

## *Appunti*

### **ASSISTERE UN MALATO CON FIBROSI CISTICA:**

### **un modello tipico di bisogni e di risposte per una malattia cronica che coinvolge l'intero arco della vita**

#### **INTRODUZIONE**

##### **Fibrosi cistica (FC) in sintesi**

La più diffusa malattia genetica grave nelle popolazioni di pelle bianca. Trasmissione autosomica recessiva. Incidenza: 1/2500 nati. Prevalenza dei portatori sani 1/25.

La causa: un gene mutato che codifica per la proteina CFTR, fattore che regola la fluidità delle secrezioni epiteliali. Oltre 1500 mutazioni note. La CFTR difettosa comporta ristagno di secrezioni in vari organi e, a livello delle vie respiratorie, colonizzazione batterica e infezione che tende precocemente a cronicizzare, con infiammazione broncopolmonare esaltata che tende ad automantenersi, con progressiva distruzione polmonare fino all'insufficienza respiratoria e morte. Altri organi in varia misura compromessi dal meccanismo ostruttivo di base: naso e seni paranasali (rinosinusite cronica e poliposi nasale); pancreas (involuzione fibroso-cistica, con insufficienza pancreatica, maldigestione e malnutrizione); intestino (ostruzione neonatale nel 15% dei casi, ostruzioni tardive assai frequenti); vie biliari (cirrosi biliare di vario grado, anche con ipertensione portale); dotti deferenti (atresia con infertilità maschile); ghiandole sudoripare (sudore ipersalato e rischio grave di perdita di sali nella stagione calda).

##### **Le cure**

Terapia sostitutiva con enzimi pancreatici (85-90% dei casi), alimentazione ipercalorica ed integrazione con vitamine liposolubili e sale. Fisioterapia respiratoria drenante quotidiana, coadiuvata da aerosol mucolitici. Trattamento antibatterico mirato delle infezioni respiratorie: trattamento continuativo se infezione cronica. Trattamento delle complicanze (polmonari, nasali, intestinali, nutrizionali, epatiche, metaboliche (diabete), etc). Nell'insufficienza respiratoria grave irreversibile: trapianto polmonare, con sopravvivenza del 60% a 5 anni.

*Chiavi del trattamento: motivazione e addestramento alle cure, monitoraggio frequente, precoce riconoscimento delle esacerbazioni e delle complicanze, stile di vita, forte presa in carico del centro di cura e stretta interazione tra centro di cura e curanti di famiglia.*

##### **La prognosi**

Aspettativa media di vita 30 anni fa: 10-15 anni. Oggi: 37 anni.

Grande variabilità individuale di decorso, in dipendenza da: genotipo (mutazioni del gene CFTR e influenza di geni modificatori); attitudine terapeutica (malato, famiglia, centro, curanti); stile di vita. Si riconoscono sempre più forme atipiche, spesso a diagnosi tardiva ad evoluzione meno sfavorevole.

*Prima o poi la malattia farà sentire i suoi effetti limitanti sulla qualità di vita, sulla possibilità di progettare il futuro, sulle prospettive sociali, sulla paura della fine. Come valorizzare la parte sana e il potenziale positivo che c'è comunque in ciascun malato?*

#### **PROFILO TIPICO DI UNA PERSONA MALATA E VENTAGLIO DEI PROBLEMI**

Seguiremo l'evoluzione della malattia e di ciò che essa comporta nel bambino ragazzo giovane fino alle soglie dell'età adulta, di cui non ci occuperemo in questa sede.

##### **La diagnosi**

###### **- Screening neonatale**

Oggi in Italia l'80% delle diagnosi di FC avviene attraverso screening neonatale centralizzato.

Strategie diverse tra le diverse regioni, ma fondamentalmente: in prima battuta, saggio della tripsina

immunoreattiva (IRT) su goccia di sangue; i casi positivi possono avere una verifica con secondo test IRT oppure passare direttamente all'analisi del DNA (mutazioni CFTR più comuni); due mutazioni fanno diagnosi definitiva ma la verifica con test del sudore viene fatta comunque, anche se vi è una sola mutazione (l'analisi genetica non identifica tutte le mutazioni possibili) o se, in mancanza di mutazioni, l'IRT al controllo rimane elevata.

