

LA FIBROSI CISTICA IN ETÀ PEDIATRICA: LA DIAGNOSI DELLA MALATTIA OGGI E L'IMPORTANZA DEI CENTRI PEDIATRICI

*Dott. Ripani Pietro
Responsabile UOSD Centro di Riferimento Regionale Fibrosi Cistica
Regione Abruzzo
ASL Teramo P.O. San Liberatore Atri*

La fibrosi cistica è la malattia genetica ereditaria più frequente tra le popolazioni di origine caucasica con un'incidenza in Italia di un neonato malato ogni 2500-3000 nati sani circa. La malattia esordisce in genere durante la prima infanzia: nelle persone colpite secrezioni come muco bronchiale o succo pancreatico sono più dense del normale, con effetti dannosi soprattutto a carico degli apparati respiratorio e digestivo. Questi pz vanno incontro a bronchiti o broncopolmoniti ricorrenti, provocate da particolari batteri che danno luogo a infezione e infiammazione cronica, con progressivo deterioramento della funzionalità respiratoria. Circa l'85% dei malati presenta anche insufficienza pancreatica, che si traduce in diarrea con perdita di grassi, malnutrizione, difficoltà di crescita in peso e in altezza già dall'infanzia. Nel tempo il danno pancreatico può portare allo sviluppo di diabete e danni al fegato, etc..

Altra caratteristica comune ai malati di fc è l'alto contenuto di sale nel sudore (da cui la cosiddetta sindrome da perdita di sali). I maschi, inoltre, sono quasi sempre sterili, a causa dell'ostruzione dei dotti deferenti, i condotti che portano lo sperma all'esterno. La prognosi della patologia non è buona: l'aspettativa di vita dipende dall'evoluzione delle complicanze polmonari, determinate da un insieme di fattori genetici e non, ma in media è di circa 40 anni. Oltre alla forma classica della patologia possono presentarsi anche forme "atipiche" (CFTR RD) dall'andamento più mite, in cui i sintomi si presentano in ritardo o comunque limitatamente ad alcuni organi.

La fibrosi cistica è dovuta ad alterazioni del gene CFTR, che codifica per una proteina coinvolta nella regolazione del flusso di acqua e ioni attraverso la membrana cellulare. La malattia si trasmette con modalità autosomica recessiva: per manifestarla bisogna ereditare un gene difettoso da ciascuno dei genitori, entrambi portatori sani (e che non manifestano alcuna sintomatologia). In Italia si stima che ci sia un portatore sano del gene della fibrosi cistica ogni 25-30 persone. A ogni gravidanza una coppia di portatori sani ha una probabilità su quattro di avere un figlio affetto da fibrosi cistica (25%).

La diagnosi di fibrosi cistica si basa sull'esecuzione del test del sudore, che misura la concentrazione di cloro nel sudore (positivo >60 mmoli/L) ed è confermata dall'identificazione di mutazioni nel gene CFTR (omozigosi o eterozigosi composta). Oggi in Italia la diagnosi si basa su procedure di screening neonatale della malattia, piuttosto che in base ai sintomi. Le coppie di portatori sani possono eseguire la diagnosi prenatale, mediante il test genetico su un prelievo di villi coriali, amniocentesi, DNA fetale.

Il **23 dicembre 1993** veniva approvata la **Legge 548** «*Disposizioni per la Prevenzione e la Cura della Fibrosi Cistica*» una legge lungimirante e di fondamentale importanza per la cura e l'assistenza dei pazienti affetti dalla malattia. Grazie alla Legge sono stati istituiti in **ogni Regione un Centro specializzato per la cura della Fibrosi Cistica**; è stata garantita la gratuità dei farmaci prescritti dai Centri; è stato implementato il ricorso allo screening neonatale per la diagnosi precoce della malattia e sono stati stanziati fondi per la ricerca scientifica. *Ogni azione ha contribuito a migliorare la diagnosi e la presa in carico dei piccoli pazienti che oggi sono cresciuti e diventati adulti: uno scenario impensabile all'epoca dell'approvazione della Legge.*

All'epoca della sua promulgazione (1993) l'età mediana di sopravvivenza dei pazienti si attestava sui 14,7 anni, mentre oggi la popolazione adulta con FC rappresenta il 62,7% del totale dei pazienti affetti dalla malattia (Fonte: Registro Italiano Fibrosi Cistica – Report at a glance 2021).

