



**Fondazione Ricerca  
Fibrosi Cistica - Onlus**  
*italian cystic fibrosis research foundation*

## **L'essenziale che dovrebbe conoscere e comunicare un volontario della Fondazione Ricerca Fibrosi Cistica**

### **Che cos'è la fibrosi cistica?**

La fibrosi cistica (FC) è la malattia genetica grave più diffusa. È una malattia scritta nei geni, con cui si nasce. Non è contagiosa. Viene abitualmente diagnosticata nei primi mesi di vita, ma in alcuni casi la diagnosi può essere più tardiva.

### **Perché si dice che la fibrosi cistica è la malattia genetica grave più diffusa?**

Perché ci sono altre malattie genetiche con cui un bambino può nascere che sono più frequenti della fibrosi cistica (per esempio la sordità congenita), ma meno gravi (non accorciano la vita e non ne compromettono fortemente la qualità come fa la fibrosi cistica).

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

Non si può ancora guarire.

### **Si può curare? 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 a 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 centri specializzati regionali (uno per ogni regione d'Italia), dove i malati FC possono ricevere cure adeguate.

### **Da che cosa è provocata la fibrosi cistica?**

È provocata da un gene mutato, chiamato gene CFTR, che altera le secrezioni di molti organi. Le secrezioni, risultando più dense, disidratate e poco scorrevoli, contribuiscono al danneggiamento degli organi. A subire la maggiore compromissione sono i bronchi e i polmoni: al loro interno il muco tende a ristagnare, generando infezione e infiammazione ingravescenti nel tempo, fino all'insufficienza respiratoria.

### **Perché un bambino nasce malato di fibrosi cistica?**

Un bambino che nasce con la fibrosi cistica possiede nel suo corredo genetico due mutazioni del gene CFTR, ereditate una dal papà e una dalla mamma. I genitori possiedono ciascuno una sola mutazione, non hanno sintomi della malattia e per questo si dicono "portatori sani" di fibrosi cistica. Un portatore sano, non avendo nessun sintomo della malattia, può sapere di essere portatore solo dopo aver fatto il test genetico che è in grado di accertarlo oppure dopo aver avuto un figlio malato di fibrosi cistica.

Piazzale Stefani 1 | c/o Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata | 37126 Verona  
Codice fiscale 93100600233 | [fondazione.ricercafc@ospedaleuniverona.it](mailto:fondazione.ricercafc@ospedaleuniverona.it)  
Tel 045 812 3438 - Fax 045 812 3568

**[www.fibrosicisticaricerca.it](http://www.fibrosicisticaricerca.it)**



**Fondazione Ricerca  
Fibrosi Cistica - Onlus**  
*italian cystic fibrosis research foundation*

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. Quando entrambi i genitori sono portatori, a ogni gravidanza, vi è il 25% di probabilità che il figlio nasca malato.

### **Quanti sono i portatori sani del gene della fibrosi cistica?**

Un italiano su 25 circa è portatore sano di fibrosi cistica, di qui la stima che in Italia i portatori sani di FC siano circa due milioni e mezzo.

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

I portatori sani del gene FC si diagnosticano attraverso un test genetico che consiste in un prelievo di sangue, dalle cui cellule viene estratto il DNA, sul quale si ricercano le mutazioni del gene CFTR. Il test dà sempre un risultato certo (“portatore” o “non portatore”) se eseguito nei soggetti che hanno un malato in famiglia; se eseguito nei soggetti che non hanno casi in famiglia il test è in grado di individuare la maggior parte dei portatori sani, ma non tutti. Questo succede perché il test genetico correntemente applicato oggi in Italia è in grado di identificare circa l’80% delle mutazioni CFTR e quindi circa l’80% dei portatori. Perciò nei soggetti della popolazione generale, quando il test identifica una mutazione del gene CFTR, il risultato è certo, e vuol dire che quella persona è portatrice sana del gene CFTR mutato; quando il test non identifica nessuna mutazione del gene CFTR, il risultato indica un’alta diminuzione della probabilità di essere portatore, ma non l’esclusione assoluta di esserlo.

### **Chi contattare per fare l’esame per il portatore? È gratuito?**

È un test che si esegue solo in laboratori specializzati e qualificati. Il suo costo è coperto dal Servizio Sanitario Nazionale se vi è un familiare affetto da fibrosi cistica, altrimenti è a carico della persona che lo richiede (con eccezioni in alcune regioni e in alcuni centri). Prima e dopo l’esecuzione del test è indispensabile un colloquio di consulenza genetica con un genetista. I centri più qualificati prevedono nella stessa sede e con un unico appuntamento il colloquio con il genetista e il prelievo di sangue per l’esecuzione del test. Una raccolta di indirizzi di questi laboratori è disponibile sul sito della Fondazione fibrosicisticaricerca.it nella sezione “Informati” alla voce “Materiali informativi”, all’interno del documento [Il test per il portatore sano di fibrosi cistica](#).

