

INTERVISTA DR. CARLO CASTELLANI (PRESIDENTE SOCIETA' ITALIANA FIBROSI CISTICA) E PROF. BAROUKH MAURICE ASSAEL, DIRETTORE DEL CENTRO FC DI VERONA

“ivacaftor nelle persone con fibrosi cistica ed almeno una mutazione con difetto di ‘gating’ apre un nuovo capitolo nella terapia di questa malattia – spiega **Carlo Castellani, Presidente della Società Italiana Fibrosi Cistica**, medico e genetista del Centro Fibrosi Cistica di Verona - **Per la prima volta è disponibile una terapia che non agisce sulle manifestazioni cliniche ma piuttosto all'origine del meccanismo patogenetico, migliorando la performance della proteina difettosa.** Per la fibrosi cistica si tratta di un momento chiave, molto atteso dai malati, le loro famiglie e da tutti gli operatori sanitari coinvolti nell'assistenza e nella cura. La Società Italiana Fibrosi Cistica, insieme alla Lega Italiana Fibrosi Cistica e alla Fondazione per la ricerca sulla Fibrosi Cistica si sono adoperate perché tutti i pazienti con mutazioni ‘gating’ avessero accesso a questo nuovo approccio terapeutico. Si apre ora una doverosa fase di monitoraggio dei risultati che otterremo, giustificata sia dall'esperienza ancora relativamente scarsa sul farmaco sia dal suo costo molto elevato. Ci auguriamo che gli ottimi risultati fin qui ottenuti siano mantenuti nel tempo, e che nuove terapie siano presto disponibili per i pazienti che, non avendo le mutazioni su cui agisce ivacaftor, non possono per ora accedere a questo trattamento.”

“Il farmaco, già utilizzato presso il nostro Centro con procedura di uso compassionevole, ha mostrato risultati sorprendenti - spiega il **Prof. Baroukh Maurice Assael, Direttore del Centro Fibrosi Cistica dell'Azienda Ospedaliera di Verona** – Abbiamo ottenuto risposte cliniche rapide e durature in termini di migliore nutrizione, aumento di peso, miglioramento della funzione respiratoria, riduzione del fabbisogno di ossigeno, riduzione del fabbisogno di altre terapie.”

“L'esperienza è stata davvero notevole – continua Assael – perché **non c'è mai stato un farmaco che agisse davvero sulla patologia. La maggior parte dei pazienti che potranno usufruirne sono al Sud Italia, perché le mutazioni per le quali è stato approvato sono caratteristiche di quelle zone.** Presso il nostro Centro però seguiamo anche pazienti provenienti da altre regioni, quindi saremo immediatamente disponibili a poterlo prescrivere.”

IL CENTRO FIBROSI CISTICA DI VERONA

Il CFC-Verona è una struttura complessa della Regione Veneto istituita a seguito della legge 548/1993 presso l'Azienda Ospedaliera Universitaria di Verona, con compiti di diagnosi, presa in carico a lungo termine e cura dei pazienti affetti da fibrosi cistica, ricerca sperimentale e clinica, sviluppo di modelli organizzativi, formazione di operatori, programmazione dello Screening Neonatale e Consulenza Genetica. Dal 2010 il Centro fa parte del Dipartimento ad Attività Integrata Cardiovascolare e Toracico.

Il CFC-Verona mette al Centro delle proprie attività il benessere del paziente e il rapporto con le famiglie di malati secondo i principi dell'etica medica e assistenziale. Le attività del Centro si articolano in servizi e programmi intra ed extramurari. Il CFC-Verona ha fra i propri obiettivi primari la collaborazione con Centri di eccellenza in tutto il mondo, con associazioni di pazienti, con società scientifiche nazionali e internazionali per implementare programmi di ricerca multicentrici, partecipare a iniziative che migliorino la conoscenza della malattia, le possibilità di cura e la qualità di vita dei pazienti.

L'organigramma del CFC-Verona ha subito varie modificazioni negli anni per adeguarsi a problematiche emergenti. I risultati sono sottoposti a un programma di controllo di qualità interno, verifiche del grado di soddisfazione dei pazienti e valutazioni esterne.





Il Centro è dotato di una struttura di ricoveri costituita da 21 camere individuali con letto per accompagnatore, una struttura ambulatoriale pediatrica, una per l'adulto, un laboratorio di fisiopatologia respiratoria.

