



Lega Italiana  
Fibrosi Cistica

P U G L I A

*Solo un'emozione  
mi lascerà senza fiato*



**cf** = **c** + **f**

---

**fc** = **f** + **c**

---



1985 ▶ 2015 - Lotte, conquiste, successi... **continuiamo insieme!**

Come fare a diffondere la conoscenza di una patologia ad alto impatto sociale e nel contempo provare a sensibilizzare chi legge verso una condivisione partecipata?

Come fare evitando luoghi comuni, banalità, stereotipi della sofferenza che spesso, abusati nel loro utilizzo, inevitabilmente creano resistenze culturali verso una comunicazione sociale schietta, immediata e senza manipolazioni?

Forse parlando alla gente in modo semplice e comune di problemi comuni che ci fanno sentire uguali, piccoli e indifesi, troppo spesso soli.

L'obiettivo principale di questa pubblicazione, è quello di rilanciare l'attività di LIFC Puglia - Onlus, come presenza sul territorio, come capacità divulgativa e non ultima come possibilità di aggregazione attorno ad un progetto di solidarietà.

**In altre parole, vogliamo "Informare e sensibilizzare per condividere".**

## Cos'è la Fibrosi Cistica

**E' una malattia genetica ereditaria, cronica, evolutiva, che colpisce indifferentemente maschi e femmine, dalla quale ancora oggi non si guarisce, ciò significa che la persona che ne è affetta, ha la malattia per tutta la vita.**

### **E' LA MALATTIA GENETICA GRAVE PIÙ DIFFUSA.**

L'anomalia genica responsabile della FC, è stata identificata nel 1989 sul braccio lungo del cromosoma 7.

Il difetto consiste nella produzione di una proteina alterata chiamata CFTR, che provoca una anomala produzione di muco, denso e viscoso il cui ristagno provoca danni progressivi agli organi coinvolti:

- *nei polmoni e nei bronchi*, determina una compromissione dell'apparato respiratorio con infezioni gravi e ricorrenti;
- *nel pancreas* il succo pancreatico tende ad occludere i dotti escretori con conseguente riduzione di enzimi digestivi nell'intestino, provocando diarrea, malnutrizione e insufficienza pancreatica;
- *nel fegato*, ed in particolare nelle vie biliari, la bile, più densa del normale, dà luogo a gravi complicanze, quali cirrosi epatica ed altro.

**Nel mondo sono colpite circa 100.000 persone, in Italia si stima siano circa 4500.**

Chi nasce con la malattia ha ereditato un gene difettoso sia dal papà che dalla mamma, che sono entrambi portatori sani del gene. Nella stragrande maggioranza dei casi, **chi è portatore non sa di esserlo**, perchè non ha alcun disturbo di salute, e non ha ( o non sa di avere ) in famiglia parenti con questa malattia.

Si calcola che i portatori sani del gene CFTR mutati sono in Italia circa **2 milioni e mezzo**. C'è un portatore sano ogni **25** persone circa. Una coppia su **600** circa, è composta da **2 portatori sani**, ad ogni gravidanza quella coppia ha il **25% di probabilità** di avere un bambino malato di Fibrosi Cistica. **Nasce affetto da Fibrosi Cistica un neonato ogni 2500** circa.

## I sintomi più ricorrenti

La malattia può manifestarsi più o meno precocemente e con gravità diversa, con compromissione dell'apparato respiratorio (tosse pertussoidi, bronchiti e broncopneumoniti ricorrenti, broncopneumopatia cronica) e/o con disturbi digestivi secondari all'insufficienza pancreatica (emissione di feci abbondanti e untuose, crescita stentata).

Meno frequentemente, ed a seconda dell'età dei pazienti, possono inoltre, essere presenti altri quadri clinici (ileo da meconio, sindrome da perdita di sali, epatopatia, diabete, sinusite, poliposi nasale).

Le fasi avanzate della malattia possono essere caratterizzate dall'insorgenza di gravi complicanze (insufficienza cardio-respiratoria, pneumotorace, emoftoe, cirrosi biliare).

