

Diventare grandi con la FC: come cambia la gestione della patologia

Elisabetta Bignamini

CRR Fibrosi Cistica

Piemonte e Valle d'Aosta

c/o Pneumologia Regina Margherita

AOU Città della Salute e della Scienza di Torino





Cystic fibrosis survival: the changing epidemiology

Sophie Cormeau*, Jenna Sykes*, and Anne L. Stephenson^{1,2,3,4}

Purpose of review

Tracking patient outcomes using cystic fibrosis (CF) national data registries, we have seen a dramatic improvement in patient survival. As there are multiple ways to measure survival, it is important for readers to understand these different metrics in order to clearly translate this information to patients and their families. The aim of this review was to describe measures of survival and to review the recent literature pertaining to survival in CF to capture the changing epidemiology.

Recent findings

Although survival has improved on a population level, several individual factors continue to impact survival such as sex, age at diagnosis, ethnic background and lung function. Survival estimates, conditional on surviving to a specified age, are more relevant to individuals living with CF today and are higher than the reported overall median age of survival. There is some evidence to suggest that less than half of patients have resulted in prolonged survival in CF.

Summary

Progress in CF is often described by reporting the median age of survival conditional on living to a certain age and the survival by metrics provide useful information depending on an individual's personal age of survival continues to increase in CF in many countries, while mortality factors have been associated with worse survival such as female sex, airflow obstruction and microbiology. When comparing survival between that similar data collection and processing techniques are used to ensure

Keywords

cystic fibrosis, epidemiology, survival

INTRODUCTION

Cystic fibrosis (CF) is the most common inherited genetic disease among whites, however any ethnic group can be affected. The prevalence varies greatly worldwide from 1:1400 in Ireland to 1:3500 in United States, whereas in geographical regions such as Asia and Africa, the rates are much lower. In the 1940s, patients with CF died in early infancy from gastrointestinal disease and/or respiratory failure [1]. However, with advancements in treatment, the prognosis has steadily improved in several countries [2–5,6*,7]. Using national CF registries, we have been able to understand the evolution of the CF population over time. CF registries are valuable resources that contain detailed demographic and clinical information on patients with a confirmed diagnosis of CF receiving care at accredited CF centres. The registries collect demographic data such as date of birth, sex, age at diagnosis, race, symptoms at presentation, date of transplantation, as well as important clinical measures such as lung function, bacteriology, CF-related complications,

pancreatic status, and measurements. These epidemiological data allow the clinician to monitor the impact of treatment strategies to further understand changes in the disease and to provide important information to patients and care professionals in the field. The majority of CF patients

*Department of Respiratory, St Michael's Hospital, Western Research Institute, St Michael's Hospital and University of Toronto Evaluation, University of Toronto
Correspondence to: Anne L. Stephenson, MD, St Michael's Hospital, 33 Grosvenor Street, Toronto, ON M5S 1W8, Canada. Tel: +1 416 964 5601; e-mail: astephenson@scmichaelshospital.com
Cystic Fibrosis Found. 2019; 20(1): 1–10
DOI: 10.1093/cf/cz0000000

www.co-pulmonarymedicine.com

Value

Copyright © 2016 Wolters Kluwer Health, Inc. All rights reserved.

Cystic Fibrosis: Evolution from a Fatal Disease of Infancy with a Clear Phenotype to a Chronic Disease of Adulthood with Diverse Manifestations

Clement L. Ren

Published online: 22 May 2008

Received: 7 November 2019 | Revised: 9 December 2019 | Accepted: 2 January 2020

DOI: 10.1111/apa.15155

REVIEW ARTICLE

ACTA PEDIATRICA | WILEY

Cystic fibrosis in the year 2020: A disease with a new face

Kris De Boeck

Pediatric Pulmonology, University Hospitals of Leuven, University of Leuven, Leuven, Belgium

Correspondence

Kris De Boeck, Department of Pediatrics, Pediatric Pulmonology, University Hospitals of Leuven, Herestraat 49, 3000 Leuven, Belgium.
Email: Christiane.deboeck@kuleuven.be

Abstract

The autosomal recessive disease cystic fibrosis (CF) was once untreatable and deadly in childhood, but now most patients survive to adulthood. Many countries have instituted CF newborn screening because early diagnosis improves outcome. CF research has greatly intensified following the discovery of the CF transmembrane conductance regulator (CFTR) gene, which has more than 2000 different mutations. For patients with common mutations like F508del, CFTR modulators are life transforming and may even prevent major complications if started early in childhood. For some patients with rare CFTR mutations, a treatment path still needs to be developed. Conclusion: This review provides a general update on CF, including screening and current and future treatment.