Inoltre sono operativi servizi specialistici:

- Consulenza genetica e Centro per lo screening neonatale della fibrosi cistica per la Regione Veneto.
- Servizio di informatica, gestione della cartella informatizzata e dei registri di patologia.
- Centro per la Ricerca Clinica.
- Servizio di diagnostica elettrofisiologica.
- Servizio dietetico.
- Assistenza Sociale.
- Servizio di psicologia clinica.

Infine il Centro sostiene ricercatori impegnati nel Dipartimento di Patologia e Diagnostica dell'Università di Verona su progetti di ricerca condivisi.

Al Centro lavorano circa 80 professionisti.

Le informazioni sull'attività del Centro sono disponibili sul sito www.cfcverona.it

O.M.A.R.

L.go Giuseppe Toniolo 6
00186 Roma
Italy

info@osservatoriomalattierare.it

Mob: +39 331 4120 469

Fax: +39 06 9604 8796

www.osservatoriomalattierare.it



**INTERVISTA DR. VINCENZO CARNOVALE, DIRETTORE CENTRO DI RIFERIMENTO FC
DELL'ADULTO DI NAPOLI**

“L’approvazione del farmaco ivacaftor è una notizia estremamente positiva per i pazienti affetti da fibrosi cistica. Le mutazioni ‘gating’ (per le quali il farmaco è stato approvato) sono più frequenti nel Sud Italia – spiega il **Dr. Vincenzo Carnovale, responsabile del Centro di riferimento Fibrosi Cistica dell’Adulto e titolare della Cattedra di Geriatria AOU dell’Università Federico II di Napoli** – e il farmaco potrà ora essere prescritto a più di 100 pazienti già diagnosticati in Italia. Il nostro è stato il primo centro italiano ad utilizzare ivacaftor, per uso compassionevole, offrendolo a 4 pazienti, sui quali abbiamo ottenuto ottimi risultati. Dopo due-tre settimane di trattamento è stata ottenuta la normalizzazione del test del sudore, grazie al ripristino della funzione proteica. Si tratta di un farmaco di facile amministrazione per il paziente e di facile gestione per il clinico: è costituito da compresse da ingerire durante i pasti, due volte al giorno. Gli effetti collaterali riscontrati sono blandi, nessun paziente ha dovuto interrompere il trattamento a causa di essi. Ora, con l’approvazione in Italia, potremo trattare presso il nostro Centro ben 16 pazienti. I pazienti saranno monitorati attentamente, come previsto da AIFA, con il supporto di uno specifico registro. Si tratta di un’operazione importante, già attuata per i pazienti che hanno ottenuto accesso al farmaco attraverso l’uso compassionevole, che ora sarà standardizzata e renderà disponibili dati di grande utilità per il futuro.”

“Kalydeco è un farmaco costoso – sottolinea Carnovale – che però ha dimostrato di cambiare radicalmente la qualità di vita dei pazienti.”

Il Centro di Riferimento Regionale Fibrosi Cistica dell’Adulto di Napoli è stato istituito presso l’Azienda Universitaria Policlinico Federico II. Completamente ristrutturato nel 2014, segue oggi ben 218 pazienti in regolare follow up. L’età media dei pazienti è di 34 anni, 123 sono maschi e 95 sono donne.

“Il paziente più giovane seguito nel nostro Centro ha 19 anni – spiega **Carnovale** - ma ben 130 pazienti superano i 30 anni d’età. Sono 57 i pazienti ad aver superato i 40 e questo dimostra come siano realmente cambiate le necessità della fibrosi cistica. Oltre a sottoporre i pazienti alle complesse terapie che vengono semplificate grazie a formulazioni innovative (come ad es. le polveri inalatorie) e a device sempre più tecnologici, veloci e trasportabili (aerosol wireless ad esempio), cerchiamo di prenderci cura di loro in quanto persone, con esigenze di socialità, tempo libero, sport, affettività.”

I bambini nati da pazienti FC del Centro napoletano sono 13. “Il primo bambino qui è nato nel 2006 – spiega Carnovale – e oggi molte madri affrontano serenamente la gravidanza. Per i pazienti maschi la questione è diversa, perché il 98% degli uomini affetti da FC è azoospermico (gli spermatozoi vengono regolarmente prodotti, ma non riescono a spostarsi lungo i dotti a causa della estrema densità dei fluidi dell’apparato riproduttivo e non possono essere eiaculati nel liquido seminale).” E’ quindi necessario ricorrere alla procreazione medicalmente assistita. In molti casi è possibile prelevare, grazie a tecniche microchirurgiche, gli spermatozoi di paziente FC.