**Ogni qual volta quindi, vi sia il minimo sospetto, ad esempio una malattia polmonare persistente o una crescita stentata**, basta una telefonata per prenotare il test del sudore presso uno dei centri specializzati. In Puglia ci si può rivolgere a:

- Centro Regionale di Riferimento per la Diagnosi e Cura della Fibrosi Cistica - Clinica Pediatrica Università di Bari - A.O. Policlinico - Piazza G. Cesare, 14 - BARI  
Tel. 080.55 92 284 - Fax 080.54 78 911

- Centro di Supporto per la Diagnosi e Cura della Fibrosi Cistica - Divisione di Pediatria - Ospedale "G. Tatarella" - CERIGNOLA - Tel.e Fax 0885.419 448

## Come si diagnostica

**La diagnosi si effettua mediante il test del sudore**, una prova rapida, innocua, erogata gratuitamente, che consiste nella raccolta di una piccola quantità di sudore dalla cute dell'avambraccio e successiva misura della quantità di sale in esso presente.

E' possibile inoltre eseguire la ricerca dei geni mutati (**test genetico**) utile soprattutto per identificare i portatori sani (su prelievo di sangue) tra familiari del malato o per fare diagnosi prenatale, in corso di gravidanza su biopsia dei villi coriali (piccoli frammenti della placenta), già nel primo trimestre di gravidanza, nelle gestanti che siano a conoscenza del proprio assetto genetico.

La diagnosi può essere "sospettata" alla nascita con vari metodi, ma il più diffuso è il dosaggio della tripsina nel sangue prelevato al 4° giorno di vita.

Fondamentale è una diagnosi precoce per prevenire e controllare le gravi complicanze respiratorie e nutrizionali, sottoponendo il paziente a terapie adeguate e controlli periodici.

Riuscire ad intercettare precocemente la patologia, significa curare da subito e meglio il paziente e migliorarne le aspettative di vita; significa anche razionalizzare la spesa sanitaria e risparmiare sul conto economico e sul "costo sociale".

**Lo screening neonatale dal 1992 è previsto da un'apposita Legge dello Stato che purtroppo ancora oggi non è applicata in tutte le Regioni d'Italia. La Puglia, tra queste**, finalmente dopo un lungo lavoro ha in corso l'adozione dei necessari provvedimenti per ottemperare nel breve termine a quanto previsto.

### **Diagnosi dei sani e calcolo del rischio**

L'analisi diretta delle mutazioni del gene FC si applica anche per la identificazione dei portatori nell'ambito delle famiglie a rischio noto. I dati sulla frequenza di queste mutazioni nella popolazione italiana sono molto importanti per migliorare il calcolo del rischio di essere portatore sano.

E' possibile oggi infatti, identificare il 70% circa delle mutazioni del gene FC.; importante risposta, questa, per le coppie in cui uno dei partners è portatore accertato in quanto proveniente da famiglie a rischio noto.

### **Accertamento diagnostico**

L'analisi del DNA per la ricerca delle mutazioni FC, rappresenta il sistema migliore e definitivo per l'accertamento e l'esclusione diagnostica nei casi con sintomatologia clinica sfumata e/o risultati dubbi del test del sudore e/o di altre indagini.

## Come si cura

**Dalla Fibrosi Cistica ancora oggi non si guarisce, ciò significa che la persona che ne è affetta, ha la malattia per tutta la vita, qualunque essa sia.**

**La terapia quindi è rivolta principalmente a contrastare l'evoluzione della malattia. Fondamentale è una diagnosi precoce** per prevenire e controllare le gravi complicanze respiratorie e nutrizionali, sottoponendo il paziente a terapie adeguate e controlli periodici.



Le terapie mirano soprattutto a fluidificare il muco denso prodotto per favorirne l'espulsione, nonché a prevenire e combattere le infezioni polmonari, la maldigestione e la sofferenza epatica, contrastando quindi l'evoluzione della malattia e sono principalmente:

- fisioterapia respiratoria con l'ausilio di specifici aerosol, fatta quotidianamente, e più volte al giorno, per rimuovere il muco dai bronchi;
- dieta equilibrata, ipercalorica e ricca di sali, con somministrazione di enzimi pancreatici;
- antibioticoterapia nelle infezioni respiratorie mirata nei confronti dei germi isolati dalle secrezioni bronchiali (antibiogramma);
- terapia medica o chirurgica delle complicanze alle quali nei casi più gravi si cerca di rimediare con il trapianto di organi (polmoni, cuore-polmone, fegato), ultima possibilità ad oggi conosciuta.

### ***Interazione Ospedale - Territorio: continuità assistenziale.***

Nell'ambito dell'assistenza al malato di FC, paziente con patologia complessa ad andamento cronico evolutivo, vanno considerati gli aspetti clinici, i risvolti psicologici e sociali della malattia, la riabilitazione e la gestione del percorso di cura. Questo rappresenta l'assunzione della "presa in carico" del paziente.