KEYWORDS

cystic fibrosis, diagnosis, early screening, genetic mutations, survival rates

1 | INTRODUCTION

Cystic fibrosis (CF) is the most common autosomal recessive disease in the Caucasian population, occurring in approximately 1/3500 births.¹ Most patients become symptomatic at birth or soon after birth and respiratory infections and poor weight gain are the most frequent presentation.^{2,3} This combination of recurrent respiratory infections and pancreatic insufficiency should prompt the diagnosis of CF. But prior to CF newborn screening, a diagnostic odyssey usually preceded the eventual diagnosis with a sweat test. Indeed, a sweat chloride concentration above 60 mmol/L is diagnostic for CF. Other classic disease manifestations are excessive salt loss via sweat and male infertility. Respiratory disease is the most severe manifestation and the most frequent cause of death or lung transplant in early adult life. They also include chronic lung infections with specific pathogens and excessive inflammation that leads to bronchiectasis, declining lung function and eventually respiratory insufficiency.³ Prevalent CF pathogens include *Staphylococcus aureus* and *Pseudomonas aeruginosa*; later in the disease course, some patients become infected with more unusual and difficult to treat

pathogens like *Burkholderia cespica*, *Achromobacter xylosoxidans*, *Stenotrophomonas maltophilia* and mycobacteria. However, complications can occur in nearly every organ and increase with age, including: liver disease, CF-related diabetes, nasal polyps, intestinal obstructions, haemoptysis and allergic bronchopulmonary aspergillosis and many more.⁴

Since 1989, we have known that CF is caused by mutations in the cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR) gene that encodes the CFTR protein.⁵ This anion channel, which conducts conducting chloride and bicarbonate at the apical membrane of different epithelia, regulates water and ion transport and maintains epithelial surface hydration.⁶ The bicarbonate release in the airway is important for the proper unfolding of mucin⁷ and defending against bacteria.⁸ In the intestine, bicarbonate release is needed to buffer gastric acidity and enable the activation of pancreatic enzymes.⁹

So far, over 2000 different CFTR mutations have been reported and F508del is by far the most common.¹⁰ In Europe, 82.4% of patients have at least one F508del mutation, but the frequency of F508del is higher in Northern Europe than in Southern Europe, for example 83% in Denmark vs 40%–60% in Spain, Italy and Greece. All other mutations are only present in maximum a few per cent of European patients with CF. However, the frequency of a specific mutation may be up to 10%–15% in a specific region.⁴

Abbreviations: CF, cystic fibrosis; CFTR, cystic fibrosis transmembrane conductance regulator; FEV₁, forced expiratory volume in one second.

Acta Paediatr. 2020;109:893–899.

wileyonlinelibrary.com/journal/apa

© 2020 Foundation Acta Paediatr. | 893
Published by John Wiley & Sons Ltd

of chronic infection is associated with a neutrophilic inflammatory response that ultimately results in the pathologic outcome of bronchiectasis. This process of infection and inflammation is already present in infants and children with CF [5, 6]. CF pulmonary exacerbations stem from an imbalance between the chronic bacteria present in CF airways and the host immune response [7]. This imbalance leads to increased airway inflammation and the clinical features of increased cough, sputum, and airflow obstruction. Pulmonary exacerbations have been linked to increased mortality risk. Importantly, there are therapies, such as dornase alfa and tobramycin, that have been shown in clinical trials to reduce the risk of pulmonary exacerbation, even in children [9–12]. These observations have led to an evolving approach to treatment of CF lung disease. Whereas previously, therapy was initiated after pulmonary exacerbation had occurred, the current therapeutic approach is increasing on administration of chronic therapies to prevent pulmonary exacerbations. Tonelli and Aitken (personal communication) have proposed a CF treatment paradigm similar to that of asthma, with “controller” therapies taken every day to prevent exacerbations and “relievers” to be used only when exacerbations develop.

