



Fondazione per la Ricerca
sulla Fibrosi Cistica - ETS
fibrosicisticaricerca.it

AREA 5

Ricerca clinica ed epidemiologica



Progetto FFC#24/2020

Cystic fibrosis screen positive inconclusive diagnosis (CFSPID): studio osservazionale multicentrico per valutare prevalenza, dati clinici, gestione ed esiti in 6 Centri italiani di riferimento regionale



Chi ha condotto la ricerca:

Responsabile: Vito Terlizzi
(Ospedale "A. Meyer", Centro Fibrosi Cistica, Firenze)



Partner: Antonella Tosco (Università degli Studi di Napoli Federico II, Dip. di Scienze mediche traslazionali)

Laura Elisabetta Claut (Ospedale Policlinico Milano, Centro Fibrosi Cistica)



Ricercatori coinvolti: 27



Qual è la durata dello studio: 2 anni

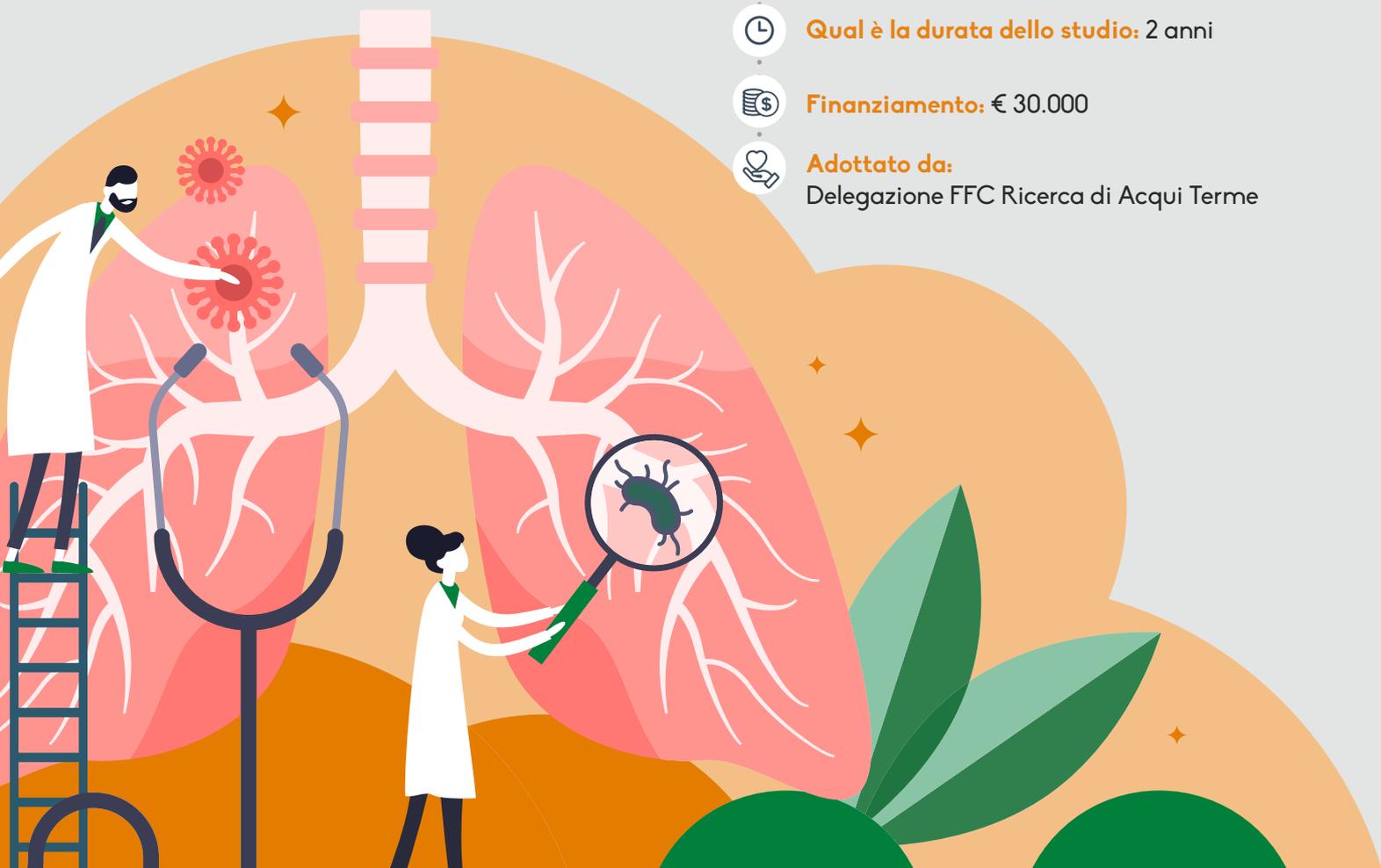


Finanziamento: € 30.000



Adottato da:

Delegazione FFC Ricerca di Acqui Terme





Perché è importante

La diagnosi precoce di fibrosi cistica (FC), attraverso screening neonatale, modifica l'evoluzione della malattia assicurando tempestività di strategie terapeutiche. L'uso di test di genetica molecolare molto approfonditi (comprendenti mutazioni di CFTR di incerto significato) e la disomogeneità tra Centri nelle procedure di screening neonatale, portano a identificare un discreto numero di neonati in cui la diagnosi di fibrosi cistica rimane a lungo incerta (CFSPID, *Cystic Fibrosis Screening Positive Inconclusive Diagnosis*). È importante identificare strumenti clinici in grado di prevedere precocemente il rischio di evoluzione della malattia nei neonati CFSPID e valutare l'impatto psicologico delle diagnosi inconclusive per migliorare approccio e comunicazione con i familiari.



Che cosa hanno usato i ricercatori

È proseguita la raccolta dati iniziata in [FFC#30/2018](#) nei soggetti CFSPID o con successiva diagnosi di patologia CFTR correlata (CFTR-RD) o fibrosi cistica e sono state valutate le caratteristiche cliniche e l'evoluzione dopo un prolungato follow-up. È stato preso in considerazione l'impatto psicologico nelle famiglie di soggetti CFSPID rispetto alle famiglie di persone con FC, mediante compilazione di specifici questionari e sulla base di una intervista effettuata in presenza di una psicologa.



Che cosa hanno fatto i ricercatori

Sono stati reclutati 268 soggetti, nati dal 01.01.2011 al 31.12.2019: 243 CFSPID asintomatici, 7 con interessamento mono-organo (CFTR-RD) e 18 evoluti in diagnosi di FC per test del sudore diventato patologico nel corso degli anni. Per la valutazione dell'impatto psicologico sono state coinvolte 16 famiglie di soggetti CFSPID e 16 famiglie di persone con FC.



Che cosa hanno ottenuto

Una minoranza di soggetti CFSPID evolve in malattia dopo un prolungato follow-up, raramente in presenza di sintomi e conservando una normale funzione polmonare in età scolare. Una cospicua percentuale di soggetti risulta persa al follow-up.

Nonostante gli sforzi verso una corretta comunicazione, molte famiglie dei bambini CFSPID hanno una iniziale percezione di malattia e uno stato di ansia identica a quella delle famiglie delle persone con FC.



Che cosa succederà ora

Resta fondamentale individuare precocemente fattori predittivi di evoluzione in modo da differenziare il follow up dei soggetti CFSPID, interrompendolo quanto prima nei soggetti sani o portatori sani.

Per saperne di più



Obiettivi

Bambini con diagnosi non conclusiva dopo screening neonatale positivo per FC: studio epidemiologico per migliorare la gestione di un problema socio-sanitario importante.

L'uso di test di genetica molecolare molto approfonditi (comprendenti mutazioni di CFTR di incerto significato) e la disomogeneità tra Centri nelle procedure di screening neonatale, portano a identificare un discreto numero di neonati in cui la diagnosi di fibrosi cistica (FC) rimane a lungo incerta. Tale condizione è chiamata CFSPID (*Cystic Fibrosis Screening Positive Inconclusive Diagnosis*). Questo progetto collaborativo tra 6 Centri FC italiani rappresenta un'estensione del precedente FFC#30/2018, in cui i ricercatori hanno raccolto retrospettivamente una vasta casistica relativa al periodo 2011-2018: 336 casi di diagnosi inconclusiva e 257 diagnosi definitive di FC. In base a un'attenta rivalutazione, una parte dei casi di CFSPID ha già avuto collocazione diagnostica, il grosso però rimane incerto. Ora verrà preso in considerazione il periodo 2018-2021 in maniera prospettica, con applicazione a tutti i neonati sottoposti a screening neonatale di un protocollo diagnostico e clinico omogeneo.

L'obiettivo è raggiungere maggiore uniformità nella gestione e nelle procedure di diagnosi e valutare l'impatto di un prolungato follow up. Inoltre, mediante questionario inviato a tutte le famiglie di casi CFSPID, saranno indagate le problematiche psicologiche che la situazione di incertezza diagnostica ha comportato, per migliorare approccio e comunicazione con i familiari.



