

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 un salto di qualità nell'assistenza medica al paziente**, dalla quale dipende in modo drammatico l'attesa e la qualità di vita dei giovani e degli adulti affetti.
- **Sostenere 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.**
- **Creare ogni premessa per il miglioramento della loro qualità di vita.**

Occorre far presto!

Per saperne di più visita

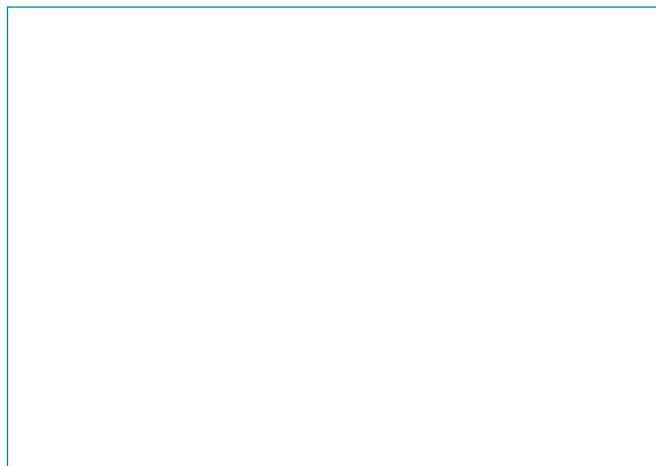
www.fibrosicistica.it

Il ruolo della



LEGA ITALIANA FIBROSI CISTICA - ONLUS

- Rappresentare a livello nazionale e internazionale gli interessi dei pazienti e delle loro Associazioni Regionali.
- Raccogliere, indirizzare e coordinare le energie delle proprie Associazioni verso grandi progetti comuni che richiedono sinergie, ingenti risorse e tanto personale.
- Influenzare le istituzioni nazionali utili a promuovere nuove azioni, norme e progetti a favore dei pazienti.
- Dare visibilità e informazioni divulgative sulla patologia per sensibilizzare l'opinione pubblica verso azioni cooperative.



LEGA ITALIANA FIBROSI CISTICA - ONLUS

Milano 20123 - Via San Vittore 39 - tel. 0248011219 • fax 0248193369

LA FEDERAZIONE NAZIONALE DELLE
ASSOCIAZIONI REGIONALI FIBROSI CISTICA

Aiuta la ricerca

www.fibrosicistica.it



dai il tuo contributo per sconfiggere la fibrosi cistica



Istituto Europeo
per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica
I.E.R.F.C. - Fondazione Onlus

Fondato da LIFC e CFE sede in GSK Verona
Laboratorio DiBit Ospedale San Raffaele - Milano

Aiutaci con una donazione

Lega Italiana Fibrosi Cistica - ONLUS

C/C postale 39629530

**C/C bancario
c/o Intesa San Paolo
n. 1500123 - CAB 01663 - ABI 03069 - CIN U**

oppure online

www.fibrosicistica.it

**dona il 5 per mille
codice fiscale 80233410580**

IL NOSTRO FUTURO: LA RICERCA

La ricerca è oggi orientata a studiare a fondo il difetto di base della malattia e il suo rapporto con le manifestazioni cliniche per identificare modalità d'intervento terapeutico mirate a guarire la patologia o a bloccare, alle prime tappe, il meccanismo che porta alla compromissione degli organi (terapia genica, farmaci che agiscono sulla proteina CFTR). Con la ricerca si vuole migliorare sia i programmi di terapia con uso di nuovi farmaci, sia quelli di prevenzione delle complicanze e in particolare quelle infettive bronco-polmonari.

Chi siamo

La **Lega Italiana Fibrosi Cistica** rappresenta 10.000 persone toccate da vicino dalla malattia - 4.100 pazienti e i loro familiari.

E' da 35 anni la Federazione delle Associazioni Regionali FC: oggi diventa una ONLUS alla quale aderiscono le 18 Associazioni Regionali presenti in Italia, con una crescente partecipazione di pazienti adulti anche all'interno dei Direttivi. Dal 2005 la Lega ha fondato **l'ISTITUTO EUROPEO PER LA RICERCA SULLA FIBROSI CISTICA** per promuovere e 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.

Cos'è la fibrosi cistica

La fibrosi cistica (FC) è una malattia ereditaria, cronica, evolutiva, che colpisce indifferentemente maschi e femmine. Il gene responsabile della malattia è stato identificato e localizzato sul braccio lungo del cromosoma 7. Questo gene codifica per una proteina chiamata CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator), che ha un ruolo importante nel regolare la quantità di sali che vengono secreti insieme ai liquidi biologici. Nei pazienti affetti da FC, il gene della CFTR è alterato: ne consegue un'assenza o una anomalia della proteina. A seguito delle anomalie nella regolazione del trasporto di sali da parte delle cellule degli epitelii, si verificano alterazioni principalmente a carico delle ghiandole esocrine. Queste ghiandole producono secrezioni (muco, sudore, lacrime) poco idratate e quindi più dense e viscosi del normale. Ne conseguono danni a carico di vari organi:

- nei polmoni, il ristagno di muco nei bronchi facilita le infezioni;

- nel pancreas, il succo pancreatico tende a occludere i dotti escretori con riduzione di enzimi digestivi nell'intestino;
- nel fegato e in particolare nelle vie biliari, la bile più densa del normale ristagna dando luogo a complicazioni.

Un ruolo cruciale nella genesi delle lesioni d'organo in FC spetta all'infiammazione cronica che caratterizza soprattutto le vie respiratorie ma anche gli altri organi interessati dal difetto di CFTR.

Nelle vie aeree dei pazienti il deterioramento progressivo della funzione polmonare è causato dall'infezione batterica e dall'infiammazione cronica delle vie respiratorie.

L'individuazione di nuove terapie antinfiammatorie rappresenta l'obiettivo prioritario della ricerca in FC.

I sintomi più ricorrenti

La malattia può manifestarsi più o meno precocemente e con gravità diversa, con compromissione dell'apparato respiratorio (tosse pertussoidi, bronchiti e broncopolmoniti ricorrenti, broncopneumopatia cronica) e/o con disturbi digestivi secondari all'insufficienza pancreatica (emissione di feci abbondanti e untuose, crescita stentata). Meno frequentemente, e a seconda dell'età dei pazienti, possono inoltre essere presenti altri quadri clinici (ileo da meconio, sindrome da perdita di sali, epatopatia, diabete, sinusite, poliposi nasale e sterilità).

Le fasi avanzate della malattia possono essere caratterizzate dall'insorgenza di gravi complicanze (insufficienza cardio-respiratoria, pneumotorace, emoftoe, cirrosi biliare).