This issue of *CRAI*, an outstanding collection of reviews will highlight some of the key advances in the past years of particular relevance and importance to pediatric pulmonologists and immunologists. Drs. Votter and Ren's approaches to the diagnosis of CF, especially in the context of indeterminate cases. In the future, CF will likely be diagnosed by newborn screening, review by Dr. McKnight and Sharp. As investigators have explored further the relationship between the CFTR gene and the clinical course of CF, it has also become clear that some CFTR gene mutations do not result in CF. These CFTR related disorders include chronic rhinosinusitis and congenital ab-

NC
PD 2.0
OPEN ACCESSCystic fibrosis:
A changing landscape

BY CAMILLE WENDOSSE, PhD, CNL, RN, AND KATHERYN WESICODER-ANGELICK, PharmD

Abstract: Cystic fibrosis (CF) is an autosomal recessive genetic disorder that causes a lifetime of debilitating and life-threatening complications affecting the lungs and other organ systems. Over 1,700 gene mutations that cause this rare disorder have been identified. This article describes the current treatment landscape for adults with CF, including the 2019 FDA approval of a breakthrough triple-drug combination therapy that may significantly improve the quality of life for an estimated 90% of patients with CF.

Keywords: CF, CFTR gene, CFTR modulators, cystic fibrosis, cystic fibrosis transmembrane conductance regulator gene, genetic disorders, triple-drug combination therapy

THIS ARTICLE is inspired by the journey of a patient born in the early 1940s with cystic fibrosis (CF). This timing of birth allowed the patient to experience the evolution of CF treatment as it has unfolded and achieve early adulthood goals of college, career, and marriage. Nevertheless, although able to live an outwardly normal life, this patient has developed severe pulmonary function loss from fibrotic changes in lung tissue and mucus buildup that obstructs the airways, and complications such as pre-arrhythmias and pulmonary infections. Consequently, the patient has been unable to engage in many commonplace activities of daily life and can no longer work due to the need for full-time oxygen support. Now hospitalized, this patient is waiting for a lung transplant due to end-stage respiratory disease.

Thanks to dramatic treatment advances discussed in this article, patients born between 2015 and 2019 have a median life expectancy of 46 years, according to the Cystic Fibrosis Foundation.¹ However, due to a lifetime of CF complications and irreversible damage to the lungs and other organs, patients born in the 1940s have a much shorter life expectancy, about 32 years. CF is an autosomal recessive genetic disorder that is most prevalent in White patients.² Over 1,700 gene mutations that cause the disorder have been identified.³ Due to the variety of gene mutations, many people do not realize that they are carriers for this disorder until they have a child diagnosed with CF. The Cystic Fibrosis Foundation reports that over 30,000 people in the US are living with this rare disease, with over 50% being 18 or older.⁴

This article describes the current treatment landscape for adults with CF, including the 2019 FDA approval of a breakthrough triple-drug combination therapy that may significantly improve the quality of life for an estimated 90% of patients with CF.⁵



www.nursing2021.com

Copyright © 2021 Wolters Kluwer Health, Inc. All rights reserved.

June | Nursing2021 | 35

Ivacaftor for the treatment of patients with cystic fibrosis and the G551D mutation: a systematic review and cost-effectiveness analysis

Review Authors: J. M. van Rossum, A. J. L. van der Wal, E. J. M. van den Broek

- I modulatori stanno contribuendo in modo decisivo al cambiamento di scenario e di prospettive di salute e di vita delle persone affette da fibrosi cistica, creando un nuovo orizzonte, ad oggi solo in parte esplorato
- Quello che è certo, è che ci troviamo di fronte ad una popolazione che continua a diventare sempre più «grande» e che deve essere formata ,fin da piccola, a gestire la propria patologia

Declared competing interests of authors: none

Writing P. A. M. Burgers, J. Westendorp, M. Ryan, S. Hoogendoorn, M. et al. Ivacaftor for the treatment of patients with the G551D mutation: a systematic review and

Health Technology Assessment is indexed and abstracted in Index Medicus/MEDLINE, Excerpta Medica/EMBASE, Science Citation Index Expanded, Scopus®, and Current Contents® Clinical Medicine

Un po' di domande

- Crescendo, cambia la gestione della malattia o cambiano gli attori che la gestiscono ?
- Quali sono le responsabilità dei Curanti e dei Genitori prima, e del paziente poi?
- E' un cambiamento repentino oppure è un fluido trasferirsi di responsabilità e conoscenza tra i diversi attori del processo di cura?