Per poter avere la ‘sicurezza’ di generare un figlio sano sarà però **necessario ricorrere alla diagnosi preimpianto.**

“Ricordiamo che una persona ogni 25 può essere portatore sano della fibrosi cistica – conclude Carnovale – ma spesso se ne accorge solo dopo aver dato alla luce un figlio affetto dalla malattia. Per questo la Società Italiana Fibrosi Cistica sta valutando la possibilità di effettuare su tutta la popolazione lo ‘screening al portatore’ ovvero l’indagine genetica per ricercare la presenza delle mutazioni che causano la malattia. Il costo dell’esame è però molto alto, circa 800 euro per ogni test.”



INTERVISTA DR.SSA VINCENZINA LUCIDI, RESPONSABILE UNITA' COMPLESSA FIBROSI CISTICA OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU' DI ROMA

“L’approvazione anche in Italia per l’utilizzo di Kalydeco (ivacaftor) nei pazienti con fibrosi cistica portatori di mutazioni di ‘gating’ di età superiore ai 12 anni, rappresenta una svolta epocale – spiega la **Dr.ssa Vincenzina Lucidi, Responsabile dell’Unità Complessa di Fibrosi Cistica, Dipartimento di Medicina Pediatrica dell’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (OPBG) di Roma** – perché è la prima volta, dopo 25 anni dalla scoperta del gene della fibrosi cistica, che è disponibile un farmaco attivo sui meccanismi patogenetici della malattia stessa. Fino ad oggi, tutte le terapie utilizzate erano rivolte alla cura delle complicanze d’organo causate dal gene anomalo. Abbiamo assistito ad un percorso di approvazione del Kalydeco complesso, ma il dibattito aperto molto costruttivo tra specialisti, associazione laica ed istituzioni sanitarie anche su argomenti di farmacoeconomia è stato molto utile e sicuramente costruttivo anche per il futuro che vedrà lo sviluppo di ulteriori molecole in grado di curare malati di fibrosi cistica portatori di differenti mutazioni geniche.”

“Il farmaco Kalydeco – continua Lucidi - svolge il ruolo di potenziatore della proteina codificata dal gene alterato e ha dimostrato nei numerosi trial clinici, per la prima volta nella storia terapeutica della fibrosi cistica, di migliorare significativamente alcuni importanti parametri della malattia: per esempio riduce la concentrazione di cloro nel sudore, determina un aumento molto significativo del FEV1 alle prove di funzionalità respiratoria e riduce la sintomatologia infettiva broncopolmonare. Già la stabilità delle infezioni polmonari è una grande vittoria per i pazienti che quotidianamente devono lottare per contenere le complicanze infettive batteriche polmonari, spesso attivate anche da semplici infezioni virali come un raffreddore. Ne conseguono ripetuti ricoveri, molto prolungati ma con scarsa capacità di recupero della funzionalità polmonare. Anche nella nostra piccola esperienza italiana i pazienti che hanno già potuto utilizzare da circa 2 anni Kalydeco per uso compassionevole, perché in condizioni molto gravi, hanno visto un miglioramento sensibile di qualità della vita. La somministrazione del farmaco ai pazienti con un iniziale stadio di malattia, e quindi ancora non gravemente compromessi, consentirà di mantenere le condizioni cliniche ottimali prevenendo lo sviluppo di danni nei vari organi interessati dalla malattia.”

“Grazie a questa approvazione tutti i pazienti con fibrosi cistica italiani con specifiche mutazioni di ‘gating’ potranno usufruire gratuitamente del farmaco. Presso il Centro Fibrosi Cistica dell’OPBG abbiamo in follow-up ulteriori 8 pazienti con queste caratteristiche genetiche che attendevano con grande entusiasmo ed ottimismo questo momento – prosegue Lucidi – e alla luce delle risposte cliniche già dimostrate, sono convinta che sia un diritto dei pazienti poter accedere a questa terapia, che in futuro potrebbe essere destinata anche ai pazienti pediatrici di ancor più tenera età.”

