



*fondazione per la ricerca  
sulla fibrosi cistica - onlus*  
italian cystic fibrosis research foundation

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

### **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 la malattia genetica grave più diffusa.

#### **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 bronchi 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. Il sudore contiene molto più sale del normale.

#### **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 (identificazione su popolazione) 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 in base ai sintomi che determina e questo avviene nei primi anni di vita, oppure anche nell'adolescenza o nell'età adulta (10% dei casi, soprattutto nelle forme con sintomi lievi o tardivi)

E' importante sapere, infatti, che esistono forme diverse di FC (da lievi a gravi), che comportano trattamenti diversi, qualità di vita e impegno nelle terapie completamente diversi. Ci sono anche (più rare) forme a sintomatologia molto limitata: ad esempio forme di pancreatite cronica o quadri di infertilità maschile, dovuta ad ostruzione dei dotti deferenti.

#### **4) Perché questa variabilità della malattia ?**

Perché il gene può essere alterato in maniera diversa. Si conoscono oggi più di mille mutazioni (alterazioni della struttura del DNA) del gene CFTR e la gravità della malattia è influenzata dal tipo di mutazioni del gene CFTR e da altri geni che modificano (in positivo o in negativo) l'azione delle mutazioni del gene CFTR. Comunque su qualsiasi forma di malattia ha molta influenza la possibilità di diagnosi e di cure adeguate.

#### **5) Quanto e fra chi è diffusa ?**

E' diffusa in tutto il mondo: si stima che i malati complessivi siano circa 100.000. E' più diffusa nelle popolazioni di pelle bianca (italiani, europei, russi, nord-americani e così via) dove è la più frequente malattia genetica grave con cui un bambino può nascere. E' meno frequente fra gli



*fondazione per la ricerca  
sulla fibrosi cistica - onlus*  
italian cystic fibrosis research foundation

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 circa ogni 3000 neonati e vengono fatte in media 10-12 nuove diagnosi l'anno. In Italia i malati conosciuti e viventi si ritiene che siano oggi più di 5000, ma mancano dati certi, è possibile che molti ancora non siano diagnosticati: una stima ragionevole potrebbe essere di circa 7000 .

#### **6) Oggi nascono meno bambini con FC? Se sì perchè ?**

Perchè le coppie che hanno già avuto un figlio malato se vogliono possono ricorrere, in una successiva gravidanza, alla diagnosi prenatale per sapere se c'è o non c'è la malattia. E perchè anche nella popolazione generale, in alcune regioni, si sta diffondendo il test per il portatore. Una coppia composta da due portatori può decidere in vario modo rispetto al rischio di avere un figlio con FC, comunque in maniera consapevole, non più legata solo al destino. Un'altra ragione della diminuzione delle nascite di bambini con FC è, in alcune regioni, l'alto tasso di immigrazione extraeuropea e il numero elevato di unioni fra soggetti appartenenti alla popolazione locale con altri fra cui è minore la frequenza dei portatori FC .

#### **7) Perché si dice che la fibrosi cistica è la malattia genetica GRAVE più diffusa?**

Perchè ci sono altre malattie, dovute ad alterazioni genetiche, con cui un bambino può nascere, che possono essere anche più frequenti della FC (es: sordità congenita), ma non accorciano la vita come fa la FC.

#### **8) Si può guarire dalla fibrosi cistica?**

Non si può ancora guarire.

#### **9) Si può curare? E dove si cura?**

Si può curare, le cure da fare sono complicate, e occupano spesso parecchie ore al giorno per tutta la vita. Tutti i farmaci e le cure necessarie sono gratuite, in base ad una legge promulgata nel 1993 (legge nazionale 548/93). Non in tutti gli stati europei l'assistenza sanitaria per la FC è completamente gratuita come in Italia. Sotto questo aspetto il nostro paese è all'avanguardia. Sempre in base a questa legge sono stati istituiti i centri specializzati regionali (uno per ogni regione d'Italia) dove i malati FC possono ricevere cure adeguate.