I falsi positivi sono ancora numerosi: nei migliori programmi il valore predittivo positivo dello screening è di 1 a 5.

*Qui si gioca la strategia di comunicazione/informazione a salvaguardia della tenuta delle famiglie. In pochi programmi c'è adeguata informazione prenatale sugli screening. Problematica rimane spesso la modalità con cui viene comunicata alla famiglia la positività dello screening (spesso fatta da persona poco informata o con scarsa attitudine comunicativa). I tempi di attesa per la diagnosi definitiva o l'esclusione di diagnosi sono ancora molto lunghi (2 mesi).*

### **- Diagnosi per sintomi**

Dove non si fa screening la diagnosi precoce richiede attitudine dei pediatri a sospettare la malattia di fronte a sintomi evocativi anche se non specifici: la tosse protratta, la scarsa crescita, le turbe dell'alvo, in particolare. Ma anche nel bimbo con screening negativo non si può escludere la malattia di fronte a sintomi sospetti: lo screening trascura probabilmente più del 5% dei malati.

### **- Gestione della diagnosi e presa in carico**

La fase diagnostica è ovviamente sorgente di sconvolgimento nella famiglia. In tutto l'iter dello screening neonatale, in genere i servizi territoriali, inclusi i medici di famiglia, sono esclusi. La comunicazione di diagnosi è fatta di solito dai centri specializzati, i quali prendono subito in carico il malato, talora con interventi ambulatoriali talora con breve ricovero, finalizzati alla definizione del quadro clinico, all'avvio delle eventuali cure, con addestramento e motivazione dei genitori alla loro applicazione. Da questo momento, il centro specializzato rimane il riferimento unico per il malato. A seconda della situazione clinica seguiranno controlli frequenti: nei primi due anni di vita la regolarità di ravvicinati controlli di salute è ritenuta irrinunciabile.

*Ci si chiede come mai in questo avvio di presa in carico venga raramente coinvolto un pediatra di famiglia. Ma chi lo dovrebbe coinvolgere? Chi lo dovrebbe cercare? La famiglia o il centro? E che significa coinvolgimento? Non c'è per caso spazio per pensare ad una presa in carico condivisa? In cui centro e pediatra di casa definiscono un piano assistenziale comune, con ruoli e compiti concordati? Sarà mai possibile che i curanti del centro e il curante di casa si incontrino prima della dimissione di un malato di nuova diagnosi? E magari che qualche visita di controllo venga fatta insieme? Al centro di questa preoccupazione c'è la quotidianità del vivere con la malattia, con tutte le incertezze che comporta, con lo sconforto, con le responsabilità ed il carico che la famiglia si assume. Il gap tra il quotidiano e i controlli del centro ancora non viene colmato e la solitudine della famiglia rimane la regola.*

### **Le prime cure a casa**

#### **- Gestione delle cure a casa e monitoraggio dello stato di salute**

Il mantenimento di un buono stato di salute nei primi mesi di vita è cruciale per l'evoluzione successiva della malattia. Due sono i capisaldi: assicurare un buona nutrizione ed una regolare crescita; controllare le infezioni respiratorie.

Benché i programmi di cura vadano adattati caso per caso, in relazione alle condizioni cliniche accertate, si tende in realtà a standardizzare l'approccio terapeutico, fatto inizialmente di poche ma spesso pesanti azioni, nelle quali l'incertezza e le ansie della famiglia sono quasi la regola: l'apporto nutritivo e le supplementazioni enzimatiche; l'aerosol mucolitico ma spesso anche antibiotico; la fisioterapia respiratoria (poca o tanta? anche se i sintomi sono scarsi o assenti? con quale tecnica? con quale supportabilità del bambino?), le vaccinazioni.

Ma soprattutto, come valutare se tutto va bene? Come valutare i sintomi o gli eventi sentinella?