“La fibrosi cistica deve essere considerata a tutti gli effetti una **patologia cronica di elevata complessità** – spiega ancora Lucidi - soprattutto alla luce dell’aumento della sopravvivenza dei pazienti. **Oggi in Italia si contano circa 6000 pazienti** e di questi circa il 50% sono pazienti pediatrici, quindi pazienti che hanno meno di 18 anni. Presso la nostra struttura nel 2014 ci sono stati circa 400 ricoveri (parliamo quindi di casi gravi) e abbiamo effettuato oltre 1600 day hospital”. **Di tutti questi pazienti circa il 35% dei ricoverati all’OPBG per fibrosi cistica provengono da fuori regione.**

“Seguiamo anche i pazienti provenienti da altre regioni – conclude Lucidi – perché **noi disponiamo di ciò che non tutte le strutture dispongono: competenza, tecnologia diagnostica e tecnologia interventistica.** Molte strutture dispongono di clinici competenti, ma non di risorse per le tecnologie adeguate. Non tutti possono permettersi tac ad alta risoluzione, device di ultima generazione ed **équipe multidisciplinari. Insieme a me**





lavorano pneumologi, gastroenterologi, psicologi, fisioterapisti e dietisti. Ma anche infettivologi, chirurghi digestivi, otorinolaringoiatri interventisti, endocrinologi, diabetologi, radiologi ad alta specializzazione, urologi, neurologi e neuropsichiatri. Tutti questi specialisti dispongono delle tecnologie più avanzate per poter fare prevenzione, non soltanto trattare la sintomatologia acuta. Questo è possibile grazie all'organizzazione dell'OPBG, ai fondi di cui dispone e all'esperienza che negli anni ha acquisito.”

OMAR.

L.go Giuseppe Toniolo 6
00186 Roma
Italy

info@osservatoriomalattierare.it

Mob: +39 331 4120 469

Fax: +39 06 9604 8796

www.osservatoriomalattierare.it



INTERVISTA PROF. FRANCESCO BLASI, DIRETTORE UNITA' ADULTI DEL CENTRO DI RIFERIMENTO PER LA FC DELLA LOMBARDIA

“C'è stata grande attesa dei pazienti e di noi clinici per l'approvazione di ivacaftor – spiega il **Prof. Francesco Blasi, Direttore dell'Unità Adulti del Centro di Riferimento per la Fibrosi Cistica della Lombardia** – perché **si tratta della prima vera terapia personalizzata per la fibrosi cistica**. ivacaftor ha dimostrato di poter normalizzare il test del sudore, quindi di migliorare la funzionalità della proteina CFTR, che nella fibrosi cistica non funziona, causando gravissimi danni multiorgano. Il miglioramento della qualità della vita per i pazienti che assumono il farmaco è notevole; presso il nostro Centro saranno 4 i pazienti a poter beneficiare del nuovo trattamento.”

“Mi auguro ovviamente che l'approvazione di questa molecola – prosegue Blasi – possa aprire la strada all'approvazione di terapie a beneficio di un gruppo di pazienti ancora più ampio. Si apriranno certamente problematiche legate alla sostenibilità dei costi per questo tipo di farmaci innovativi, ma finalmente abbiamo a disposizione una **terapia che migliora la qualità della vita dei pazienti riducendone le comorbidità, i ricoveri ospedalieri, la necessità di continue terapie, riducendo conseguentemente anche diversi costi di gestione.**”

Il Centro di Riferimento per la fibrosi cistica dell'IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico, diretto dalla Prof.ssa Carla Colombo, è uno dei pochi Centri italiani a disporre di una Unità interamente dedicata ai pazienti adulti. La sezione adulti, diretta dal Dr. Francesco Blasi, è attiva dal 1994 e oggi collocata presso il padiglione Sacco del Policlinico.

“In Lombardia assistiamo circa 750 pazienti – conclude Blasi – di cui circa 420 sono adulti. Ricordiamo che in assenza di disponibilità di terapie di ultima generazione, come ivacaftor, il trapianto polmonare rappresenta molto spesso l'unica prospettiva per i pazienti affetti da fibrosi cistica in forma grave. Grazie all'equipe del Policlinico di Milano, diretta dal Prof. Luigi Santambrogio, Direttore dell'Unità Operativa di chirurgia toracica, **presso il nostro centro realizziamo circa 30 trapianti polmonari all'anno, di cui circa la metà sono destinati ai pazienti affetti da fibrosi cistica.** La media di sopravvivenza a 5 anni dei pazienti trapiantati è più alta della media Europea, intorno al 75%.”