### **Come si diagnostica la fibrosi cistica?**

Nella maggior parte delle regioni italiane la diagnosi viene fatta alla nascita. Tutti i neonati vengono sottoposti a un test eseguito attraverso il prelievo di una goccia di sangue (test della tripsina immunoreattiva – IRT). Se l’IRT ha un valore oltre la soglia di normalità, si pone il sospetto di malattia e sulla stessa goccia di sangue essiccato si attua il test genetico, che porta alla diagnosi di fibrosi cistica quando stabilisce la presenza di due mutazioni CFTR. La conferma definitiva o l’esclusione della diagnosi viene comunque affidata a un altro test, il test del sudore, che misura la quantità di sale presente nel sudore



**Fondazione Ricerca  
Fibrosi Cistica - Onlus**  
*italian cystic fibrosis research foundation*

ed è un esame semplice e indolore che si può fare a tutte le età.

Se la fibrosi cistica non è diagnosticata attraverso lo screening alla nascita, 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). È importante sapere che esistono forme diverse di FC (da molto lievi a gravi), che comportano una diversa durata della vita, con differente qualità, differenti complicanze e necessità di terapie.

### **Perché tanta variabilità della malattia?**

Perché il gene può essere mutato in maniera diversa da individuo a individuo e la gravità della malattia è influenzata dal tipo di mutazioni del gene CFTR che il malato ha ereditato e da altri geni che modificano in positivo o in negativo l'effetto delle mutazioni del gene CFTR.

Si conoscono oggi quasi 2000 mutazioni (alterazioni della struttura del DNA) del gene CFTR. Comunque, su qualsiasi forma di malattia, ha molta influenza la diagnosi precoce e l'aderenza a cure adeguate.

### **Quanto e fra chi è diffusa la fibrosi cistica?**

È diffusa in tutto il mondo: si stima che i malati complessivi siano circa 100.000. È più diffusa nelle popolazioni di pelle bianca, dove è la più frequente malattia genetica grave con cui un bambino può nascere. È 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. In Italia oggi si stima che i malati siano circa 7000.

### **Oggi nascono meno bambini con FC? Se sì perché?**

Oggi nascono meno bambini malati di fibrosi cistica perché le coppie che hanno già avuto un figlio malato, se vogliono, possono ricorrere in una successiva gravidanza alla diagnosi prenatale per sapere se il feto è malato o meno. Inoltre, tra la popolazione generale, in alcune regioni si sta diffondendo il test per il portatore sano di fibrosi cistica, che identifica le coppie di portatori sani. Una coppia composta da due portatori sani oggi può decidere in maniera consapevole e in vario modo rispetto al rischio di avere un figlio con FC. Un'altra ragione della diminuzione delle nascite di bambini con fibrosi cistica 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.

### **Chi è e cosa fa la Fondazione Ricerca Fibrosi Cistica?**

La Fondazione per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica – Onlus (FFC) promuove, seleziona e finanzia progetti avanzati di ricerca per migliorare la durata e la qualità di vita dei malati e sconfiggere definitivamente la fibrosi cistica. Riconosciuta dal Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca (MIUR) come ente promotore dell'attività di ricerca scientifica sulla malattia, si avvale di una rete di oltre 550 ricercatori e del lavoro di oltre 140 Delegazioni e Gruppi di Sostegno distribuiti in tutte le regioni italiane, con più di

Piazzale Stefani 1 | c/o Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata | 37126 Verona  
Codice fiscale 93100600233 | [fondazione.ricercafc@ospedaleuniverona.it](mailto:fondazione.ricercafc@ospedaleuniverona.it)  
Tel 045 812 3438 - Fax 045 812 3568

[www.fibrosicisticaricerca.it](http://www.fibrosicisticaricerca.it)



**Fondazione Ricerca  
Fibrosi Cistica - Onlus**  
*italian cystic fibrosis research foundation*

10.000 volontari che raccolgono fondi e fanno informazione sulla malattia.

Si prefigge tre obiettivi: promuovere e finanziare la ricerca scientifica sulla fibrosi cistica; formare giovani ricercatori e personale sanitario; diffondere la conoscenza della malattia tra la popolazione.

Dal 1997 ad oggi la Fondazione ha investito 22 milioni di euro, con i quali ha sostenuto 313 progetti di ricerca, che hanno coinvolto una rete di oltre 170 laboratori. È riconosciuta dalla comunità scientifica internazionale e contribuisce al progresso delle conoscenze che rendono la fibrosi cistica sempre più curabile.

### **Quando è nata la Fondazione FFC?**

La storia della Fondazione inizia nel gennaio del 1997 a Verona, ma prende le mosse più indietro nel tempo. Quando il professor Gianni Mastella, che aveva dato vita e diretto per molti anni il Centro Regionale Veneto Fibrosi Cistica (il primo Centro italiano di questo tipo), propose a Matteo Marzotto di istituire insieme all'imprenditore milanese Vittoriano Faganelli una fondazione scientifica, la fibrosi cistica era una malattia genetica ancora poco conosciuta e in Italia quasi orfana di ricerca. Marzotto veniva coinvolto nell'avventura perché conosceva la gravità della malattia, avendo perso la sorella Annalisa. Come lui, l'attuale presidente FFC Vittoriano Faganelli, che di fibrosi cistica aveva visto morire due dei suoi tre figli. Era urgente coprire il vuoto scientifico e mettere le basi anche in Italia per una ricerca avanzata che ottenesse progressi per arrivare dallo studio di farmaci da sperimentare al più presto nel malato.