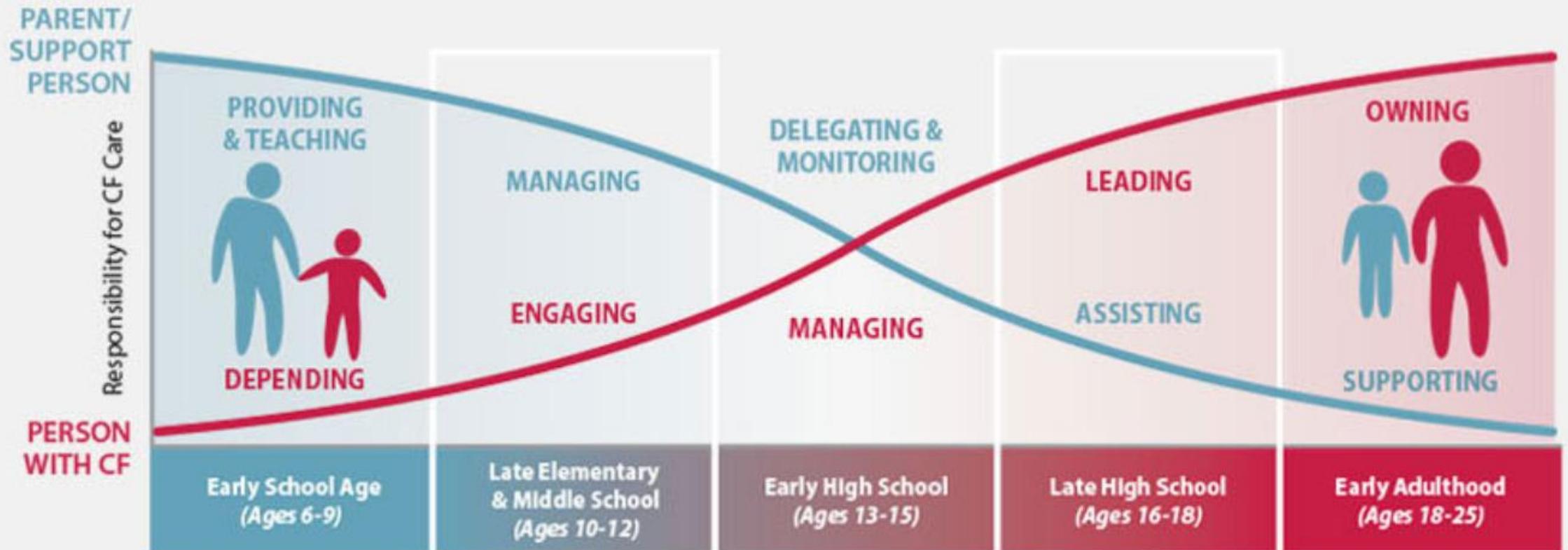


...e ancora....