*L'alleanza curativa con il proprio pediatra, che avrà imparato a conoscere bene il senso delle cure, ma anche i loro limiti, consentirà degli aggiustamenti opportuni al piano di cura e soprattutto gioverà a condividere con la famiglia le eventuali difficoltà e le scelte più adeguate.*

#### **- Eventi sentinella**

I genitori sanno che il bambino malato deve crescere regolarmente in peso e lunghezza, ma quando preoccuparsi per un rallentamento della crescita? Come stabilire se le feci testimoniano un buon compenso digestivo o una insufficiente digestione? Quando ricorrere ad una verifica laboratoristica? Quando l'apporto nutritivo è insufficiente? E che fare nei casi in cui l'appetito viene meno o il rapporto con il cibo si fa problematico?

Ma soprattutto, come interpretare una esacerbazione respiratoria, o la comparsa subdola di sintomi respiratori? I bambini FC vanno incontro a infezioni virali come tutti i bambini, ma quando queste assumono caratteristiche di durata, di intensità di sintomi e di coinvolgimento dello stato generale (perdita di appetito, arresto del peso, ridotta attività, peggioramento dell'umore...) che richiedono intervento antibatterico per la probabile interferenza di una sovrainfezione batterica? Sono le infezioni virali che aprono la strada alla colonizzazione/infezione batterica. Alcuni batteri sono tipicamente in agguato in questa malattia: lo Stafilococco aureo dapprima e la Pseudomonas aeruginosa in seguito. E se si è già instaurata una infezione cronica, come si interviene di fronte ad una esacerbazione? Quale antibiotico scegliere? Il centro di cura attua controlli periodici dello stato batterico delle vie respiratorie. Si fa riferimento all'ultimo risultato delle colture del centro? Ci si consulta con il centro? Chi? La madre o il pediatra?

*Qui i genitori o tendono a minimizzare ogni evento (la tosse è semplicemente dovuta a raffreddore, se non mangia oggi mangerà domani...) o a caricarsi di preoccupazione ad ogni minima deviazione dall'abituale stato di salute. Qui il pediatra di famiglia, che potrebbe conoscere il bambino quanto il centro, è il referente per una valutazione equilibrata di ciò che cambia e per suggerire, eventualmente dopo consultazione con il centro, gli interventi opportuni.*

#### **- Eradicare Pseudomonas aeruginosa alla prima comparsa**

Per evitare o ritardare l'infezione cronica da Pseudomonas aeruginosa, il primo isolamento di questo batterio nei controlli periodici del centro richiede oggi che si intervenga con un consistente ciclo antibiotico di 2-3 settimane (per bocca, per aerosol o anche endovena), eventualmente ripetibile se il primo non ottiene pieno successo, anche in assenza o scarsità di sintomi.

*Questo intervento non è facile da accettare, specialmente se non vi sono sintomi. Del resto, ancora non vi è certezza che l'intervento sia utile nel lungo termine. I genitori vivono questo evento come un annuncio minaccioso. Che può fare il pediatra di tutti i giorni?*

#### **- Ricoveri ospedalieri e continuità delle cure**

Nel primo anno di vita i centri che funzionano attuano controlli ambulatoriali frequenti, almeno ogni due mesi, con monitoraggio di vari aspetti dello stato di salute; anche il secondo anno può richiedere controlli frequenti. Lo scopo è quello di cogliere precocemente segni di aggravamento e di rafforzare l'attitudine terapeutica della famiglia. Le esacerbazioni respiratorie importanti vengono trattate in regime ospedaliero, così come la comparsa di complicanze o di deviazioni importanti della crescita.

*Ci si chiede quale ruolo può avere il pediatra di famiglia nell'assicurare il monitoraggio clinico e la continuità delle cure, condividendo con il centro un piano comune, evitando per quanto possibile stressanti ricoveri presso il centro.*

### **Vivere con la malattia**

#### **- La famiglia**

Non va dimenticato che la gestione del bambino malato comporta assai spesso sconvolgimenti familiari: la mamma lascia il lavoro, gli altri figli si sentono trascurati, i costi aumentano, il padre frequentemente non viene coinvolto, le separazioni causa malattia non sono rare.