INTERVISTA DR.SSA LAURA MINICUCCI, RESPONSABILE DEL CENTRO FIBROSI CISTICA PRESSO L'OSPEDALE "GASLINI" DI GENOVA

“Sono molto soddisfatta per l’approvazione di questo farmaco”, ha commentato la **Dr.ssa Laura Minicucci, responsabile del Centro Fibrosi Cistica presso l’Ospedale “Gaslini” di Genova e vice presidente della Società Italiana Fibrosi Cistica**. “Negli ultimi tempi nella mia struttura c’è stata una grande attesa per ottenere la disponibilità di Kalydeco, anche se la maggior parte dei pazienti con fibrosi cistica che hanno le mutazioni di ‘gating’ (di classe III) nel gene CFTR (G551D, G1244E, G1349D, G178R, G551S, S1251N, S1255P, S549N o S549) vivono soprattutto al Sud Italia”.

Il Centro Fibrosi Cistica dell’Ospedale “Gaslini” di Genova ha oggi in cura 220 pazienti con fibrosi cistica: il trattamento consiste in fisioterapia, aerosolterapia, antibiotici ed enzimi pancreatici.

“I pazienti non sono ancora al corrente dell’approvazione di Kalydeco da parte dell’AIFA: ne saranno entusiasti, perché nutrono grandi aspettative nei confronti di questo farmaco. Ora avremo un’opportunità in più e potremo associare il Kalydeco a queste terapie. - continua la dottoressa. - **Mi auguro che la ricerca trovi presto nuove opzioni di trattamento anche per le altre mutazioni, così da poter curare un numero sempre più ampio di pazienti.** Mi auguro inoltre che, ampliando il target a cui queste nuove molecole si rivolgono, anche i costi di tali terapie possano ridursi, divenendo più facilmente sostenibili dal nostro Servizio Sanitario Nazionale”.



INTERVISTA AL DR. DONATELLO SALVATORE, RESPONSABILE DEL CENTRO FC DI POTENZA

“La nostra esperienza fino ad ora con il farmaco Kalydeco è stata sicuramente positiva – spiega il **Dr. Donatello Salvatore, responsabile del Centro Fibrosi Cistica (FC) di Potenza** – per quanto sia stata limitata a pochi casi posso dire che il farmaco ha permesso un **buon miglioramento della funzionalità respiratoria e un recupero funzionale interessante nei pazienti in condizioni non gravi**. Un nostro paziente grazie al farmaco ha potuto riprendere addirittura l’attività sportiva. D’altro canto abbiamo anche osservato che la somministrazione del farmaco in un caso grave non ha certamente risolto le problematiche presenti, ma ha permesso **comunque un miglioramento netto e rapido, anche in termini di gravità delle infezioni.**”

“Presso il nostro centro **saranno probabilmente una decina i pazienti a poter beneficiare di questo nuovo farmaco.** – prosegue Salvatore - I pazienti attendono questa possibilità con grande entusiasmo, trattandosi del primo farmaco in grado di agire sulle cause di questa complessa patologia multiorgano, che colpisce in tutta Italia circa 6000 pazienti. Ricordo che il Kalydeco è utilizzabile in solo circa il 2-3% dei pazienti con FC, essendosi dimostrato efficace solo nei pazienti con mutazioni genetiche specifiche, denominate mutazioni di ‘gating’.”

Il centro Fibrosi Cistica di Potenza segue circa 150 pazienti, dei quali circa il 60% sono pazienti adulti. Il centro dispone di un’equipe multidisciplinare dedicata, così come richiesto dagli standard internazionali.

“Nonostante si tratti di una unità di piccole dimensioni riusciamo ad assistere anche pazienti provenienti da altre regioni, quando necessario. – conclude l’esperto - Inoltre **ci occupiamo del coordinamento dello screening neonatale, fondamentale per diagnosticare immediatamente la patologia già durante le prime settimane di vita del neonato**, garantendo la migliore assistenza possibile e le migliori possibilità terapeutiche. A tal proposito partecipiamo anche al network italiano che si occupa degli studi clinici, comprese le sperimentazioni farmacologiche. Questo è estremamente importante per noi e per i nostri pazienti, che così possono accedere anche alle terapie sperimentali.”



INTERVISTA PROF. GIANNI MASTELLA, DIRETTORE SCIENTIFICO DELLA FONDAZIONE ITALIANA PER LA RICERCA SULLA FIBROSI CISTICA

“È ormai chiara l’evidenza derivata dai trial clinici controllati e da studi osservazionali successivi che il Kalydeco (ivacaftor) incide sul decorso della malattia – spiega il **Prof. Gianni Mastella, Direttore Scientifico della Fondazione Italiana per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica**, con sede presso l’Ospedale Civile Maggiore di Verona - anche se in misura variabile da caso a caso, in soggetti con fibrosi cistica che abbiano almeno una mutazione di classe III”.