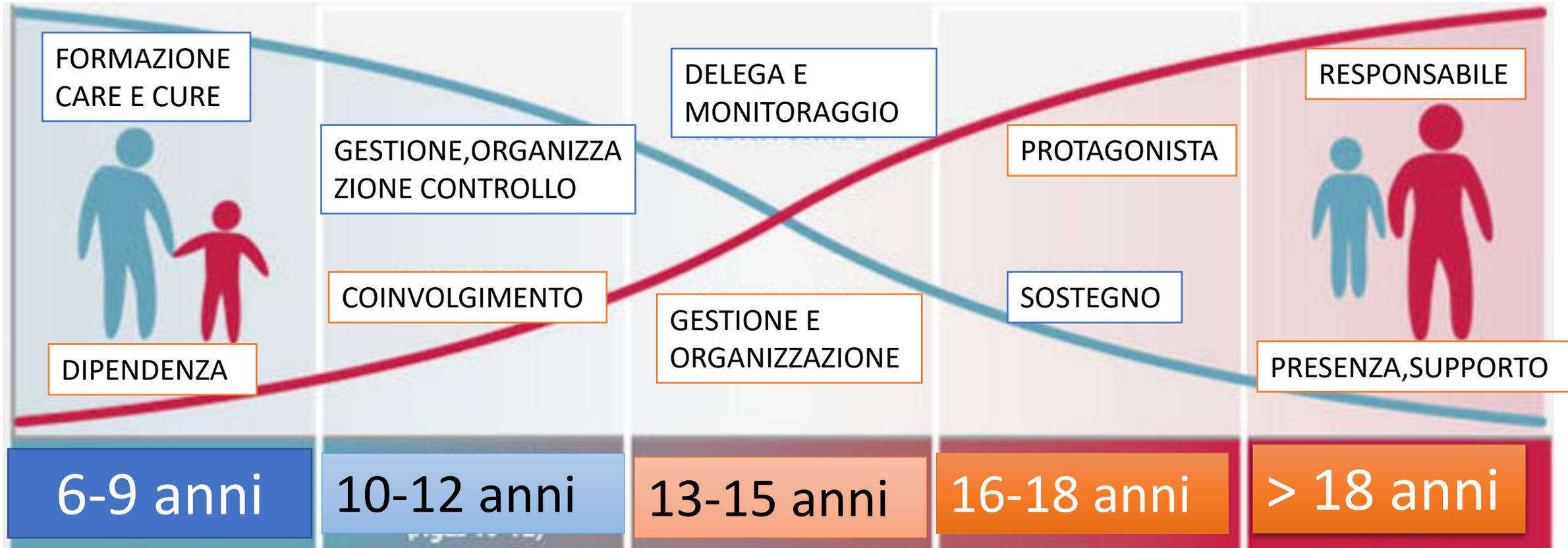
- Diventare grandi è un processo on/off, che scatta in netta relazione alla età anagrafica, o è uno sviluppo di competenze che si acquisiscono, anzi si devono acquisire, durante tutta l'infanzia e l'adolescenza?
- Da che età è necessario, utile, «giusto» coinvolgere i minori nei processi di cura, nella gestione della loro malattia cronica?

A transfer of responsibilities

CFR.I.S.E. Responsibility.Independence.Self-care.Education.



This chart outlines the evolving role a parent or support person may play in transferring responsibility of care to their child. Get an overview of the increasing accountability a person with CF will take on as he or she ages.



FORMAZIONE
CARE E CURE



DIPENDENZA

6-9 anni

GESTIONE, ORGANIZZAZIONE
CONTROLLO

COINVOLGIMENTO

10-12 anni

DELEGA E
MONITORAGGIO

GESTIONE E
ORGANIZZAZIONE

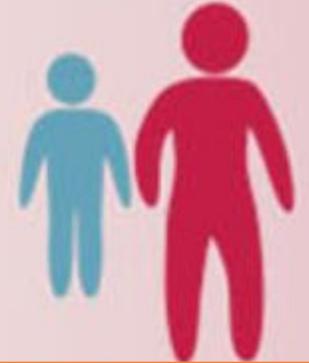
13-15 anni

PROTAGONISTA

SOSTEGNO

16-18 anni

RESPONSABILE



PRESENZA, SUPPORTO

> 18 anni

Azioni necessarie

1. Allenare il/la bambino/a a prendere decisioni riguardo la propria malattia
2. Il riconoscimento dell'autonomia decisionale del minore
3. Rendere partecipe o decidere la gestione della propria malattia fin dall'età pediatrica
4. Per poter gestire bisogna conoscere ed essere in grado di acconsentire alle scelte diagnostiche terapeutiche proposte
5. Riconoscere al minore un'età per iniziare ad esprimere il proprio parere sulla gestione della malattia
6. Utilità del coinvolgimento precoce del paziente nella gestione della propria malattia
7. Attitudine dei sanitari a coinvolgere i propri giovani pazienti nelle scelte difficili
8. Cosa cambia nella gestione della malattia quando si diventa grandi

