



Una speranza contro la fibrosi cistica

E' la più 'comune' fra le malattie rare: in Italia ne soffrono 5000 persone

Federico Mereta

IN ITALIA ne soffre un bambino ogni 3000-3500. Nel 2014, secondo gli ultimi dati disponibili del Registro Italiano Fibrosi Cistica, le persone affette dalla patologia sono 4.981. Oggi viene considerata la più comune tra le malattie genetiche rare, ma la ricerca sta offrendo risultati importanti in termini di risultati di cura e di speranze per il futuro. Un esempio? E' in sperimentazione un farmaco "made in Italy", realizzato nell'ambito del progetto strategico *Task Force for Cystic Fibrosis* promosso dalla Fondazione per la Ricerca sulla fibrosi cistica

in sinergia con Istituto Italiano di Tecnologia (IIT) e Istituto Giannina Gaslini di Genova. La speranza è che il medicinale possa essere disponibile non solo per gli adulti, ma anche per i neonati, consentendo quindi di iniziare la lotta alla malattia fin dalla più tenera età.

GIÀ OGGI, comunque, gli studi e l'organizzazione consentono di ottenere risultati importanti in questo ambito. «Un approccio di cura multidisciplinare ha contribuito significativamente ad innalzare l'aspettativa e la qualità di vita di chi è affetto da questa patologia. In passato i pazienti non superavano i dieci anni, mentre oggi più della metà raggiunge l'età adulta, fino a raggiungere una sopravvivenza media di quarant'anni circa. Inoltre, gli ultimi dati ci dicono che,

nel 2025, il numero di pazienti adulti crescerà del 75 per cento – spiega Rosaria Casciaro, del Centro di Riferimento per la fibrosi cistica dell'Ospedale Giannina Gaslini di Genova».

MA QUALI sono le caratteristiche della patologia? La malattia interessa diversi ambiti dell'organismo, ma la svolta nelle cure è arrivata con la scoperta delle origini genetiche della malattia, che portano al malfunzionamento della proteina CFTR (*Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator*). Grazie a quello studio si è passati dalla diagnosi standard basata sui sintomi alla diagnosi precoce grazie all'utilizzo dello screening neonatale che ha permesso un progressivo miglioramento della prognosi e una maggiore sopravvivenza dei pazienti.

ATTUALMENTE le terapie standard sono orientate a correggere precocemente il danno d'organo a carico dell'apparato respiratorio attraverso non solo la terapia farmacologica, ma anche un insieme di terapie di supporto. Oltre alle terapie antibiotiche e antinfiammatorie, i pazienti devono eseguire aerosol e fisioterapia respiratoria più volte al giorno e, nelle fasi avanzate della patologia, devono ricorrere anche all'ossigenoterapia e a supporti come la ventilazione non invasiva, fino ad arrivare nei casi più gravi al trapianto di polmoni. Sui 144 trapianti di questi organi effettuati in Italia nel 2017 il 30 per cento

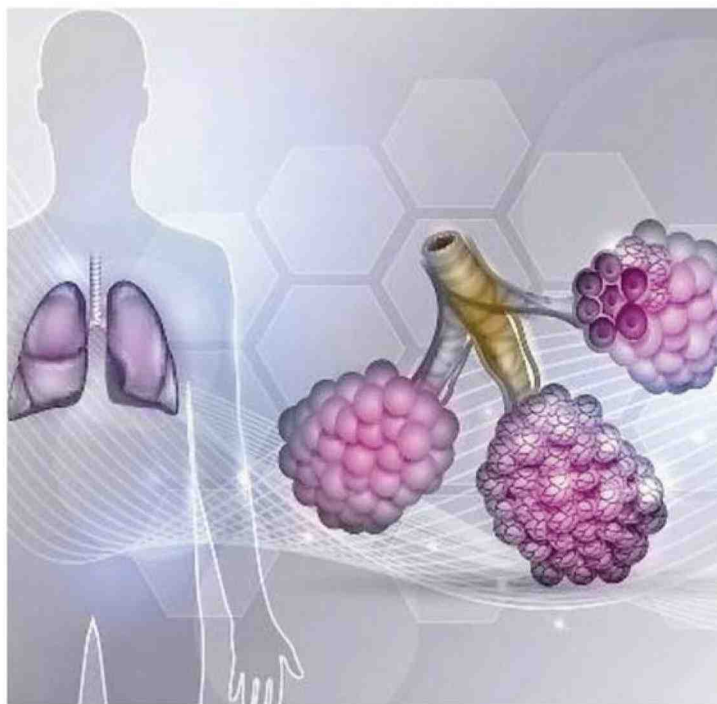


► 27 gennaio 2019

circa ha interessato malati di fibrosi cistica.

«Questa opzione terapeutica coinvolge soggetti affetti da fibrosi cistica con un'età inferiore ai 50 anni, e con una sopravvivenza al trapianto che a 5 anni dall'intervento è superiore al 50 per cento – precisa l'esperta. Ma le nuove frontiere terapeutiche offrono grandi speranze ai malati di poter ritardare il più possibile questo esito. Un approccio sempre personalizzato unito a una presa in carico multidisciplinare garantisce al paziente la possibilità di costruire un progetto di vita qualitativamente buono. Ciò si esprime in un miglioramento della funzionalità respiratoria, dello stato nutrizionale e nella riduzione degli episodi di riacutizzazione infettiva che impattano negativamente sulla progressione della patologia».

© RIPRODUZIONE RISERVATA



AL GASLINI DI GENOVA

Approccio multidisciplinare fa crescere l'aspettativa e la qualità della vita

DIAGNOSI PRECOCE

Lo screening neonatale permette di migliorare la prognosi e i trattamenti