“Anche da esperienze sul campo – prosegue Mastella - appare confermato che ivacaftor **fa migliorare la funzione respiratoria e riduce la frequenza delle esacerbazioni respiratorie e quindi il bisogno di ricorrere a cicli di terapia antibiotica per via venosa o a ospedalizzazioni**. I pazienti trattati denunciano in genere un miglioramento della qualità della vita. Ne traggono beneficio, anche se in misura più limitata, anche i pazienti con danno respiratorio avanzato. Certamente il trattamento con ivacaftor trova l’ambito ottimale di successo nei pazienti che non hanno ancora danni di organo avanzati. Ricordo che la FDA americana ha autorizzato l’impiego del farmaco anche in bambini con mutazioni di classe III in età di 2-5 anni, dopo i risultati positivi di un trial condotto in questa fascia di età: si spera che anche in Italia venga estesa la concessione del farmaco a carico del Servizio Sanitario Nazionale per questi bambini. **Il razionale ottimale sarebbe che il farmaco potesse essere somministrato fin dal momento della diagnosi, anche nei primi mesi di vita dopo la conclusione positiva dell’iter diagnostico avviato con lo screening neonatale della malattia**”.

“ivacaftor ha aperto in maniera convincente la strada al trattamento causale della fibrosi cistica con criterio mutazione-mirato. **Ora la sfida è curare i malati che hanno la più comune mutazione CFTR**, la F508del, combinando ivacaftor o farmaci analoghi, chiamati “potenziatori” (sollecitano la funzione di apertura del canale del cloro CFTR già pervenuto sulla membrana apicale delle cellule epiteliali) con farmaci chiamati “correttori”, capaci cioè di favorire l’assemblamento della proteina CFTR facendola pervenire in membrana apicale. I primi trial clinici hanno dato segnali incoraggianti in questa direzione, anche se i risultati finora ottenuti sono piuttosto modesti”.

“La Fondazione Italiana per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica – conclude Mastella - è pienamente ingaggiata nella competizione scientifica per mettere a punto farmaci correttori e potenziatori della proteina CFTR mutata F508del che superino i limiti riscontrati in quelli finora proposti. Oltre a questo, la Fondazione, attraverso progetti selezionati con il criterio peer-review a seguito di bando annuale, sta sviluppando una rete italiana di ricerca per la fibrosi cistica attiva anche in studi mirati a controllare l’infezione e l’infiammazione polmonare nonché a promuovere studi di genetica e a preparare il terreno per un possibile screening del portatore sano FC nella popolazione generale”.

FONDAZIONE PER LA RICERCA SULLA FIBROSI CISTICA – ONLUS

La Fondazione per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica - Onlus è una organizzazione di utilità sociale senza scopo di lucro. Essa promuove e finanzia progetti innovativi di ricerca sulla fibrosi cistica; sostiene la formazione di giovani ricercatori ed operatori sanitari, informa ed aggiorna operatori sanitari e popolazione sui problemi della fibrosi cistica. Ha bisogno per questo della solidarietà e del contributo di tutti.



Storia

La Fondazione per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica (FFC) fu costituita nel gennaio 1997 per iniziativa di un gruppo di persone già coinvolte da tempo, a livello familiare, professionale, istituzionale o associativo, nell'impegno della lotta contro la fibrosi cistica.

La spinta ideale fu la convinzione che questa malattia, per la quale erano già stati fatti notevoli progressi, grazie allo sviluppo di cure rivolte al trattamento dei sintomi e quindi al rallentamento della malattia, era ancora priva di una cura risolutiva o almeno di una cura per evitare la progressione verso l'esito infausto dell'insufficienza respiratoria. C'era anche la consapevolezza che, a fronte di questa tragica realtà, il mondo scientifico italiano appariva, nel campo della ricerca FC, piuttosto inerte, benché potenzialmente ricco di risorse umane e scientifiche validissime che, in mancanza di mezzi adeguati, avrebbero presto preso la via dell'emigrazione. Mentre invece avrebbero potuto realizzare anche in Italia avanzati progetti di ricerca scientifica, competitivi con quelli dei più importanti istituti di altre nazioni, se solo avessero trovato ambiente culturale e metodologico adeguato, strutture, mezzi e investimenti economici fatti a misura del loro ingegno.

