



*fondazione per la ricerca
sulla fibrosi cistica - onlus*

INFORMAZIONI PER I VOLONTARI CHE COLLABORANO IN INIZIATIVE DI SENSIBILIZZAZIONE E RACCOLTA FONDI PER LA RICERCA FC

A. L'ESSENZIALE CHE DOVREBBE CONOSCERE E COMUNICARE UN VOLONTARIO DELLA FONDAZIONE RICERCA FIBROSI CISTICA

1) Che cos'è la Fibrosi Cistica?

La fibrosi cistica (FC) è una malattia genetica.

2) Da che cosa è provocata? Quali sintomi determina?

E' dovuta ad un gene alterato (=mutato), chiamato gene CFTR, che determina la produzione di muco molto denso. Questo muco chiude i polmoni e porta a infezioni respiratorie che mettono a rischio la vita; inoltre ostruisce il pancreas e impedisce che gli enzimi pancreatici raggiungano l'intestino: di conseguenza i cibi non possono essere digeriti e assimilati. Anche il sudore è denso e contiene più sale del normale: la pelle è più salata.

3) Come si diagnostica?

In molte regioni d'Italia la maggior parte delle diagnosi viene fatta alla nascita: su di un prelievo di sangue a cui vengono sottoposti tutti i neonati, viene fatto lo screening (=filtrazione) di alcune malattie genetiche con cui il bambino potrebbe nascere. La FC fa parte di questo screening e viene identificata attraverso un test di primo livello (test della tripsina), che deve essere poi confermato dal test fondamentale per la diagnosi: il "test del sudore". Il test del sudore misura la quantità di sale presente nel sudore, è un esame semplice e indolore, si può fare a tutte le età. Se non è diagnosticata attraverso lo screening alla nascita, la FC in genere viene diagnosticata nei primi anni di vita, oppure anche nell'adolescenza o nell'età adulta (10% dei casi), specie se i sintomi sono modesti.

4) Quanto e fra chi è diffusa ?

In tutte le popolazioni di pelle bianca (italiani, europei, russi, nord-americani e così via) è la più frequente malattia genetica con cui un bambino può nascere. E' meno frequente fra gli africani e gli asiatici. Si ritiene che nelle popolazioni di pelle bianca l'incidenza della malattia sia di un neonato malato ogni 2500-3000 nati. Per esempio, nel Veneto nasce un bambino malato ogni 2700 neonati e vengono fatte in media 15 nuove diagnosi l'anno. In Italia i malati conosciuti e viventi sono oggi più di 5000, ma si stima che molti ancora non siano diagnosticati.

5) Si può guarire ?

Non si può ancora guarire.

6) Si può curare?

Si può curare, le cure da fare sono complesse, e occupano spesso parecchie ore al giorno per tutta la vita

7) Perché un bambino nasce malato di Fibrosi Cistica? Da chi ha ereditato il gene mutato?

Chi è malato ha due geni mutati e li ha ereditati uno dal padre e uno dalla madre, che sono entrambi portatori sani del gene. Un portatore sano possiede un solo gene mutato: non ha nessun sintomo e quindi non sa di essere portatore. Il portatore sano ha ereditato il gene da uno dei suoi genitori e quel genitore a sua volta dal proprio genitore, anche se non ci sono stati precedenti casi di malattia in famiglia. Ma quando entrambi i genitori sono portatori, vi è il rischio che il figlio nasca malato (la probabilità è del 25% ad ogni gravidanza)

8) Quanti sono i portatori sani del gene della Fibrosi Cistica?

Vi è un portatore sano ogni 25-30 persone. Nella popolazione italiana i portatori sono circa 2,5 milioni.

9) Come si diagnosticano i portatori del gene FC?

I portatori sani del gene FC si diagnosticano attraverso un test genetico (analisi del DNA attraverso un prelievo di sangue): questo test dà sempre un risultato certo (“portatore” o “non portatore”) se eseguito nei parenti di un malato; se eseguito nei soggetti della popolazione generale il risultato può essere: “portatore”, e in questo caso la risposta è certa; oppure “probabile non portatore” e in questo caso la risposta indica una diminuzione delle probabilità di esserlo (ma non l’esclusione).

10) Che cos’è la Fondazione Ricerca FC e a che cosa servono i fondi che raccoglie?

La Fondazione per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica è un ente senza scopo di lucro con fini sociali. Organi importanti della Fondazione sono il Comitato Scientifico e il Consiglio di Amministrazione. Le Delegazioni e i Gruppi di Sostegno supportano le attività della Fondazione sul territorio.

La Fondazione raccoglie fondi per

- far conoscere la malattia, che in Italia è ancora poco conosciuta
- promuovere la formazione di giovani ricercatori e personale sanitario
- finanziare qualificati progetti di ricerca.

La malattia è stata scoperta circa 60 anni fa: a quell’epoca i bambini malati non sopravvivevano oltre l’anno. Oggi una buona parte dei malati raggiunge l’età adulta in discrete condizioni. Questo è avvenuto perché la ricerca scientifica ha progredito scoprendo la causa della malattia (il gene della fibrosi cistica è stato scoperto nel 1989), i meccanismi attraverso cui si manifesta, le cure che possono rallentarne l’evoluzione. L’obiettivo è trovare “la cura” per guarirla. In Italia ci sono ottimi medici, ricercatori e scienziati. Mancano i fondi per realizzare progetti di ricerca. Gli avanzamenti della ricerca nel campo della FC possono produrre risultati applicabili anche nel campo di altre malattie genetiche.