Risultati

Una minoranza di soggetti CFSPID evolve in malattia dopo un prolungato follow-up, raramente in presenza di sintomi e conservando una normale funzione polmonare in età scolare

Il progetto continua la ricerca iniziata nel 2018 e coinvolgente 5 centri italiani (FFC#30/2018) su soggetti con screening neonatale positivo e diagnosi non conclusiva di fibrosi cistica (CFSPID). L'obiettivo è proseguire la raccolta dati, al fine di ottenere informazioni dopo un prolungato follow up. I ricercatori hanno anche valutato l'impatto psicologico della comunicazione di diagnosi non conclusiva, confrontandolo con quello di genitori di bambini affetti da fibrosi cistica (FC) e di pari età.

Per quanto riguarda la valutazione delle caratteristiche cliniche e l'evoluzione della malattia dopo un prolungato follow-up, sono stati reclutati 268 soggetti, nati dal 01.01.2011 al 31.12.2019: 243 CFSPID asintomatici, 7 con interessamento mono-organo (CFTR-RD) e 18 evoluti in diagnosi di FC per test del sudore diventato patologico nel corso degli anni. Al termine del periodo di osservazione, 30 (11,1%) soggetti CFSPID ricevevano una diagnosi definitiva, tra cui 10 di FC, 10 di portatore sano, 1 soggetto era sano e 9 bambini venivano etichettati come CFTR-RD in presenza di pancreatiti, bronchiectasie alla TAC o episodi isolati di disidratazione.

I dati confermano che una minoranza di soggetti CFSPID evolve in malattia dopo un prolungato follow-up, raramente in presenza di sintomi e conservando una normale funzione polmonare in età scolare. Una cospicua percentuale di soggetti risulta persa al follow-up. I ricercatori hanno confermato che anche bambini CFSPID più grandi (età media 4,9 anni; range 1,5-10,5 anni) nella maggior parte dei casi non hanno una diagnosi definitiva, ma permangono in buona salute e con normale funzione respiratoria in età scolare.

Per saperne di più



L'impatto psicologico è stato valutato in 16 famiglie di soggetti CFSPID e 16 di pazienti con FC, mediante compilazione di specifici questionari e sulla base di una intervista effettuata in presenza di una psicologa. Le famiglie dei bambini CFSPID avevano una iniziale percezione di malattia e uno stato di ansia identica a quella delle famiglie dei pazienti con FC. Questo aspetto conferma che, nonostante gli sforzi verso una corretta comunicazione, molte famiglie di soggetti CFSPID percepiscono, almeno nelle fasi iniziali, la presenza di uno stato di malattia. Resta fondamentale individuare precocemente fattori predittivi di evoluzione in modo da differenziare il follow up, interrompendolo quanto prima nei soggetti sani o portatori sani.

Pubblicazioni



Clinical outcomes of a large cohort of individuals with the F508del/5T;TG12 CFTR genotype

Journal Of Cystic Fibrosis, 2022

Journal of
Cystic Fibrosis

[Articles](#) [Publish](#) [Topics](#) [About](#) [Contact](#)

ORIGINAL ARTICLE | [VOLUME 21, ISSUE 5, P850-855, SEPTEMBER 2022](#)

[Download Full Issue](#)

Clinical outcomes of a large cohort of individuals with the F508del/5T;TG12 CFTR genotype

[Antonella Tosco](#) • [Alice Castaldo](#) • [Carla Colombo](#) • ... [Paolo Bonomi](#) • [Giuseppe Castaldo](#) •

[Vito Terlizzi](#)   • [Show all authors](#)

Published: May 04, 2022 • DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jcf.2022.04.020> •

 [Check for updates](#)

Publicazioni



Different management approaches and outcome for infants with an inconclusive diagnosis following newborn screening for cystic fibrosis (CRMS/CFSPID) and Pseudomonas aeruginosa isolation

Journal Of Cystic Fibrosi, 2022

Journal of Cystic Fibrosis

[Articles](#) [Publish](#) [Topics](#) [About](#) [Contact](#)

ORIGINAL ARTICLE | [VOLUME 22, ISSUE 1, P73-78, JANUARY 2023](#)

 [Download Full Issue](#)

Different management approaches and outcome for infants with an inconclusive diagnosis following newborn screening for cystic fibrosis (CRMS/CFSPID) and *Pseudomonas aeruginosa* isolation

[Daniela Dolce](#) • [Laura Claut](#) • [Carla Colombo](#) • [Antonella Tosco](#) • [Alice Castaldo](#) • [Rita Padoan](#) •
[Silviana Timpano](#) • [Benedetta Fabrizzi](#) • [Paolo Bonomi](#) • [Giovanni Taccetti](#) • [Vito Terlizzi](#)   • [Show less](#)

Published: July 19, 2022 • DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jcf.2022.07.007> •

 [Check for updates](#)

Pubblicazioni



Risk factors for severe COVID-19 in people with cystic fibrosis: A systematic review
Frontiers in Pediatrics, 2022