Dati RIFC (Registro Italiano Fibrosi Cistica) 2021-2022

N. tot. Pazienti 6.077

N. tot. pz >18 anni 3.860

N. tot. pz <18 anni 2.217

Demografia: il numero di pazienti censiti era 5.977 nel 2021 e 6.077 nel 2022; l'età mediana risulta, rispettivamente, di 23,3 e 23,7 anni. La prevalenza di FC stimata era di 10,1 e 10,3 malati per 100.000 residenti rispettivamente nei due anni considerati. In media, nei due anni, il 51,6% dei pazienti è di sesso maschile, in maggioranza distribuiti in un'età compresa tra i 7 e i 35 anni; **nel 2022 la popolazione adulta (>18 anni) è il 63,5% del totale.**

Diagnosi: in media, il 57,9% dei pazienti italiani con FC ha ricevuto una diagnosi prima del compimento del secondo anno di vita, mentre una quota non trascurabile (35,4% nel 2021 e 25,6% nel 2022) delle diagnosi è avvenuta in età adulta (>18 anni)

Nuove Diagnosi: le nuove diagnosi sono state 113 nel 2021 e 121 nel 2022 con un'incidenza di 1 su 9.097 nati vivi nel 2021 e di 1 su 6.232 nel 2022

Conclusioni Report RIFC

Nel 2020, il 60,5% dei pazienti aveva un'età superiore ai 18 anni, nel 2022 la quota di pazienti adulti è pari al 63,5% della popolazione italiana affetta da FC. **Si osserva un aumento dell'età mediana dei pazienti italiani, che nel 2022 risulta essere di 23,7 anni.** Il numero assoluto di nuove diagnosi per anno resta sostanzialmente invariato negli anni (nel periodo in esame, sono in totale 234). L'età mediana alla diagnosi nel 2022 è pari a 2.5 mesi; il 62,6% dei soggetti riceve una diagnosi entro il primo anno di vita e quasi il 90% di essi riceve la diagnosi mediante screening neonatale.

Nel biennio 2021 - 2022 sono deceduti 34 pazienti di età mediana al decesso compresa fra i 43 e i 46 anni (esclusi i pazienti sottoposti a trapianto); **solo due pazienti di età inferiore ai 18 anni sono deceduti nel periodo 2021 e 2022, confermando nuovamente che la mortalità in età pediatrica è un evento sempre più raro.**

18 mag
2022

SEGNALIBRO | ☆

FACEBOOK | f

TWITTER | t

TAG

Pedatria

Giovani ricercatori

Ospedale

Prestazioni
sanitarie

LAVORO E PROFESSIONE

S 24 **Pediatri: aumentano le patologie croniche ma c'è la fuga degli specialisti dagli ospedali**

Da un lato l'epidemia di patologie croniche, che ormai colpiscono circa il 18% della popolazione pediatrica, e che richiedono un alto livello di specializzazione per la presa in carico globale. Dall'altro lato la diminuzione del numero di pediatri specialisti che devono prendersene cura. Parte da questo paradosso Annamaria Staiano, nel suo discorso di apertura del 77° Congresso nazionale della Società italiana di pediatria (Sip), il primo sotto la sua presidenza, in cui affronta le principali sfide e criticità della pediatria italiana. A cominciare dall'urgente necessità di riformare l'attuale sistema delle cure pediatriche, oggi in profonda crisi: una priorità per evitare che i bambini finiscano per essere curati dal medico dell'adulto e non da professionisti adeguatamente formati per l'assistenza ai soggetti in età evolutiva. Come sta avvenendo per altre specialità anche in pediatria, "un numero crescente di medici ospedalieri decide di lasciare il proprio incarico per dedicarsi al territorio o all'attività privata. Questo fenomeno definito 'Great Resignation', esacerbato dalla pandemia, ha molte cause, tra cui il burnout dovuto a turni massacranti, le continue aggressioni, la scarsa gratificazione economica, etc", spiega la presidente Sip.