In questo modo si può assicurare al paziente e alla sua famiglia una migliore qualità di vita durante tutte le fasi delle cure e dell'assistenza, valorizzando gli interventi domiciliari e territoriali alla pari di quelli ospedalieri.

Il mantenimento della migliore qualità di vita possibile costituisce infatti una priorità sia medica che sociale. La gestione del percorso di cura richiama inoltre l'importanza di collegare "in rete" i diversi regimi assistenziali, per favorire l'interazione ed il coordinamento delle risorse.

### ***Gli obiettivi principali sono:***

- Favorire la continuità assistenziale attraverso percorsi condivisi ed individuati tra ospedale e territorio (pediatra di famiglia, medico di base e altri operatori territoriali).
- Promuovere una cultura della integrazione della cura, creando i presupposti per una collaborazione fra le diverse competenze professionali in collegamento con le famiglie e le associazioni dei pazienti.
- Ridurre il disagio legato a continui ricoveri e continue peregrinazioni del paziente e di chi ne ha cura, per ottenere le prestazioni dovute, realizzando e/o potenziando una adeguata assistenza anche a domicilio.

In questa direzione, negli ultimi anni sono particolarmente focalizzati gli sforzi di LIFC PUGLIA - ODV.

## **Il futuro ? La ricerca !**

La ricerca è oggi orientata a studiare a fondo il difetto di base isolando le mutazioni genetiche responsabili della malattia e il loro rapporto con le manifestazioni cliniche per identificare modalità d'intervento terapeutico mirate a guarire la patologia o a bloccare, alle prime tappe, il meccanismo che porta alla compromissione degli organi (terapia genica, farmaci che agiscono sulla proteina CFTR).



Con la ricerca si vuole migliorare sia i programmi di terapia con uso di nuovi farmaci, sia quelli di prevenzione delle complicanze (in particolare quelle infettive bronco-polmonari).

**Per perseguire questo scopo, è nato l'Istituto Europeo per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica (IERFC)** fondato nel 2007 dalla Lega Italiana Fibrosi Cistica (LIFC) e dalla Confederazione Europea Fibrosi Cistica (CFE), **organizzazione "no profit" volta a promuovere e realizzare una ricerca che parta dal paziente e ritorni al paziente, con l'obiettivo di individuare nuove terapie con ricaduta clinica a breve termine.**

Oltre a numerose collaborazioni internazionali l'attività di ricerca è svolta presso i laboratori ubicati nel DIBIT1 dell'Istituto Scientifico San Raffaele di Milano da uno staff di ricercatori diretto dal Prof. Luigi Maiuri. Il laboratorio IERFC è dotato di tutti i modelli cellulari ed animali per la ricerca pre-clinica in ottemperanza alle normative vigenti.

IERFC lavora in stretta collaborazione con il Centro Regionale Fibrosi Cistica della Università Federico II di Napoli (Prof. Valeria Raia) e con il gruppo di ricerca dell'INSERM di Parigi.

IERFC è attualmente impegnato in un percorso di identificazione e sperimentazione di nuovi farmaci per la cura del difetto di base della FC.

Oggi, la terapia dei pazienti con FC è solo sintomatica e solo per una piccolissima percentuale (meno del 5% dei pazienti nel mondo con una delle nove mutazioni di gating) è stata identificata recentemente una terapia del difetto di base della malattia (Kalydeco).

Purtroppo, la grande maggioranza dei pazienti con FC, e in particolare i pazienti con mutazione  $\Delta F508$  (oltre il 70% dei pazienti con FC), non può beneficiare di questo trattamento perchè rivelatosi non efficace nella fattispecie, in quanto non riesce a correggere il difetto di base della malattia, cioè il difetto di funzione della proteina CFTR.

**Recentemente**, (2014) il gruppo di ricerca **IERFC**, in collaborazione con l'Università Federico II di Napoli e con l'INSERM di Parigi, **ha pubblicato uno studio in cui dimostra che** con un approccio completamente innovativo rispetto a quelli basati sull'uso di correttori e potenziatori, **è possibile recuperare la funzione della CFTR**, di ridurre i valori del test del sudore vicino o al di sotto della normalità, e di ridurre l'infiammazione polmonare in pazienti omozigoti per la  $\Delta F508$ .

**Questo studio parte dalla scoperta di IERFC che la CFTR è coinvolta nella regolazione dei meccanismi di autofagia, cioè di "autoripulitura" dell'ambiente cellulare.** In mancanza di essi, la cellula del paziente si trova a vivere in un ambiente tossico che ne danneggia la funzione. A livello polmonare, per esempio, questo può significare l'incapacità di combattere le infezioni che tanto frequentemente colpiscono i malati e che sono una delle cause principali di riduzione dell'aspettativa di vita.