 **frontiers** | Frontiers in Pediatrics

TYPE Systematic Review
PUBLISHED 08 August 2022
DOI 10.3389/fped.2022.958658

 Check for updates

OPEN ACCESS

EDITED BY
Sreekanth Kumar Mallineni,
Majmaah University, Saudi Arabia

REVIEWED BY
Zach Holliday,
University of Missouri, United States
Zorica Momcilo Zivkovic,
University Hospital Center Dr Dragiša
Mišović, Serbia

*CORRESPONDENCE
Elena Chiappini
elena.chiappini@unifi.it

SPECIALTY SECTION
This article was submitted to
Genetics of Common and Rare

Risk factors for severe COVID-19 in people with cystic fibrosis: A systematic review

Vito Terlizzi¹, Marco Antonio Motisi², Roberta Pellegrino²,
Rita Padoan³ and Elena Chiappini^{4*}

¹Department of Paediatric Medicine, Cystic Fibrosis Centre, Anna Meyer Children's University Hospital, Florence, Italy, ²Paediatrics Resident, Department of Health Sciences, Anna Meyer Children's University Hospital, University of Florence, Florence, Italy, ³Department of Paediatrics, Cystic Fibrosis Regional Support Centre, ASST Spedali Civili di Brescia, University of Brescia, Brescia, Italy, ⁴Infectious Diseases Unit, Department of Health Sciences, Anna Meyer Children's University Hospital, University of Florence, Florence, Italy

Funding

This study was supported by the **Italian Cystic Fibrosis Research Foundation** (project FFC #24/2020), with the contribution of **Delegazione FFC Ricerca di Acqui Terme**.

Pubblicazioni



Infants with cystic fibrosis transmembrane conductance regulator-related metabolic syndrome/cystic fibrosis screen positive, inconclusive diagnosis and acute recurrent pancreatitis: what definition?

Journal of Medical Screening, 2022

Journal of Medical Screening
Volume 29, Issue 1, March 2022, Pages 64-65
© The Author(s) 2021, Article Reuse Guidelines
<https://doi.org/10.1177/09691413211031613>



Letter to the Editor

Infants with cystic fibrosis transmembrane conductance regulator-related metabolic syndrome/cystic fibrosis screen positive, inconclusive diagnosis and acute recurrent pancreatitis: what definition?

Vito Terlizzi ¹ and Rita Padoan²

¹Cystic Fibrosis Regional Reference Center, Department of Paediatric Medicine, Anna Meyer Children's University, Florence, Italy

²Cystic Fibrosis Regional Support Center, Department of Paediatrics, University of Brescia, Brescia, Italy

Corresponding author(s):

Vito Terlizzi, Cystic Fibrosis Centre, Department of Paediatric Medicine, Anna Meyer Children's University, Viale Gaetano Pieraccini 24, Florence 50139, Italy. Email: vito.terlizzi@meyer.it

Acknowledgements

We thank the Italian cystic fibrosis Research Foundation (project FFC#30/2018 and FFC#24/2020) and the contribution of Delegazione FFC di Siena, Delegazione FFC di Monterotondo Roma, Delegazione FFC di Olbia.

Abstract presentati a congressi scientifici



- ***Prevalence, management and outcome of infants with CRMS/CFSPID in 6 Italian centres, 44th European Cystic Fibrosis Conference***
9-12 June 2021, J Cystic Fibrosis, 2021
- ***Prevalence, management and outcome of infants with CRMS/CFSPID in 6 Italian centres***
44th European Cystic Fibrosis Conference, 9-12 June 2021, J Cystic Fibrosis
- ***Psychological impact on parents of CRMS/CFSPID subjects compared to parents of Cystic Fibrosis patients***
XXVII Congresso Italiano della Società Italiana per lo studio della Fibrosi Cistica
XVII Congresso Nazionale della Società Italiana per lo Studio della Fibrosi Cistica
Napoli, 20-23 ottobre 2021

Rendiconto economico



AREA 5

Ricerca clinica ed epidemiologica

Progetto FFC#24/2020

Cystic fibrosis screen positive inconclusive diagnosis (CFSPID): studio osservazionale multicentrico per valutare prevalenza, dati clinici, gestione ed esiti in 6 Centri italiani di riferimento regionale



Responsabile:

Vito Terlizzi

(Ospedale "A. Meyer", Centro Fibrosi Cistica, Firenze)



Periodo:

01/09/2020-31/08/2022



Grant assegnato:

€ 30.000



Usato per:

- Materiale di consumo € 4.419,82
- Spese viaggio/convegni € 2.153,89
- Consulenze scientifiche € 12.815,00
- Pubblicazioni scientifiche € 5.962,12
- Equipment/canoni locazione € 3.660,00

€ 29.010,83



Saldo (usato per altri progetti):

€ 989,17