@fibrosicistica.it  
Presidente: Anna Zangrando  
ass.fibrosi.fvg@libero.it

## **REGIONE LAZIO**

Associazione Lazio  
Viale Regina Margherita, 306 - 00198 Roma  
Tel./Fax: 06 44254836  
info@fibrosicisticalazio.it  
Presidente: Silvana Colombi  
silvanacolombi@gmail.it

## **REGIONE LIGURIA**

Associazione Liguria  
Via Felice Romani 15/12A - 16122 Genova  
Tel./Fax: 010810962  
liguria@fibrosicistica.it  
Presidente: Gianna Puppo Fornaro  
giannapuppo@virgilio.it

## **REGIONE LOMBARDIA**

Associazione Lombardia  
Clinica Pediatrica dell'Università di Milano  
Via Commenda, 9 - 20122 Milano  
Tel. 02 5511043 - Fax 02 5799814  
lombardia@fibrosicistica.it  
Presidente: Alberto Gerosa  
alberto.gerosa@alice.it

## **REGIONE MARCHE**

Associazione Marche  
Corso Matteotti, 38 - 60033 Chiaravalle (AN)  
Tel-Fax 071 94480  
amfibrosicistica@fastwebnet.it  
Presidente: Gerardo Tricarico

## **REGIONE MOLISE**

Associazione Molisana  
c/o Terzo Spazio  
Via Mazzini, 38A - 86100 Campobasso  
Tel./Fax: 0874.493048  
molise@fibrosicistica.it  
Presidente: Carmine d'Ottavio  
carminedottavio@tiscali.it

## **REGIONE PIEMONTE**

Associazione Piemonte  
Ospedale Infantile Regina Margherita  
Largo Polonia, 94 - 10126 Torino  
Tel. 011 3135506  
piemonte@fibrosicistica.it  
Presidente: Gina Proietti Allegretti  
proietti@misper.it

## **REGIONE PUGLIA**

Associazione Puglia  
Clinica Pediatrica "S. Maggiore"  
Policlinico di Bari  
Piazza G. Cesare, 14 - 70124 Bari  
Tel. 080/5592696  
puglia@fibrosicistica.it  
Presidente: Giuseppe Ardillo  
gardillo@sepispa.it

## **REGIONE SARDEGNA**

Associazione Sardegna  
Azienda Ospedaliera S. Michele di Brotzu  
Divisione Pediatrica  
Via Peretti - 09100 Cagliari  
Tel. 070 5307750 - 539551  
sardegna@fibrosicistica.it  
Presidente: Pierpaolo Baingiu  
gainbu@tin.it

## **REGIONE SICILIA**

Associazione Sicilia  
c/o Ospedale dei Bambini G. Di Cristina  
Piazza Porta Montalto, 2 - 90134 Palermo  
Tel. 091 6666353 - Fax 091 6666226  
sicilia@fibrosicistica.it  
Presidente: Emiliano Lo Monaco  
emilianolomonaco@interfree.it

## **REGIONE TOSCANA**

Associazione Toscana  
c/o Centro Regionale  
Ospedale Meyer  
Via Pieraccini, 24 - 50139 Firenze  
Tel./Fax 055 5662513  
segreteriaatoscanafc@meyer.it  
Presidente: Franco Berti  
franco.berti@azimut.it

## **REGIONE TRENINO ALTO ADIGE**

Comitato di Trento  
Località Lago, 18 - 38074 Dro (TN)  
Tel.: 0464 543089  
info@fibrosicistica.tn.it  
Presidente: Goffredo Piscopo

## **REGIONE UMBRIA**

Associazione Umbria  
c/o Ospedale di Branca - Loc. Branca - 06020 Gubbio (PG)  
Tel.: 075 9270408  
info@fibrosicisticaumbria.it  
Presidente: Angelo Bava  
angelobava@inwind.it

## **REGIONE VALLE D'AOSTA**

Associazione Valle d'Aosta  
Fraz Ferriere 17 - 11010 Aymavilles (AO)  
Tel.: 0165 524828 Fax: 0165 902719  
segreteria@valledaostaafc.org  
Presidente: Claudio Erisi  
presidente@valledaostaafc.org

## **REGIONE VENETO**

Associazione Veneto  
Azienda Ospedaliera Borgo Trento  
Piazzale A. Stefani, 1 - 37126 Verona  
Tel. 045 8344060 - Fax 045 8348425  
e-mail: fibrosicistica.vr@tiscali.it  
Presidente: Sergio Ricciardi  
se.ricciardi@tiscali.it

**Presidente:**

Franco Berti

**Vicepresidente vicario:**

Silvana Mattia Colombi

**Tesoriere:**

Gianna Puppo Fornaro

**Segretario:**

Claudio Natalizi

**Probiviri:**

Aldo Minervini (Presidente)

Carmine D'Ottavio

Sergio Vecchioli

**Consiglieri:**

Sergio Vecchioli

Sergio Chiriatti

Maria Ruggiano

Pasquale Apruzzese

Anna Zangrando

Giorgio Del Mare

Gerardo Tricarico

Carmine D'Ottavio

Gina Proietti

Giuseppe Ardillo

Paolo Romeo

Angelo Bava

Claudio Erisi

Gino Vespa

Vincenzo Massetti

Marco Magri

Angelo Guidi

Attilio Torre

*per effettuare donazioni*

**Donazioni online:** [www.fibrosicistica.it](http://www.fibrosicistica.it)

**Con bollettino postale:** c/c postale 39629530  
Intestato alla LEGA ITALIANA FIBROSI CISTICA - ONLUS

**Con Bonifico Bancario:**  
Iban: IT75D 03069 03288 10000 0001603  
Intestato alla LEGA ITALIANA FIBROSI CISTICA - ONLUS

*Nota bene: l'importo delle donazioni può essere detratto dall'imponibile fiscale dichiarato, per un massimo di € 2067 per le persone fisiche, e fino al 2% dell'imponibile per le imprese.*

*La ricevuta, sia postale che bancaria, della donazione è l'unica documentazione valida per poter detrarre la somma dalla denuncia dei redditi (D.L. 460/97)*



**Presidenza e Segreteria:**

Sede: 00198 Roma - Viale Regina Margherita, 306  
Tel./Fax 06.44254836 - 06.44209167  
[www.fibrosicistica.it](http://www.fibrosicistica.it)  
[segreteria@fibrosicistica.it](mailto:segreteria@fibrosicistica.it)

**Segretariato Comunicazione:**

Tel. 095.312930  
[info@fibrosicistica.it](mailto:info@fibrosicistica.it)

**Ufficio Stampa:**

Matteo Marchese  
338.2638448  
[comunicazioneinterna@fibrosicistica.it](mailto:comunicazioneinterna@fibrosicistica.it)