

Diagnosi, cura e aspetti psicologici della patologia: la fibrosi cistica dalla nascita all'età adulta

Impatto e conseguenze della diagnosi di FC in famiglia

Federico Cresta

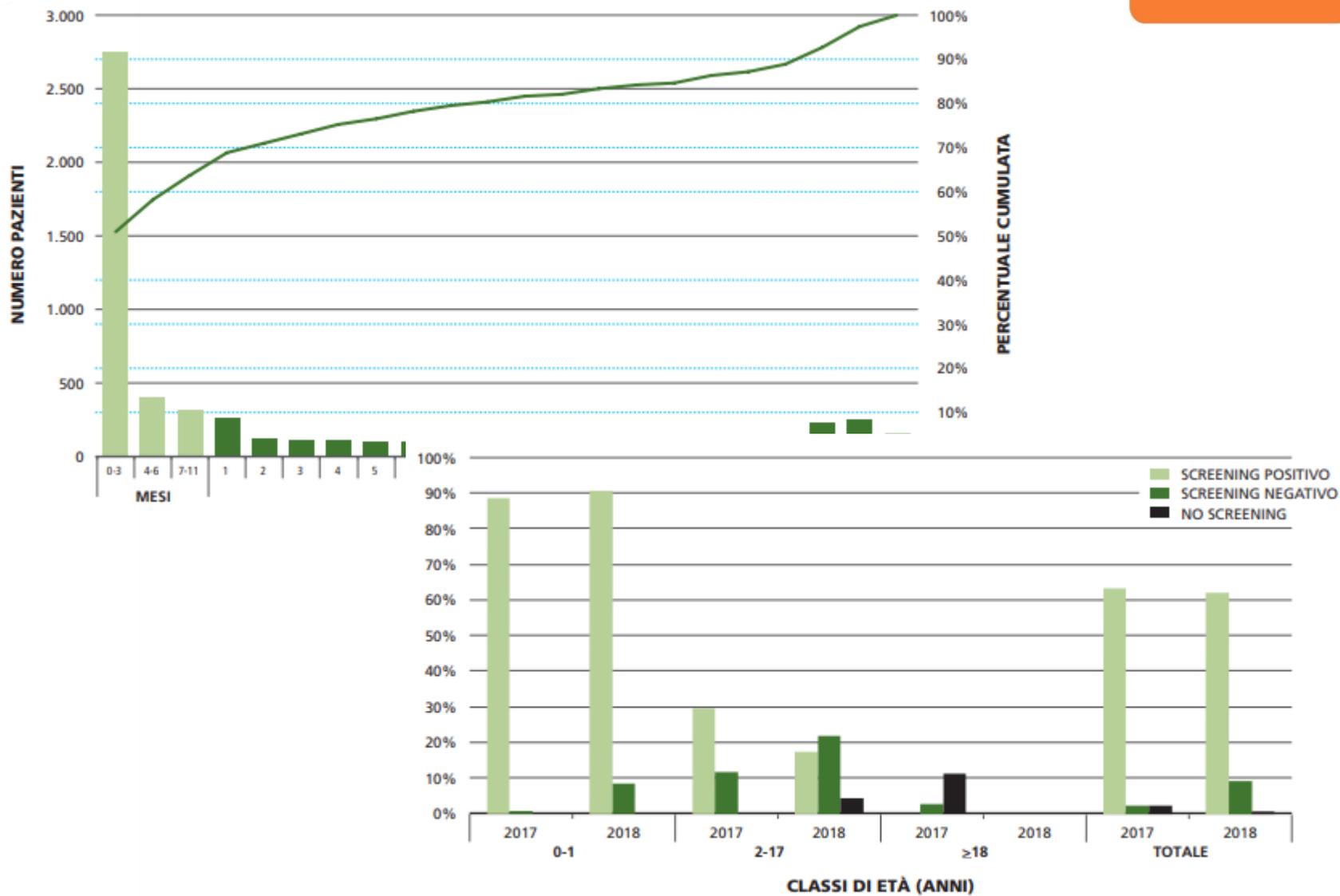
*Medico pediatra – Centro Fibrosi Cistica Regione Liguria
IRCCS Giannina Gaslini, Genova*



LIFC
Lega Italiana
Fibrosi Cistica

Diagnosi di Fibrosi Cistica

10°
Forum
italiano
sulle
Fibrosi
Cistica



Screening neonatale

Test basato sul dosaggio del *tripsinogeno immunoreattivo (IRT)* effettuato su goccia di sangue prelevata entro le prime 72 ore di vita.

Contestuale test di screening per altre patologie congenite (ipotiroidismo, screening metabolico allargato)

Se lo screening è negativo le famiglie non ricevono alcuna comunicazione in merito.

