

LA LEGA ITALIANA FIBROSI CISTICA ONLUS

La **Lega Italiana Fibrosi Cistica onlus - LIFC** è l'Associazione di pazienti nata più di 30 anni fa grazie alla forza di volontà di gruppi di genitori che, uniti, si sentivano più forti e meno soli. Questo, ancora oggi, è il motore che guida l'Associazione, che ascolta e dà voce alle esigenze di famiglie e pazienti per migliorare le cure disponibili, le opportunità sociali, i diritti e la qualità di vita di ogni persona colpita da fibrosi cistica, la malattia genetica grave più diffusa. LIFC sostiene inoltre programmi di ricerca orientata al paziente e percorsi di cura innovativi.

LA FIBROSI CISTICA

La **fibrosi cistica** è la malattia genetica grave più diffusa. Danneggia progressivamente l'apparato respiratorio e quello digerente. Cronica e degenerativa, è una malattia multiorgano che colpisce indifferentemente maschi e femmine. Ha come effetto principale il progressivo **deterioramento della funzionalità polmonare** e pregiudica seriamente la qualità della vita di chi ne è affetto, costringendo i pazienti a cure costanti e per tutta la vita.

Si può manifestare in modi e tempi diversi da paziente a paziente. Una diagnosi precoce permette di intraprendere, prima possibile, tutti i trattamenti terapeutici in grado di prevenire le complicanze della malattia e si associa a una prognosi più favorevole.

Dipende dal malfunzionamento o dall'assenza della **proteina CFTR** (Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator), che determina la produzione di muco eccessivamente denso, che **chiude i bronchi** e porta a infezioni respiratorie ripetute, **ostruisce il pancreas** e impedisce che gli enzimi pancreatici raggiungano l'intestino, di conseguenza i cibi non possono essere digeriti e assimilati.

INCIDENZA DELLA FIBROSI CISTICA

La fibrosi cistica viene trasmessa da entrambi i genitori proprio come si trasmette il colore degli occhi o dei capelli. Il bambino che eredita due copie mutate del gene CFTR, una da ciascun genitore, nasce affetto da FC. I genitori che hanno solamente una copia alterata del gene CFTR sono **portatori sani** e non evidenziano alcun sintomo della malattia. La frequenza dei portatori sani del gene CFTR mutato, in Italia e nel mondo occidentale, è di circa **1** ogni **25/26** persone. Quando due genitori portatori sani hanno un figlio, esiste **1 probabilità su 4** che il bambino nasca

con FC. Si stima che, in Italia, **1** bambino su **2500** nasca affetto da FC (circa 200 nuovi casi all'anno).

ESISTE UNA CURA PER LA FC?

La terapia di questa malattia ha avuto negli ultimi anni un notevole sviluppo. Infatti, accanto ad una terapia dei sintomi adesso si comincia a disporre di terapie personalizzate che curano il difetto di base in alcune forme geniche di FC e si spera che, entro alcuni anni, tutte le mutazioni genetiche saranno curabili.

Per pazienti affetti da **insufficienza respiratoria in stadio terminale**, il trapianto di polmone è diventato il trattamento standard, con un costante aumento del numero delle procedure ogni anno. Purtroppo tale richiesta non riesce ad essere soddisfatta completamente e la conseguenza più immediata è un tasso di mortalità in lista di attesa del 10% circa in Italia. I fattori limitanti sono la **scarsità di donatori in termini assoluti** e la **bassa percentuale di donatori che hanno polmoni che raggiungono i criteri di trapiantabilità**, circa il **15-20%**.

Il numero di trapianti di polmone in Italia, nel 2017, è rimasto sostanzialmente stabile, passando dai **147** trapianti del 2016 a **144**. Stabile anche il numero di pazienti iscritti in lista per il trapianto di polmoni: al 31 dicembre 2017 erano 354, di cui circa il **30% affetti da fibrosi cistica**. (Fonte dati: *Report 2017 Centro Nazionale Trapianti*).

Contatti:

Lega Italiana Fibrosi Cistica onlus

Tel: 06 44209167

comunicazione@fibrosicistica.it - www.fibrosicistica.it