1. Allenare il/la bambino/a a prendere decisioni riguardo la propria malattia

- Alcuni autori, riportano l'importanza di coinvolgere comunque il minore nel processo di "decision making", a seconda delle proprie capacità, anche allo scopo di "allenarlo" alla autonomia decisionale
- Cito, a questo proposito, un lavoro di King e Cross (Chapel Hill, Nord Carolina) del 1989 (The Journal of Pediatrics) che sottolinea l'importanza del coinvolgimento del minore proprio in questo senso.
- **Gli autori pongono queste questioni: se il bambino o la bambina non possono prendere una decisione specifica, possono almeno partecipare in parte al percorso decisionale? E fino a che punto? Dal momento che i minori non sono dei decisori probabili, ma decisori futuri riguardo la loro salute, una volta raggiunta l'età adulta, quanto il partecipare in un processo decisionale, alimenta ed aumenta la loro capacità di decisori futuri?**

2. Il riconoscimento dell'autonomia decisionale del minore

Le Società scientifiche e le Carte Internazionali, riconoscono al minore il diritto di esercitare una limitata autonomia nelle scelte di cura e sottolineano il dovere dei sanitari, i medici in particolare, a promuovere la loro autonomia, attraverso il coinvolgimento nei processi decisionali, in modo commisurato alle capacità del singolo minore .

LEGGI ED ALTRI ATTI NORMATIVI

LEGGI 22 dicembre 2017, n. 219.

Norme in materia di consenso informato e di disposizioni anticipate di trattamento.

IL PRESIDENTE DELLA REPUBBLICA

PROMULGA

qualsiasi accertamento diagnostico o trattamento sanitario indicato dal medico per la sua patologia o singoli atti del trattamento stesso. Ha, inoltre, il diritto di revocare in qualsiasi momento, con le stesse forme di cui al comma 4, il consenso prestato, anche quando la revoca comporti l'interruzione del trattamento. Ai fini della presente legge, sono considerati trattamenti sanitari la nutrizione artificiale e l'idratazione artificiale, in quanto somministrazione, su prescrizione medica, di nutrienti mediante

Art. 3.

Minori e incapaci

1. La persona minore di età o incapace ha diritto alla valorizzazione delle proprie capacità di comprensione e di decisione, nel rispetto dei diritti di cui all'articolo 1, comma 1. Deve ricevere informazioni sulle scelte relative alla propria salute in modo consono alle sue capacità per essere messa nelle condizioni di esprimere la sua volontà.

2. Il consenso informato al trattamento sanitario del mino-

“La persona minore di età ... ha diritto alla valorizzazione delle proprie capacità di comprensione e di decisione, ... **Deve ricevere informazioni sulle scelte relative alla propria salute in modo consono alle sue capacità** per essere messa nelle condizioni di esprimere la sua volontà.”
 , anche se “Il consenso informato al trattamento sanitario del minore è espresso o rifiutato dagli esercenti la responsabilità genitoriale o dal tutore” , ma “ **tenendo conto della volontà della persona minore**, in relazione alla sua età e al suo grado di maturità, e avendo come scopo la tutela della salute psicofisica e della vita del minore nel pieno rispetto della sua dignità”

4. Il consenso informato, acquisito nei modi e con gli strumenti più consoni alle condizioni del paziente, è documentato in forma scritta o attraverso videoregistrazioni o, per la persona con disabilità, attraverso dispositivi che le consentano di comunicare. Il consenso informato, in qualunque forma espresso, è inserito nella cartella clinica

1. Il medico, avvalendosi di mezzi appropriati allo stato del paziente, deve adoperarsi per alleviarne le sofferenze, anche in caso di rifiuto o di revoca del consenso al trattamento sanitario indicato dal medico. A tal fine, è

sione e rimessa al giudice tutelare su ricorso del rappresentante legale della persona interessata o dei soggetti di cui agli articoli 406 e seguenti del codice civile o del medico o del rappresentante legale della struttura sanitaria.