#### **10) 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 se non dopo aver fatto l'analisi genetica. 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)

#### **11) 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 milioni e mezzo



*fondazione per la ricerca  
sulla fibrosi cistica - onlus*  
italian cystic fibrosis research foundation

### **12) Come si diagnosticano i portatori del gene FC?**

I portatori sani del gene FC si diagnosticano attraverso un test genetico (cioè attraverso l'analisi del DNA fatta su prelievo di sangue): questo test dà sempre un risultato certo ("portatore" o "non portatore") se eseguito nei soggetti che hanno un malato in famiglia; mentre, se eseguito nei soggetti che non hanno casi in famiglia, 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).

La coppia che attraverso il test genetico viene a sapere di essere una coppia di portatori ha il 25% di probabilità ad ogni gravidanza di avere un bambino con FC; in caso di gravidanza può ricorrere alla diagnosi prenatale precoce che permette di sapere entro la dodicesima settimana se il feto è affetto o no da fibrosi cistica.

### **13) Chi contattare per fare l'esame per il portatore? È gratuito?**

I parenti di un malato debbono informarsi presso il Centro che ha in cura il malato stesso, perchè in genere ogni Centro ha un proprio laboratorio di riferimento e una procedura che i parenti debbono seguire. Per i parenti di un malato, che hanno più rischio di essere portatori rispetto ai soggetti che non hanno casi di malattia in famiglia, il test è gratuito.

Se invece non si hanno casi di fibrosi cistica in famiglia il test, al momento, deve essere pagato dall'interessato. E' un test che può essere eseguito solo in laboratori altamente specializzati; assieme al test è importante che il laboratorio metta a disposizione un sanitario esperto per le informazioni prima e dopo il suo risultato (consulenza genetica). Una raccolta di indirizzi di questi laboratori è disponibile sul sito della Fondazione FFC al link:

<http://www.fibrosicisticaricerca.it/attach/Content/Paragrafo/3906/o/centriconsulenzagenetica.pdf>

### **14) 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 una organizzazione senza scopo di lucro con fini sociali (Onlus). E' stata fondata a Verona nel 1997 dal Prof. Gianni Mastella ( Direttore Scientifico), da Vittoriano Faganelli (Presidente) e da Matteo Marzotto (Vicepresidente). Matteo Marzotto è anche il testimonial della Fondazione.

Organi importanti della Fondazione sono il Consiglio di Amministrazione e il Comitato Scientifico. Le Delegazioni e i Gruppi di Sostegno supportano le attività della Fondazione sul territorio.

La **Mission** (*gli scopi fondamentali*) della Fondazione è:

- promuovere con iniziative a vario livello la ricerca in campo FC
- selezionare e finanziare progetti di ricerca FC
- promuovere la formazione di giovani ricercatori e personale sanitario che assiste i malati FC
- far conoscere la malattia, che in Italia è ancora poco conosciuta

La **Vision** (*prospettiva aperta al futuro*) della Fondazione è :

un mondo in cui la fibrosi cistica non sia più una malattia progressiva che accorcia la vita.

La FC è stata scoperta più di 70 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



*fondazione per la ricerca  
sulla fibrosi cistica - onlus*  
italian cystic fibrosis research foundation

avvenuto perché la ricerca scientifica ha progredito scoprendo le cure che possono rallentare l'evoluzione della malattia, la causa genetica (il gene della fibrosi cistica è stato scoperto nel 1989) e le conseguenze che esso determina. L'obiettivo è trovare un rimedio più radicale e possibilmente definitivo per trattare la malattia. In Italia ci sono ottimi medici, ricercatori e scienziati. Ma sono molto scarsi i fondi per realizzare progetti di ricerca.