**Attraverso questo studio, si è raggiunto oggi un traguardo importante** tramite l'utilizzo di un approccio totalmente innovativo **che consente di correggere il difetto di base della FC ripristinando l'autofagia attraverso la somministrazione di un farmaco, la Cisteamina**, già utilizzato per la cura di un'altra malattia, **in combinazione con un integratore alimentare ad elevata tollerabilità, l'Epigallocatechin gallato**



Istituto Europeo  
per la Ricerca  
sulla Fibrosi Cistica





(EGCG), **un costituente del tè verde**. Lo studio, pubblicato sulla rivista internazionale Autophagy (2014) ha dimostrato che la combinazione delle due sostanze migliora significativamente la funzione della proteina mutata  $\Delta F508$  e riduce in 9 pazienti su 10 omozigoti per questa mutazione le elevate concentrazioni di cloro nel sudore, principale caratteristica dei pazienti per la diagnosi di FC. Inoltre il trattamento si è rivelato efficace nel ridurre l'infiammazione polmonare che è alla base del progressivo deterioramento della funzione respiratoria che mette a rischio la vita di questi pazienti.

**Questa scoperta ha aperto una strada nuova nella ricerca in FC.**

Per questi pazienti, si è raggiunto oggi un traguardo importante attraverso l'utilizzo di un approccio totalmente innovativo che consente di correggere il difetto di funzione di trasporto di cloro causato dalla più comune fra le oltre 2000 mutazioni del gene CFTR, la  $\Delta F508$ .

Nonostante si tratti di una sperimentazione su pochi pazienti e si debba quindi attendere la fase successiva che coinvolge un numero maggiore di soggetti prima di estendere il trattamento a tutti i malati con la mutazione  $\Delta F508$ , **la scoperta, costituisce una innovazione concettuale importante nell'ambito della terapia della fibrosi cistica.**

**Si è dimostrato infatti, per la prima volta, che è possibile correggere il difetto di base** con strategie diverse da quelle attualmente percorse, infrangendo una barriera ritenuta finora difficilmente valicabile. **Inoltre le molecole identificate sono già approvate per uso umano e già in commercio**, costituendo quindi un modello perfetto di “**drug discovery**” sostenibile, sia in termini economici sia in termini temporali, perché il percorso dal laboratorio al malato è molto meno tortuoso di quello necessario per ottenere l'approvazione di un farmaco totalmente nuovo.

LIFC PUGLIA - Onlus sostiene con tutte le altre Associazioni Regionali d'Italia le attività di ricerca dello IERFC e in uno con LIFC-Onlus partecipa anche ad iniziative di ricerca promosse dalla



## Chi siamo

La Lega Italiana Fibrosi Cistica Associazione Pugliese - Onlus, (LIFC Puglia - Onlus) è un'organizzazione “no profit” che opera dal 1985 volta a promuovere iniziative a tutela dei pazienti affetti da Fibrosi Cistica e delle loro famiglie.

Ha sede presso la Clinica Pediatrica del Policlinico di Bari, Centro Specializzato di Riferimento per la diagnosi e cura della Fibrosi Cistica nella Regione Puglia, istituito dalla normativa Nazionale e Regionale;

- l'Associazione aderisce alla Lega Italiana Fibrosi Cistica - Onlus (LIFC - Onlus) Federazione alla quale aderiscono le 20 Associazioni Regionali presenti in Italia e attraverso questa alla Confederazione Europea Fibrosi Cistica (CFE);
- l'Associazione ha struttura democratica e di volontariato senza scopo di lucro, persegue esclusivamente finalità di solidarietà sociale, civile e culturale individuate dallo Stato, dalle Regioni e dagli Enti locali nel campo dell'assistenza socio – sanitaria a favore di

soggetti affetti da Fibrosi Cistica;

- l'Associazione rappresenta e sostiene in Puglia le istanze ed i bisogni di oltre 2000 persone coinvolte da vicino dalla patologia; i pazienti e le loro famiglie, amici e individui sensibili al volontariato sociale che si coinvolgono investendo le proprie energie affettive, le proprie capacità, il proprio tempo e spesso le proprie risorse sui medesimi obiettivi comuni.