3. Rendere partecipe o decidere la gestione della propria malattia fin dall'età pediatrica

- **Una cosa , è rendere partecipe il bambino /la bambina, gli adolescenti delle scelte di cura, già effettuate da altri, sicuramente nel loro migliore interesse, così come ascoltare i dubbi, spiegare la patologia, e, un'altra, è dare un ruolo attivo prima, quando la scelta deve ancora essere effettuata.** Questo assume un particolare significato per le decisioni che modificano il corpo del bambino, applicando devices o facendo interventi chirurgici importanti (trapianto), che hanno la caratteristica della irreversibilità. Si decide quindi di ricostruire un corpo che non funziona, per sostenerlo nelle funzioni vitali e per proseguire una vita considerata buona, spesso a prescindere dalle condizioni fisiche in cui viene vissuta e dalla volontà del minore
- **Allora, in tutti i casi, ma particolarmente in questi, il capire se il nostro interlocutore, paziente pediatrico, sia competente e in grado di partecipare attivamente al processo decisionale che lo riguarda in modo così intimo e definitivo, è fondamentale**

4. Per poter gestire bisogna conoscere ed essere in grado di acconsentire alle scelte diagnostiche terapeutiche proposte

Il consenso informato è sia una pratica sociale, legata a un particolare contesto storico-culturale e istituita negli specifici ambiti dell'assistenza sanitaria e della sperimentazione, sia una scelta, un'autorizzazione autonoma del paziente

Le quattro caratteristiche fondamentali per poter esprimere un consenso

1. la capacità di esprimere una scelta, in linguaggio verbale o non verbale;
2. la capacità di comprensione, ossia il possedere l'intelligenza, il linguaggio e la capacità di orientare e dirigere l'attenzione sui vari aspetti della informazione fornita. Qui sono coinvolte anche memoria e capacità di richiamare abilità apprese, in modo da integrare e processare le informazioni fornite.
3. il ragionamento, che comprende la capacità di pesare rischi e benefici;
4. la capacità di valutazione della proposta terapeutica. La valutazione di una situazione, implica che il minore non solo comprenda le varie opzioni, ma anche la rilevanza di queste opzioni per la propria situazione personale.

STRUMENTO DI VALUTAZIONE DELLA CAPACITA' DECISIONALE RIGUARDO ALLE CURE SANITARIE

MACCAT-T – MACARTHUR COMPETENCE ASSESSMENT TOOL FOR TREATMENT

- INTERVISTA SEMI-STRUTTURATA CON ATTRIBUZIONE DI PUNTEGGI
- SEGUE SEQUENZA PREFISSATA DI ARGOMENTI (DIAGNOSI, CARATTERISTICHE DELLA PATOLOGIA, TERAPIE PROPOSTE, TERAPIE ALTERNATIVE)
- TEMPO DI SOMMINISTRAZIONE: 20 MINUTI CIRCA

T. Grisso & P.S. Appelbaum, *Assessing Competence to Consent to Treatment*, Oxford Un Press, 1998, trad. it. *Il consenso alle cure. Guida alla valutazione per medici e altri operatori sanitari*, Centro Scientifico Editore, Torino, 2000

5. Un'età per iniziare ad esprimere il proprio parere sulla gestione della malattia

Il test di MacArthur è stato applicato a 161 minori

10,6 anni	cut off per la competenza
< 9,6 anni	competenza improbabile
11,2 anni	competenza verosimile
10,6 anni	cut off ottimale sensibilità 81% specificità 84%

Hein IM, Troost PW, Lindeboom R. Accuracy of MacArthur Competence Assessment Tool for measuring children's competence to consent to clinical research. JMAPediatr.2014;12(168):1147–53

6. Perché è importante coinvolgere il paziente il più precocemente possibile nella gestione della propria malattia

Una risposta la possiamo trovare in un interessante lavoro della sociologa Wendy Mitchel, York, UK,(Mitchell WA. Making choices about medical interventions: the experience of disabled young people with degenerative conditions. Health Expectations. 2013 Feb 3) che ha cercato di verificare **quali siano gli elementi importanti che condizionano le scelte terapeutiche per il minore/giovane con patologia cronica**, riportando lo studio effettuato su un piccolo , ma significativo gruppo, di giovani, dai 13 ai 22 anni, con malattie degenerative (FC, SMA, DMD, Complex), reclutati in due hospice dell' Inghilterra, intervistati circa le scelte mediche da loro ritenute importanti nella la loro storia personale.