Prima o poi i genitori si porranno il problema di un nuovo figlio. La decisione in merito passa attraverso angoscianti riflessioni, che si concentrano nel desiderio che sia un figlio sano. Essi sanno (talora non sanno) che è possibile fare una diagnosi genetica prenatale alla 10° settimana di gravidanza e sanno anche che questa può comportare scelte drammatiche (il rischio di un nuovo malato è ad ogni gravidanza del 25%). I parenti stretti hanno un alto rischio di essere portatori e possono generare figli malati: per loro è possibile un test genetico del portatore e debbono conoscere l'entità del rischio in dipendenza dal risultato del test.

Le famiglie con FC hanno particolari diritti di assistenza sociale e previdenziale relativi alla condizione di "handicap" del figlio: spesso non sanno come muoversi.

*L'equilibrio complessivo della vita familiare, nonostante la malattia, è un tema raramente affrontato da chi ha in cura il bambino. Appartiene ad altri: a chi?*

*La prima consulenza genetica o il supporto ad essa potrebbero essere fatte dal pediatra di famiglia? Questi può anche suggerire servizi affidabili sia sul piano della diagnosi molecolare che su quello della consulenza genetica. E può anche orientare ad un utile supporto per le pratiche di assistenza sociale e di approvvigionamento di farmaci e presidi.*

### **- Un bambino come gli altri?**

L'interesse per il gioco, il bisogno di muoversi, di entrare in contatto con la natura, di stabilire rapporti con altri bambini, etc, sono vivissimi nel nostro bambino e meritano di essere soddisfatti pienamente. Ma spesso egli è soggetto a limitazioni non strettamente imposte dalla disciplina terapeutica o dalle condizioni cliniche quanto dalle ansie dei genitori, che ne condizionano, talora inconsapevolmente, la naturale spinta. Importante considerare l'opportunità di inserire il bimbo nelle iniziative di cui godono i coetanei: la piscina, i gruppi sportivi, gli scouts, le gite, etc. Ma l'aspetto fondamentale, che cimenta i genitori in un grande impegno, è quello di favorire nel bambino/ragazzo lo sviluppo di una normale autonomia/indipendenza. Di fatto la dipendenza si mantiene a lungo come regola.

*Facilitare l'attività fisica, il non timore dell'aria aperta, la compagnia, e poco alla volta anche l'attività sportiva rimangono fattori indiscutibili di salute. In ciò il pediatra ha una funzione di educazione e di assicurazione. Congiuntamente alla facilitazione al processo di autonomia, che include anche l'autogestione delle cure.*

### **- La scuola**

Spesso vi è difficoltà da parte dei genitori nel favorire l'ingresso alla scuola materna: il timore che si prenda infezioni, che si stanchi, che le insegnanti non collaborino alle terapie necessarie ed altro. In effetti, l'inserimento nella comunità scolastica qualche problema lo comporta, ma è superabile. Rinunciare a questa prima esperienza sociale non appare ragionevole. Le insegnanti vanno coinvolte, non solo per una collaborazione pedagogica con la famiglia ma anche per alcuni aspetti di terapia, di alimentazione, di monitoraggio dei sintomi.

La scuola elementare e poi la media può implicare difficoltà legate ai tempi delle cure, ai controlli o ricoveri ospedalieri, alla possibile stancabilità e difficoltà di applicazione. Il ragazzo può sentirsi inadeguato o frustrato, eppure nella scuola si cimenta la sua capacità di confronto sociale.

*Chi deve mediare il rapporto tra bambino, famiglia, scuola? Chi si fa carico e sostegno delle difficoltà scolastiche, individuandone cause e rimedi? Vi è un ruolo del pediatra?*

### **- I problemi dell'adolescenza**

L'adolescenza è una fase difficile per tutte le persone, ma lo è in modo particolare per un ragazzo con malattia cronica e la fibrosi cistica ne è tipica testimonianza. Talora l'età dell'adolescenza corrisponde a qualche peggioramento nel decorso clinico. L'instabilità emotiva tipica dell'età si

carica di tutte le implicanze della malattia e delle cure. Può nascere un difficile rapporto con il proprio corpo, che si riflette in un problematico rapporto con gli altri. La pubertà può essere ritardata. Nascono i problemi della sessualità e dei nuovi affetti, con implicazioni per le pratiche anticoncezionali. Il bisogno frustrato di una indipendenza che si fatica a conquistare in un ambiguo rapporto con i genitori. Incominciano i problemi del progettare il futuro, tra aspirazioni, sogni e sconforti.