## Le nostre finalità

- **Promuovere e sviluppare la ricerca** scientifica quale base imprescindibile per la lotta contro la Fibrosi Cistica in alleanza con altre organizzazioni che perseguono lo stesso fine in Italia e all'estero;
- **Stimolare il miglioramento** costante delle terapie e dell'assistenza medica da parte delle Istituzioni a ciò preposte, nonché l'istruzione e l'educazione dei pazienti e delle loro famiglie, in relazione alla patologia;
- **Incoraggiare e sostenere** l'inserimento scolastico, lavorativo e sociale dei pazienti con Fibrosi Cistica.

## Aree di intervento

Qualità  
delle Cure

Qualità  
della Vita

Ricerca

Sviluppo  
Associativo

## Come contattarci

### Lega Italiana Fibrosi Cistica - Associazione Pugliese Onlus

Sede presso il Centro Regionale di Diagnosi e Cura della Fibrosi Cistica  
Clinica Pediatrica Policlinico di Bari - P.zza G. Cesare, 14 - 70124 BARI

#### Segreteria Operativa

Via Piave, 13 - 76123 Andria (BT)  
Tel. 0883.594389 - Fax 0883.593893

e-mail: [puglia@fibrosicistica.it](mailto:puglia@fibrosicistica.it)  
<https://puglia.fibrosicistica.it/>  
[www.fibrosicistica.it](http://www.fibrosicistica.it)

C.F. 930 705 10 727

#### Policlinico Bari - Segreteria

Tel. e Fax 080.559 26 96  
[segreteriaifcbari@gmail.com](mailto:segreteriaifcbari@gmail.com)

#### Ospedale Cerignola - Segreteria

Tel. e Fax 0885. 419 622  
[segreteriaifccerignola@gmail.com](mailto:segreteriaifccerignola@gmail.com)

Per maggiori informazioni chiedi la nostra **Carta dei Servizi** o visita il nostro portale:  
[www.fibrosicisticapuglia.it](http://www.fibrosicisticapuglia.it) o puoi scriverci a: [puglia@fibrosicistica.it](mailto:puglia@fibrosicistica.it)



## La mascotte: "Martino"

"Martino" è la mascotte di LIFC - Onlus in tutta Italia

Piccolo e leggero di corporatura ma, allo stesso tempo, spavaldo e determinato. Il Martin Pescatore è da secoli considerato l'incarnazione simbolica e metaforica dello spirito di sacrificio, della tenacia di chi sa resistere ad ogni forma di sofferenza e dolore riscontrabile nella vita quotidiana e di chi vince, con coraggio, la tentazione di lasciarsi sopraffare dalle avversità.

Come il Martin Pescatore, gli individui affetti da fibrosi cistica combattono ogni giorno, con pazienza e sofferenza, per non soccombere alla gravità della propria situazione.

Martino è un peluche di alta qualità  
prodotto da **trudi** in esclusiva  
per LIFC - Onlus

**Grazie alla ricerca, sono moltissimi i risultati raggiunti. Ma ancora molto c'è da fare e occorre far presto! L'unica fonte di sostentamento della nostra Associazione si basa sulla solidarietà di chiunque voglia aiutarci in tutto quello che ci sforziamo di fare per persone meno fortunate di altre.**



Lega Italiana  
Fibrosi Cistica

PUGLIA

**Dona il tuo 5 x 1000 delle tasse già pagate a LIFC PUGLIA - Onlus.**

Consegna al Tuo CAF - Commercialista e a tutti i tuoi amici e parenti questo cartoncino, quale pro-memoria per la compilazione della Dichiarazione dei Redditi, indicando nel settore specifico, il nostro **Codice Fiscale**.

**C.F. 930 705 10 727**

*Solo un'emozione  
mi lascerà senza fiato*



**Per le tue donazioni:**

**C/C Postale**  
200 57 709

**Banca CREDEM**  
IT20 U030 3241 3440 1000 0229 589

**Banca BCC Canosa - Loconia**  
IT82 J086 0641 4000 0000 0104 880

**Da oggi sai che esistiamo. Grazie, anche solo per averci letto.**



Lega Italiana  
Fibrosi Cistica

PUGLIA

## **Lega Italiana Fibrosi Cistica Puglia - ODV**

---

Sede presso il Centro Regionale di Diagnosi e Cura della Fibrosi Cistica  
Clinica Pediatrica Policlinico di Bari - Piazza Giulio Cesare, 14. - 70124 BARI  
web: <https://puglia.fibrosicistica.it/> e-mail: [puglia@fibrosicistica.it](mailto:puglia@fibrosicistica.it)