Scopi (Mission)

Furono definiti nello Statuto della Fondazione i suoi scopi fondamentali:

- Supportare ricerche innovative, mirate alla scoperta di terapie radicali rivolte possibilmente alla guarigione
- Offrire strumenti tecnici, mezzi, servizi ed esperti per l'impostazione e la conduzione di ricerche selezionate
- Favorire la comunicazione tra ricercatori, laboratori, gruppi di ricerca, nazionali e internazionali
- Contribuire a formare operatori sanitari dedicati alla ricerca sulla malattia e all'assistenza dei malati
- Collaborare a creare sinergie d'intenti e di azione con istituzioni e altre realtà di volontariato attente ai problemi di questa malattia
- Concorrere attivamente a diffondere conoscenze sulla malattia e sulla ricerca a questa connessa

Principi etici e ispiratori

Promozione e sostegno alla ricerca scientifica

La promozione della ricerca scientifica avviene principalmente attraverso il finanziamento di progetti di ricerca selezionati fra quelli pervenuti a seguito di appositi bandi annuali. La selezione si basa sulla valutazione operata dal Comitato Scientifico della Fondazione con il contributo di esperti internazionali, secondo il metodo "peer review". Questa Fondazione ritiene che il principio di una valutazione rigorosa, obiettiva e indipendente sia essenziale per stabilire la qualità e il merito dei progetti. Ritiene inoltre che i risultati dei progetti di ricerca debbano essere riconosciuti dalla comunità scientifica internazionale attraverso la pubblicazione su riviste scientifiche di elevato valore che attuino pure il sistema di valutazione "peer review".

FFC si impegna alla massima trasparenza nell'informazione sui risultati dei progetti: non solo nell'ambito della comunità scientifica ma anche in quello della comunità sociale, in particolare s'impegna a tenere aggiornati nel corso del progetto e a comunicare i risultati finali a chi ha contribuito alla raccolta dei fondi riversati sul progetto stesso.

FFC riserva interesse particolare al mondo delle Aziende, dell'Industria, degli Enti pubblici, sensibili ai temi sociali e all'impegno etico, perché ritiene che il loro contributo sia importante per l'avanzamento della ricerca scientifica.

Per ulteriori informazioni si può consultare il sito della Fondazione: <http://www.fibrosicisticaricerca.it/>



INTERVISTA GIANNA PUPPO FORNARO, PRESIDENTE LEGA ITALIANA FIBROSI CISTICA

“C’è grande soddisfazione da parte della Lega Italiana Fibrosi Cistica (LIFC) dopo l’approvazione da parte di AIFA che ha scelto, smentendo alcuni timori della comunità scientifica e dei pazienti, di autorizzare l’uso del nuovo farmaco ivacaftor senza limiti per tutti i pazienti portatori di mutazioni trattabili con il farmaco.” Questa la dichiarazione di **Gianna Puppo Fornaro, presidente della LIFC.**

“LIFC è perfettamente consapevole che il costo del farmaco Kalydeco (ivacaftor) è particolarmente elevato e può sollevare problemi di sostenibilità economica per il Servizio Sanitario Nazionale (SSN) – continua Puppo Fornaro - ma per la prima volta **ci troviamo di fronte alla possibilità di utilizzare un farmaco veramente rivoluzionario**, che non fa progredire la malattia e che migliora la qualità della vita di pazienti che quotidianamente dedicano diverse ore della giornata alle terapie di prevenzione e di mantenimento. LIFC ritiene che, alla luce delle qualità così innovative del farmaco, il SSN debba compiere scelte altrettanto innovative ed è veramente felice di notare come questa istanza sia stata fatta propria dall’AIFA.”

“Ci preme ricordare – sottolinea ancora Puppo Fornaro - che i costi globali della malattia vanno interpretati da un punto di vista economico come una sommatoria di costi sostenuti e risparmiati: va quindi considerata non solo la spesa per i farmaci, ma, con segno opposto, anche la minor incidenza di costi sociali (la diminuzione di giorni di ricovero, costi in termini di L.104, giorni di assenza dal lavoro, dalla scuola, miglioramento della qualità della vita dei pazienti, etc). **Sarà quindi importante che tutti gli oltre pazienti interessati al farmaco possano beneficiarne ed utilizzarlo immediatamente e che pertanto tutti i centri prescrittori abbiano le risorse necessarie per l’acquisto**; si dovrà altresì monitorare che i fondi della Legge 548/93 non vengano impropriamente utilizzati per coprire i costi di tali nuove terapie.”