11) Quali sono gli obiettivi da raggiungere?

- 1) Trovare le cure per allungare la vita dei malati e renderla meno difficile (nuovi farmaci per i polmoni)
- 2) Trovare il modo di guarire la malattia: cambiare il gene o modificarne gli effetti dannosi
- 3) Trovare il modo di identificare in modo sicuro tutti i portatori perché sappiano di esserlo e possano scegliere che cosa fare rispetto al rischio di avere figli ammalati

12) Quali sono i principali risultati sinora ottenuti dalla ricerca finanziata dalla Fondazione

FFC? (a novembre 2005)

- Avanzamento delle conoscenze su come agisce il gene difettoso all'interno delle cellule.
- Sviluppo di mezzi per trasferire il gene normale alle cellule malate (terapia genica).
- Identificazione di alcuni farmaci in grado di correggere la proteina prodotta dal gene difettoso, finora testati in laboratorio, da sperimentare successivamente nei malati.
- Scoperta di nuove mutazioni del gene e in questo modo resa più vicina la realizzabilità del test per identificare tutti i portatori.
- Identificata la strategia antibiotica più efficace contro la prima infezione respiratoria causata da un germe dannoso per i malati (= *Pseudomonas aeruginosa*)

Questi risultati sono stati ottenuti per mezzo di:

- 114 progetti di ricerca selezionati da esperti internazionali e finanziati per 6 milioni di euro in 7 anni (dal 2002 al 2008).
- Più di 300 ricercatori italiani, in collaborazione con scienziati di altre nazioni, distribuiti in circa 100 laboratori e gruppi di ricerca in varie regioni italiane.

Questi risultati sono stati resi pubblici attraverso:

- Oltre 100 pubblicazioni su riviste scientifiche internazionali e oltre 200 comunicazioni in congressi scientifici nazionali ed internazionali .

B. SUGGERIMENTI DI COMPORTAMENTO NELLE INIZIATIVE DEDICATE ALLA SENSIBILIZZAZIONE E RACCOLTA FONDI PER LA RICERCA FC

- 1) Il volontario è una persona che ha una forte motivazione personale e l'adopera per collaborare con la Fondazione allo scopo di sensibilizzare le persone sulla malattia FC e raccogliere fondi per la ricerca FC
- 2) Il volontario è in grado di sensibilizzare le persone e raccogliere fondi per la ricerca FC con un successo che è tanto maggiore quanto maggiori ed avanzate sono le informazioni che egli possiede sugli argomenti che deve divulgare
- 3) Per aumentare la visibilità della Fondazione in ogni evento (banchetti, spettacoli, gare etc) è opportuno che il volontario esibisca un segno di riconoscimento, rilasciato dalla Fondazione o sua Delegazione, recante il proprio nome e cognome, e possibilmente una sua foto, quale garanzia di affidabilità della sua azione
- 4) Il volontario potrà adottare le tecniche di contatto delle persone che riterrà più utili; in genere sono di successo frasi semplici : “vuole sapere perché siamo qui oggi?” “Vuole avere informazioni su di un'importante malattia genetica?” “La ricerca scientifica può risolvere una grave malattia: vuole darci il suo aiuto?”
- 5) Non è opportuno distribuire materiale informativo se non vi è interesse: l'ideale sarebbe accompagnare l'offerta del materiale informativo con il contatto personale
- 6) Particolarmente importanti sono le informazioni riguardanti lo scopo della raccolta dei fondi
- 7) Il volontario potrà sottolineare l'importanza dell'acquisto dei gadget commentandone il valore simbolico o altro, a sua discrezione, conoscenza e abilità
- 8) Qualificante è il fatto che, venduto il gadget o ricevuta un'offerta, il volontario rilasci una ricevuta ufficiale predisposta o firmata dalla Fondazione o dalla sua Delegazione. Nella ricevuta sarà specificato il nominativo del donatore e l'entità della somma donata.
- 9) Se il volontario riscontra nella persona contattata un particolare interesse potrà segnalare la possibilità di visitare il sito-web della Fondazione (www.fibrosicistocaricerca.it) o di scrivere alla Fondazione (fondazione.ricerca@azosp.vr.it) per avere informazioni più approfondite.

Nota 1. Se il volontario riscontra nella persona contattata un particolare interesse ed una particolare disponibilità potrà chiedere di fornire, su apposito modulo prestampato e preparato a cura della Fondazione, il proprio indirizzo postale e indirizzo e-mail. Potrà chiedere se è interessata a sottoscrivere l'abbonamento gratuito al Notiziario FFC quadrimestrale (è necessario l'indirizzo postale) e l'iscrizione alla Newsletter FFC mensile (è necessario l'indirizzo e-mail).

Nota 2. E' opportuno che il volontario fornisca solo le informazioni di cui ha certezza.