*Come supportare i genitori in questa difficile fase? Come cercare di stabilire un rapporto curativo diretto con l'adolescente, come ascoltarlo, come supportare le sue insicurezze e le sue aspirazioni?*

### **- La transizione all'età adulta**

Il giovane si avvia al percorso della fase adulta, carico di una storia personale, in genere molto medicalizzata, ed il suo destino di persona appare legato a quanto la malattia ha inciso sulle sue prestazioni finora ma anche a quanto è stato aiutato a crescere in tutte le dimensioni possibili. Ora si pone il problema per chi ha in carico la persona malata di favorire un passaggio di mano verso il medico e i servizi dell'adulto.

*E' una fase delicata. Spesso è ancora il pediatra del centro o quello di famiglia, che lo hanno conosciuto fin da piccolo, a tenere il carico del patto di cura, ma appare anche ragionevole trovare soluzioni che creino condizioni più favorevoli ai nuovi problemi dell'età adulta. Nel nostro paese abbiamo ancora limitate esperienze in questo senso e il rischio di una rottura nella continuità delle cure e di un pericoloso sentimento di abbandono da parte del malato rimane seriamente da valutare.*

### **La malattia cambia decorso**

#### **- L'infezione polmonare cronica e i trattamenti antibatterici**

La colonizzazione batterica e l'infezione polmonare cronica possono iniziare molto precocemente, talora già nel primo anno di vita, più frequentemente nell'età scolare. Questa in genere cambia le condizioni generali di salute del bambino e crea nuovi bisogni terapeutici. La funzionalità polmonare tende a declinare. Innanzitutto si incrementa l'intensità della fisioterapia orientata a rimuovere secrezioni bronchiali purulente. Oggi l'infezione da *Pseudomonas aeruginosa* viene trattata cronicamente con aerosol antibiotico, che deve combinarsi con quello mucolitico e con eventuali broncodilatatori. Le esacerbazioni richiedono cicli antibatterici mirati protratti, dove possibile per os, ma assai spesso con somministrazione endovenosa. Questa può essere fatta a domicilio, anzi andrebbe privilegiata la scelta domiciliare. La cura di un'esacerbazione deve riportare la funzione respiratoria ai livelli di partenza: se questo non avviene bisogna ricorrere a trattamenti supplementari.

*Il trattamento dell'infezione cronica appesantisce notevolmente l'impegno terapeutico. Richiede abilità tecnica da parte del paziente e dei familiari: la gestione dell'aerosol e della strumentazione per farlo, la gestione delle infusioni venose (almeno 2 volte al giorno, con agocannula fissa o midline), approvvigionamento dei farmaci e dei presidi, controllo di effetti indesiderati, verifica della risposta clinica, etc.*

*I genitori sono in contatto con il centro, ma sono comunque lasciati alle ansie della gestione quotidiana di un impegno terapeutico, cui spesso non si sentono o non sono adeguati. E' questo un ambito in cui il pediatra ed i servizi territoriali potrebbero/dovrebbero trovare ampio spazio di azione coordinata.*

#### **- Le complicanze importanti**

Complicanze di rilievo nella prima e seconda infanzia sono oggi più rare di un tempo, ma ci sono e vanno riconosciute precocemente. Ne accenniamo alcune.