### **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.

### **Quali sono gli obiettivi da raggiungere?**

1. Trovare le cure per allungare la vita dei malati e renderla meno difficile.
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 e organizzare modalità di diffusione del test ottimale per l'identificazione dei portatori sani anche fra coloro che non hanno mai avuto casi di malattia in famiglia, perché sapendo di essere portatori possano scegliere che cosa fare rispetto al rischio di avere figli malati.

### **Quali sono i principali risultati sinora ottenuti dalla ricerca finanziata dalla Fondazione?**

1. Identificazione di nuovi farmaci in grado di offrire prospettive di cura radicalmente

Piazzale Stefani 1 | c/o Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata | 37126 Verona  
Codice fiscale 93100600233 | [fondazione.ricercaffc@ospedaleuniverona.it](mailto:fondazione.ricercaffc@ospedaleuniverona.it)  
Tel 045 812 3438 - Fax 045 812 3568

[www.fibrosicisticaricerca.it](http://www.fibrosicisticaricerca.it)



**Fondazione Ricerca  
Fibrosi Cistica - Onlus**  
*italian cystic fibrosis research foundation*

diverse dai precedenti: sono rivolti alla normalizzazione o recupero della funzione della proteina difettosa prodotta dal gene mutato. Sono molecole risultate efficaci in laboratorio, ma che debbono ora superare le fasi successive della ricerca preclinica prima di essere sperimentati nei malati. In particolare per la mutazione più frequente DF508, che necessita di farmaci correttori e potenziatori, è stato avviato un grande progetto in collaborazione con l'Istituto Gaslini di Genova e l'Istituto Italiano Tecnologia (*Progetto Task Force for Cystic Fibrosis - TFCF*). Il progetto è entrato nella fase conclusiva precedente la sperimentazione clinica.

2. Avanzamento delle conoscenze in campo microbiologico per mettere a punto nuovi antibiotici. Alcune molecole hanno terminato la fase di sperimentazione preclinica. Una di queste sarà sviluppata dalle case farmaceutiche Roche e Polyphor.

3. Avanzamento delle conoscenze in campo infiammatorio per mettere a punto nuovi farmaci antinfiammatori. Identificazione di alcune molecole con azione antiinfiammatoria che hanno ottenuto buoni risultati preclinici.

4. Scoperta di nuove mutazioni del gene; aumento delle conoscenze sui loro meccanismi di azione; sperimentazione di programmi pilota per l'identificazione del portatore nella popolazione generale.

Questi risultati sono stati ottenuti per mezzo di:

- 313 progetti di ricerca e 4 servizi alla ricerca, selezionati da esperti internazionali e finanziati per 22 milioni di euro tra il 1997 e oggi;
- più di 600 ricercatori italiani, in collaborazione con scienziati di altre nazioni, distribuiti in oltre 170 tra laboratori e gruppi di ricerca in varie regioni italiane, con collaborazioni di gruppi stranieri.

Questi risultati sono stati resi pubblici attraverso oltre 470 pubblicazioni su riviste scientifiche internazionali e oltre 550 presentazioni congressuali.

### **Ci sono delle certificazioni che confermano la validità dell'operato di 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 [fibrosicisticaricerca.it](http://fibrosicisticaricerca.it).

### **Telethon quanto finanzia la ricerca FC?**

Telethon finanzia progetti di ricerca per centinaia di malattie genetiche e fra queste ha selezionato talora alcuni progetti sulla fibrosi cistica; la Fondazione FFC seleziona e finanzia progetti dedicati esclusivamente alla fibrosi cistica.

### **La mission della Fondazione Ricerca Fibrosi Cistica (FFC) e quella della Lega Italiana Fibrosi Cistica (LIFC) in cosa si differenziano?**

FFC ha come scopo principale la ricerca scientifica sulla fibrosi cistica, da far progredire



**Fondazione Ricerca  
Fibrosi Cistica - Onlus**  
*italian cystic fibrosis research foundation*

finanziando progetti di alto valore, realizzati attraverso la collaborazione di una rete di ricercatori eccellenti e dedicati. LIFC ha come scopo principale il miglioramento dell'assistenza dei malati sia a domicilio sia presso i centri specializzati e lo sviluppo dei supporti sociali alle persone malate e alle loro famiglie.

Dati aggiornati novembre 2016

Piazzale Stefani 1 | c/o Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata | 37126 Verona  
Codice fiscale 93100600233 | [fondazione.ricercafc@ospedaleuniverona.it](mailto:fondazione.ricercafc@ospedaleuniverona.it)  
Tel 045 812 3438 - Fax 045 812 3568

**[www.fibrosicisticaricerca.it](http://www.fibrosicisticaricerca.it)**