Nel caso in cui i livelli di IRT siano elevati, la famiglia viene contattata per ulteriori approfondimenti:

- ❖ 2° dosaggio IRT
- ❖ Test genetico CFTR
- ❖ **Test del sudore**



Diagnosi e presa in carico



Perché una diagnosi precoce?

Enormi ricadute in termini di salute a lungo termine:

- ❖ Presa in carico da parte del **Centro FC** e valutazione clinico-laboratoristica precoce
 - ❖ Tempestivo avvio di terapia enzimatica sostitutiva
 - ❖ Addestramento precoce alla *fisioterapia respiratoria*
 - ❖ **Informazione** alla famiglia
 - ❖ Screening genetico a cascata

FC malattia spesso “invisibile” ma...



Early lung disease in cystic fibrosis

Hartmut Grasmann, Felix Ratjen



LIFC
Lega Italiana
Fibrosi Cistica



10°
Forum
italiano
sulle
Fibrosi
Cistica

La diagnosi di FC in un neonato
spesso rappresenta una vera e
propria ***perturbazione***
all'interno degli equilibri
familiari

Prime fasi: DISPERAZIONE → NEGAZIONE

Reazione naturale per il bisogno di proteggersi dalla malattia

...quello che sta accadendo non è vero

...ci sarà stato un errore

Spesso si sviluppa anche una sorta di ***“attivismo”***

Talvolta i familiari cercano un secondo parere o verificano le informazioni ricevute attraverso ricerche in internet (Dr. **Google**)



Il caregiver del paziente FC

Dopo la fase diagnostica, il caregiver può rispondere con reazioni emotive anche molto differenti tra loro:

- ❖ la **rabbia** Perché proprio a mio/a figlio/a?
- ❖ il **senso di colpa** per la presenza di una malattia genetica ereditaria
- ❖ la **resilienza**, in quanto oltre ai sentimenti negativi inevitabili, nel caregiver spesso si sviluppano risorse inattese

Lo sviluppo di questa “*tempesta di sentimenti*” può portare ad un punto di crisi, in cui è necessario ridefinire la propria **traiettoria di vita** al fine di fronteggiare le difficoltà e sviluppare nuove capacità



Dinamiche familiari

Dopo il primo periodo di scompiglio, la famiglia colpita dalla diagnosi deve fare i conti con responsabilità crescenti e spesso si ridefiniscono ruoli:

❖ **CAREGIVER PRIMARIO** → trasforma le proprie abitudini in funzione dell'assistenza (rischio di meccanismi di *proiezione*)

❖ **ALTRI MEMBRI DELLA FAMIGLIA** → portano avanti attività e progetti precedenti

Uno dei compiti del caregiver primario è tuttavia quello di assicurare al malato lo sviluppo di un'*autonomia personale*

Ed è indispensabile d'altro canto che il caregiver, a sua volta, riesca a dedicare del tempo ai propri interessi, mantenendosi in contatto con il mondo esterno e beneficiando del supporto affettivo e amicale

- ❖ Informazione alla famiglia al momento della diagnosi

PRECOCE
COMPLETA
SINCERA



**INFORMARE
RASSICURANDO**

**RASSICURARE
INFORMANDO**

- ❖ Sostegno multidisciplinare al Caregiver



MEDICI & INFERMIERI

FISIOTERAPISTI

NUTRIZIONISTI

PSICOLOGI → intervento sul nucleo familiare

Non solo quando il paziente è in Ospedale,
ma soprattutto quando è a casa

TELEMEDICINA

Ruolo del Centro FC



- ❖ Gestire il flusso delle informazioni esterne
Arginare il Dr. Google
Suggerire fonti attendibili e sicure

- ❖ Fornire informazioni burocratiche ed amministrative
tramite il supporto di LIFC, presente su tutto il territorio

LEGGE 548



- ❖ Informare precocemente riguardo le nuove terapie
e le possibili prospettive per il paziente

Conclusioni

- ❖ Diagnosi di FC ancora prevalentemente da screening, anche se incidenza di diagnosi in età adulta in netto incremento

- ❖ Diagnosi evento perturbante sugli equilibri familiari, ma non mancano elementi positivi (resilienza, nuove prospettive terapeutiche)

- ❖ Ruolo centrale del Centro FC e di LIFC a supporto delle famiglie, oltre che del paziente



LIFC
Lega Italiana
Fibrosi Cistica

f o r u m 2 0 2 2

22>23 ottobre 2022 | streaming on fibrosicistica.it

Hotel Quirinale
Via Nazionale, 7 Roma

**Diagnosi, cura e aspetti psicologici della patologia:
la fibrosi cistica dalla nascita all'età adulta**

Impatto e conseguenze della diagnosi di FC in
famiglia

Federico Cresta
*Medico pediatra – Centro Fibrosi Cistica
Regione Liguria
IRCCS Giannina Gaslini, Genova*

Grazie per l'attenzione