Il bambino operato per ileo da meconio alla nascita è soggetto a qualche ostruzione intestinale successiva, curabile. Ma situazioni di impatto fecale possono manifestarsi anche in altri, a qualsiasi età. Le ampie resezioni intestinali (oggi più rare di un tempo) comportano sindrome di

malassorbimento per intestino corto: alcuni di questi bambini con malnutrizione grave possono richiedere nutrizione parenterale. Un cattivo compenso digestivo deve far pensare anche alla celiachia, che forse ha una incidenza più alta nei malati FC. I casi con epatopatia possono dare segni precoci, evidenziabili sia all'esame obiettivo sia con analisi cliniche routinarie: è possibile già in età infantile lo sviluppo di ipertensione polmonare ed alcuni casi vengono sottoposti oggi a trapianto di fegato. Vi sono bimbi con sovrapposta una condizione asmatica, altri sviluppano una aspergillosi broncopolmonare allergica. Dopo i 10 anni, ma talora anche prima, può svilupparsi una intolleranza al glucosio e via via un diabete, che richiede insulinoterapia.

*Il problema per il pediatra rimane quello di collaborare con i centri ad individuare precocemente l'insorgere di complicanze ed aggiustarne il trattamento in sintonia con i centri.*

#### **- Il ricorso alle medicine alternative**

Specialmente quando le cose cominciano a non andar più bene, è abbastanza frequente il ricorso ai rimedi omeopatici, alla fitoterapia, alle diete speciali, ai farmaci non sperimentati e ad altro, sulla scorta spesso di indicazioni di altri pazienti o di promozioni trovate nei siti internet. I problemi nascono quando il ricorso a questi rimedi si accompagna alla sfiducia verso quelli "ufficiali" e magari al loro abbandono.

*Come non stigmatizzare tali iniziative ed armonizzarle invece, se del caso, nella gestione razionale complessiva delle cure?*

#### **- L'insufficienza respiratoria cronica**

L'infezione –infiammazione polmonare cronica raramente porta oggi ad insufficienza respiratoria irreversibile in età infantile, ma questa è possibile ed il ricorso al trapianto polmonare non è raro in bambini CF: bisogna dire peraltro che il trapianto a questa età non porta mediamente un significativo beneficio sull'aspettativa di vita rispetto a quanto si ottiene invece nell'adulto. L'insufficienza respiratoria (ipossiemia, ipercapnia) limita grandemente la performance fisica e sociale del bambino. Essa può richiedere supplementazione di ossigeno, eccezionalmente supporto ventilatorio non invasivo, nei casi in preparazione al trapianto polmonare. Richiede monitoraggio ossimetrico percutaneo. Vi sono anche casi che, in causa di una grave malnutrizione, che potrebbe rendere problematico il controllo delle condizioni respiratorie e la possibilità di trapianto, richiedono nutrizione enterale o parenterale, con accesso venoso impiantabile, con gestione anche a domicilio.

*Questa condizione estrema di malattia richiede una capacità di tenuta della famiglia e richiede ovviamente una complessa implementazione di supporti tecnici (dagli erogatori di O2 ai ventilatori, alle pompe di infusione, agli ossimetri, etc). Se gestita a domicilio, chi supporta la famiglia?*

#### **Considerazioni sull'interazione Centri/Servizi territoriali/Pediatri di famiglia**

E' evidente che la fibrosi cistica è una malattia complessa, ancora priva di terapie causali, carica di cure palliative. Essa richiede certamente l'impegno di centri specializzati molto preparati e continuamente aggiornati non solo per le possibili innovazioni terapeutiche ma anche per speciali attitudini assistenziali. Certamente il miglioramento della prognosi negli ultimi 20-30 anni è dovuto soprattutto all'implementazione di questo tipo di centri. Tuttavia, i centri hanno segnato anche il limite del loro intervento: anche nella migliore delle organizzazioni, rimane il problema dell'assicurare la continuità delle cure e il supporto complessivo alla loro gestione quotidiana. Si è sempre teorizzato che questa continuità poteva essere assicurata dai medici di famiglia (pediatri e generici) assieme ai servizi territoriali, quando necessario. Ma in linea di massima non si è andati molto oltre alla teoria. Le ragioni sono molteplici e ne citiamo alcune.