### **15) Chi finanzia la Fondazione?**

La Fondazione non ha nessun finanziamento da parte dello Stato o da parte di strutture o enti pubblici. Tutto quello che raccoglie è frutto di donazioni: le donazioni provengono da privati cittadini, aziende, imprese, banche, scuole. Queste donazioni sono in larga parte favorite dall'attività delle Delegazioni, dei Gruppi di Sostegno e dei Volontari della Fondazione. Di tutto quello che raccoglie, la Fondazione è in grado di certificare provenienza e modalità di utilizzo.

### **16) 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 risolvere alla radice la malattia: normalizzare la proteina difettosa prodotta dal gene mutato (correzione del gene o della proteina difettosa da esso prodotta)
- 3) Trovare il modo di identificare in modo certo i portatori anche fra coloro che non hanno mai avuto casi di malattia in famiglia (popolazione generale), perché sapendo di essere portatori possano scegliere che cosa fare rispetto al rischio di avere figli malati

### **17) Quali sono i principali risultati sinora ottenuti dalla ricerca finanziata dalla Fondazione FFC? (a dicembre 2010)**

- Identificati alcuni farmaci in grado di normalizzare o recuperare la funzione della proteina difettosa prodotta dal gene mutato, farmaci risultati efficaci in laboratorio, ma che debbono ora superare le fasi successive della ricerca prima di essere sperimentati nei malati.
- Avanzamento delle conoscenze in campo microbiologico per mettere a punto nuovi antibiotici
- Avanzamento delle conoscenze in campo infiammatorio per mettere a punto nuovi farmaci antinfiammatori. Identificazione di alcune molecole con azione antiinfiammatoria, risultate attive in laboratorio e su modello animale, che attendono l'intervento dell'industria farmaceutica per i successivi sviluppi.
- Scoperta di nuove mutazioni del gene, aumento delle conoscenze dei suoi meccanismi di funzionamento, sperimentazione di programmi pilota per l'identificazione del portatore nella popolazione generale

Questi risultati sono stati ottenuti per mezzo di:

- 166 progetti di ricerca selezionati da esperti internazionali e finanziati per quasi 10 milioni di euro tra il 2002 e il 2010
- Più di 400 ricercatori italiani, in collaborazione con scienziati di altre nazioni, distribuiti in oltre 140 laboratori e gruppi di ricerca in varie regioni italiane.



*fondazione per la ricerca  
sulla fibrosi cistica - onlus*  
italian cystic fibrosis research foundation

Questi risultati sono stati resi pubblici attraverso:

- 170 pubblicazioni su riviste scientifiche internazionali e oltre 250 presentazioni congressuali

**18) Ci sono delle certificazioni che confermano la validità dell'operato della FFC?**

FFC ha ottenuto la certificazione dell'Istituto Italiano della Donazione (IID) a garanzia della trasparenza e qualità delle sua attività. Ha ottenuto inoltre il marchio internazionale HON (Health on Net) per la qualità e la serietà del suo sito web [www.fibrosicisticaricerca.it](http://www.fibrosicisticaricerca.it)

**19) Ma Telethon quanto finanzia la ricerca FC?**

Telethon finanzia progetti di ricerca per centinaia di malattie genetiche e fra queste seleziona talora alcuni progetti sulla FC (4 negli ultimi 6 anni); la Fondazione FFC seleziona e finanzia progetti dedicati esclusivamente alla FC

**20) La mission della FFC e della Lega Italiana FC (LIFC) in cosa si differenzia?**

FFC ha come scopo principale la ricerca scientifica in campo FC. La Lega Italiana FC ha come scopo principale il miglioramento dell'assistenza dei malati sia a domicilio sia presso i centri specializzati.

**Indirizzi**

Fondazione per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica  
Ospedale Maggiore, Piazzale Stefani 1, 37126 Verona  
Tel 045/8123438, Fax 045/ 8123568  
e-mail: [fondazione.ricercafc@ospedaleuniverona.it](mailto:fondazione.ricercafc@ospedaleuniverona.it)  
Sito web: [www.fibrosicisticaricerca.it](http://www.fibrosicisticaricerca.it)  
Facebook: pagina Fondazione FibrosiCistica

***Dati aggiornati al 23 giugno 2011***