Pediatri. Sip: “Fuga degli specialisti da Ssn pesa anche su cure bambini. Estendere età pediatrica a 18 anni”

La presidente Staiano: “Carenza camici bianchi sta minando basi sistema considerato fra migliori al mondo. Riconoscere l’area omogenea pediatrica è essenziale per garantire la specificità delle cure pediatriche, ossia il diritto dei bambini e dei pediatri a essere curati dai loro medici e in strutture a loro dedicate”.

25 OTT -

"Sono 180mila i professionisti sanitari che, secondo i dati Ocse, tra il 2000 e il 2022 hanno scelto di lasciare l'Italia per lavorare all'estero. Un impatto pesante, se a questi si somma la fuga degli specialisti e dei medici in formazione dai servizi di emergenza-urgenza. Questa situazione incide negativamente anche sull'assistenza pediatrica". A lanciare l'allarme la presidente della Società italiana di pediatria (Sip), **Annamaria Staiano**, nel suo discorso inaugurale del 78esimo congresso Sip, in corso a Torino. "La carenza di specialisti è la spina nel fianco della pediatria italiana, che sta minando le basi di un sistema assistenziale considerato sinora tra i migliori al mondo", afferma Staiano.

[HOME](#) > [BLOG E NOTIZIE](#) >

Come la carenza di pediatri minaccia il diritto alla salute dei bambini



PUBBLICATO IL
30 Maggio 2023

TEMPO DI LETTURA
4 minuti e 34 secondi

TEMI
[Salute e nutrizione](#)
[Cura e sviluppo della prima
infanzia](#)

REGIONI
[Italia](#) [Lombardia](#) [Sardegna](#)



LA CARENZA DI PEDIATRI E I RISCHI PER IL DIRITTO ALLA SALUTE DEI BAMBINI

Le ripercussioni di questa carenza di medici e pediatri, sulle possibilità di accesso alle cure sono molto gravi: spesso i pediatri disponibili sono molto distanti dall'abitazione, costringendo i genitori a lunghi percorsi o a doversi assentare dal lavoro per intere giornate, **i tempi per ricevere una visita si allungano moltissimo** (anche in presenza di sintomi potenzialmente a rischio come disturbi respiratori in bambini molto piccoli) mentre i tempi della visita si restringono al minimo indispensabile e **diventa difficile** approfondire la conoscenza del paziente e quindi di **rilevare** eventuali e preziosi **indicatori di rischio sia sanitari che sociali**.

Tutte queste ripercussioni si traducono in una **grave limitazione del diritto alla salute per i minori**, specialmente per quelli che appartengono a famiglie con difficoltà economica o in situazione di marginalità sociale.

«DIETRO OGNI PROBLEMA C'È UN'OPPORTUNITÀ»

Galileo Galilei ha dato il via ad un nuovo modo di pensare e ci invita ad andare sempre oltre, a non fermarci e a non arrenderci davanti a situazioni negative

Esperienza del Centro Abruzzese pre e post Covid

Chiusura/ridimensionamento Reparto di Pediatria

Condivisione del personale, è sempre positivo?

Rimodellamento – riorganizzazione – progettualità – condivisione della mission –

Realtà – dato di fatto! Cerchiamo l'opportunità dietro al «problema»

Esperienza del Centro Abruzzese pre e post Covid

Potenziamento Reparto FC

Team multidisciplinare dedicato solo alla cura del pz fc

Spazi maggiori – maggiori servizi – maggiore privacy

Scuola in reparto – palestra – poltrona allattamento

Ricerca clinica e di base in collaborazione con università

Rete ospedaliera (reparti provinciali di pediatria- incontri annuali con centro screening e laboratorio di genetica – confronti telefonici settimanali)

Farmacie ospedaliere delle varie ASL abruzzesi (onestà intellettuale e confronto clinico efficacia/spesa)

Radiologia (collaborazione stretta + protocolli ad hoc) collaborazione Ginecologia Assistente sociale etc. (convenzioni LIFC)

Lifc Abruzzo collaborazione costante anche a livello istituzionale locale

Progetto Pilota telemedicina (non solo telemonitoraggio) ASL Teramo

Caso clinico bambino di 9 anni

Esofagite eosinofila

Caso clinico Mancata diagnosi di una paziente di 49 anni f508del in omozigosi + diabete fc correlato (missed). Pz sindromica

Caso clinico neonato ricoverato in T.I.N. Rete ospedaliera LIFC centro fc istituzioni territoriali