- Al di fuori dei centri, tutti (medici e operatori dei servizi territoriali) si sentono inadeguati o impreparati a farsi carico di questo tipo di malati: occorrerebbe, si dice, una competenza per

tante troppe malattie croniche, che è impossibile raggiungere. E poi, al massimo, possono farsi carico di alcune funzioni strettamente tecniche e di poco altro.

- I medici di famiglia hanno tempi assai limitati, con tutti gli impegni assistenziali che già hanno, e poi chi sostiene il carico economico di un impegno gravoso supplementare?
- Il farsi carico di questi malati comporta un coinvolgimento emotivo talora difficile da sostenere.
- Le famiglie non si fidano abbastanza di loro perché di fibrosi cistica “ne sanno molto poco” e perché, per certi aspetti, i genitori si sentono più competenti (e spesso realmente lo sono) dei medici di casa o degli infermieri e dei terapisti dei servizi.
- I centri abitualmente non mettono in atto iniziative di coinvolgimento, e di formazione, delle possibili collaborazioni esterne. O non ci credono o sarebbe troppo impegnativo farsene carico: anche i centri sono oberati di impegni assistenziali e molto spesso hanno pochi operatori.

Ma forse manca ancora una cultura della continuità assistenziale tra ospedale e territorio: la separazione delle carriere ha creato storicamente questa condizione di separazione assistenziale, che oggi è forse difficilmente colmabile. Ma i centri non esauriscono la risposta ai bisogni del malato cronico, se non nasce qualche iniziativa, anche sperimentale, che risponda al bisogno della presa in carico continuativa del malato.

Non abbiamo modelli pronti e i centri italiani non si sono prodigati, salvo un paio di eccezioni di molto buona volontà, ad inventare e sperimentare qualche strategia. Potrà questo avvenire per merito di illuminati e volenterosi operatori della Pediatria di Gruppo”? Di cui nulla conosco

Gianni Mastella

(Fondazione Ricerca Fibrosi Cistica)

Aprile 2008

#### **ALCUNI RIFERIMENTI BIBLIOGRAFICI**

- Madge S. *Growing up and growing older with cystic fibrosis. J Royal Soc Med.* 2006;46:23-26
- Magazzù G, et al. *Quello che un pediatra deve sapere sulla fibrosi cistica. Medico e Bambino* 2006;25:156-163
- Mastella G. *Condividere le cure al malato di fibrosi cistica: una sfida per il medico di famiglia e per i centri. Medico e Bambino* 2006;25:143-144
- *Associazione Pediatria di Comunità. L'assistenza ai bambini e ai ragazzi con malattie croniche. Quaderni ACP* 2002;9:56-58
- Smith A. *Treatment of children with cystic fibrosis. Acta Paediatr*2002;91:894-895
- van Koolwijk LME, et al. *Treatment of children with cystic fibrosis: central, local or both? Acta Paediatr* 2002;91:972-977
- Walters S. *Health service careers for people with cystic fibrosis. J Royal Soc Med.* 2002;95:41-51
- Walters S. *National Health services for patients with cystic fibrosis: the good, the bad and the ugly. J Royal Soc Med.* 2002;95(Suppl):32-40
- Terri L, et al. *Perception of value of routine care among patients with cystic fibrosis and their families. Pediatr Pulmon.* 2004;37:210-216
- Hazinski TA, Walker LS. *Site of care for the treatment of cystic fibrosis exacerbations: does it matter? J Pediatr.* 2004;144:696-697
- Comeau AM, et al. *Communications systems and their models: Massachusetts parent compliance with recommended speciality care after positive CF newborn screening result. J Pediatr.* 2005;147:s98-s100
- Thornton J, et al. *Clinical and economic choices in the treatment of respiratory infections in cystic fibrosis: Comparing hospital and home care. J Cystic Fibrosis.* 2005;4:239-247
- Wahl AK. *Living with cystic fibrosis: impact on global quality of life. Hearth Lung* 2005;34:324-31
- Sawyer SM. *Adolescents with a chronic condition: challenges living, challenges treating. www.thelancet.com* 2007;369:1481-1489
- Parker HW. *Transition and transfer of patients who have cystic fibrosis to adult care. Clin Chest Med.* 2007;28:423-432