- Il lavoro dimostra come questi giovani considerino le scelte sulla propria salute come qualcosa di più che decisioni tecniche o razionali.
- La Mitchell riporta come i giovani intervistati sottolineino l'importanza di effettuare le proprie scelte sanitarie in una **prospettiva olistica della propria vita biografica**.
- I giovani intervistati, infatti scelgono in base a principi diversi da quelli della biomedicina, che si focalizza su il bene (salute) e il male (peggioramento, complicanze morte). Riferiscono ad esempio, come talvolta reinviino una decisione clinica perché l'atto stesso dell'indugiare, permette loro di esercitare una forma di controllo sulla stessa, in una situazione in cui, di fatto, si controlla molto poco dell'evoluzione della propria malattia.

Elementi in base ai quali i giovani effettuano una scelta sanitaria

- qualità della vita percepita
- indipendenza e vita sociale
- conservazione dello stato di salute
- invasività
- livello accettabile di rischio
- La paura del dolore, l'impatto estetico, le incertezze ed i rischi percepiti

7. L'attitudine dei sanitari a coinvolgere i propri giovani pazienti nelle scelte difficili

Attitudes towards involving children in decision-making surrounding lung transplantation Emily E. Barsky MD, MBE¹ | Laura M. Berbert MS² | Suzanne E. Dahlberg PhD³ | Robert D. Truog MD⁴, Pediatric Pulmonology. 2021;56:1534–1542)

Il lavoro è stato portato avanti da un gruppo interdisciplinare (medici, biostatitistici, bioeticisti) i quali hanno sottoposto, ad una equipe di pneumologi pediatri del Children Hospital di Boston, 4 casi di scuola, con 4 minori di età dagli 11 ai 16 anni e differente grado di maturità/competenza, chiedendo di indicare chi avrebbero scelto come decisore in relazione all'inserimento in lista di trapianto bipolmonare. Un minore era considerato “maturo” se possedeva alcune capacità ,così come previsto dal programma RISE (Responsability, Indipendence, Selfcare, Education, specifico per la fibrosi cistica) relative alla conoscenza e gestione della propria malattia

Forse in modo non sorprendente, il 65% degli intervistati ha indicato i Genitori, come soli interlocutori; il 5% il bambino e il 30 % ha scelto più in base all'età che alla maturità. In caso di conflitto per opinioni opposte tra le parti, tutti hanno indicato di dare priorità alla scelta dei Genitori .L'aspetto interessante è che altri fattori quali:

- Situazione clinica del bambino
- Sviluppo cognitivo, competenza, maturità
- Cronicità della patologia
- Situazione familiare
- Preferenze del singolo

sono stati poco considerati, nella convinzione che capacità e competenza siano in funzione dell'età anagrafica e non invece un concetto più fluido e dinamico.

Più la posta è alta e meno i clinici coinvolgono il paziente pediatrico nel “decision making” riguardante le scelte di cura

8. Cosa cambia nella gestione della malattia quando si diventa grandi



Concludendo.....

- Avere una patologia cronica inguaribile, può portare alla eterna bambinizzazione del minore da parte dei genitori e dei sanitari, può condizionarne la crescita personale e sociale, ma può anche agire come acceleratore ed affinatore dei progressi cognitivi di quel minore.
- Il coinvolgimento del bambino con patologia cronica nei processi di cura è un dato acquisito. Nessun sanitario che si occupi di fibrosi cistica, credo che, a d oggi, non faccia tentativi sempre più precoci in questo senso.
- Il problema è che lavoriamo poco sulla autonomia del paziente. Intendo autonomia decisionale. Il paziente deve poterci dire dei NO che non ci piacciono, ed esprimere volontà diverse dalla nostra nella gestione della sua malattia.
- Il nostro ruolo è di fornire gli strumenti corretti al paziente per fare quello che veramente vuole, non quello che è suggestionato a fare, da noi, innanzi tutto, ma anche dalla famiglia, dagli amici e dai social....

Permettere e favorire l'indipendenza è parte fondamentale del compito educativo finalizzato alla crescita individuale.

Essere in grado di stare al mondo senza il bisogno della guida altrui, emanciparsi e sapere badare a sé nel rispetto dei propri convincimenti – in un'espressione, raggiungere l'autonomia morale – è un obiettivo concreto da raggiungere per le persone con fibrosi cistica e , per il quale, il lavoro dei Genitori e dei Curanti è fondamentale.

Grazie per l'attenzione!