LEGA ITALIANA FIBROSI CISTICA (LIFC)

La Lega Italiana Fibrosi Cistica (LIFC) è l’Associazione nazionale italiana che si occupa della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Dalla qualità delle cure alla qualità della vita, dalla tutela sociale alla promozione di programmi di Ricerca volti a migliorare la diagnosi precoce, la cura e la riabilitazione. Rappresenta 15.000 persone toccate da questa patologia genetica, cronica ed evolutiva (circa 4.500 pazienti e loro familiari).

La LIFC ha struttura democratica senza scopo di lucro, ha esclusivamente finalità di solidarietà sociale, civile e culturale nei campi dell’assistenza sociosanitaria, sociale e della ricerca scientifica aiutando i pazienti con Fibrosi Cistica e le loro famiglie.

Gli obiettivi della LIFC sono:

Assicurare la rappresentanza e la tutela degli interessi giuridici, morali ed economici dei soggetti affetti da fibrosi cistica e delle loro famiglie in ogni ambito, ivi compreso le pubbliche amministrazioni e gli enti che hanno per scopo l’educazione, il lavoro e l’assistenza ai predetti soggetti, previsti dalle norme vigenti.

Sostenere e velocizzare la ricerca per una terapia risolutrice.

Favorire indirettamente la migliore assistenza a tutti i malati FC e soddisfare le esigenze di rappresentanza delle Associazioni Regionali.

Aumentare la coesione, l’identità e l’efficienza interna (“Lega corpo unico”).

Migliorare le conoscenze sulla fibrosi cistica in ogni ambito utile.





Le attività svolte dalla LIFC:

Rappresentare i pazienti con FC e le loro famiglie di fronte alle istituzioni e associazioni nazionali e internazionali che si occupano di tematiche affini.

Promuovere e sviluppare la ricerca scientifica come base imprescindibile per la lotta contro la FC in alleanza con altre organizzazioni che perseguono lo stesso fine in Italia e all'estero.

Migliorare costantemente l'assistenza sociosanitaria da parte delle istituzioni nei confronti delle persone affette da FC, l'istruzione e l'educazione dei pazienti e delle loro famiglie in relazione alla patologia.

Migliorare l'accesso alle cure per tutti (in Italia, lo screening neonatale è previsto dallo Stato con una Legge del 1992 che purtroppo non viene ancora applicata in alcune Regioni italiane, benché si sa che la precocità delle cure rallenta tanto l'evoluzione della malattia).

Incoraggiare l'inserimento scolastico lavorativo e sociale dei pazienti con FC e creare le premesse per migliorare la loro qualità di vita.

Dal 2007 LIFC ha fondato l'Istituto Europeo per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica (IERFC) per promuovere e realizzare una ricerca con l'obiettivo di individuare nuove terapie con ricaduta clinica a breve-medio termine.

Tutte le informazioni sono disponibili su www.fibrosicistica.it.

O.M.A.R.

L.go Giuseppe Toniolo 6
00186 Roma
Italy

info@osservatoriomalattierare.it

Mob: +39 331 4120 469

Fax: +39 06 9604 8796

www.osservatoriomalattierare.it



FIBROSI CISTICA

La fibrosi cistica è una malattia comune che in molte popolazioni europee colpisce circa 1 bambino su 2.500, il che significa che su ogni 10.000 bambini nati ogni anno, 4 soffrono di questa malattia. È una malattia genetica che colpisce sia i maschi che le femmine; è presente sin dalla nascita, anche se i sintomi possono mancare, non si contrae in seguito (non è quindi contagiosa), né si trasmette da un bambino ad un altro. Proprio perché la malattia è presente alla nascita, viene definita anche “congenita” o “ereditaria”.

La patologia si riscontra nei bambini che hanno ereditato due geni della fibrosi cistica, uno da ciascun genitore. I soggetti che presentano solo una copia del gene della fibrosi cistica sono detti “portatori del gene fibrosi cistica” e sono perfettamente sani. Un bambino affetto da fibrosi cistica può nascere solo quando entrambi i genitori sono “portatori” di un gene della fibrosi cistica.

I sintomi e la gravità della malattia variano notevolmente da una persona all'altra. La fibrosi cistica colpisce molti organi ma causa maggiori problemi ai polmoni, al pancreas, all'intestino, e al fegato. Alcuni bambini hanno maggiori problemi a livello polmonare, altri a livello intestinale: ogni paziente è colpito in modo diverso. La fibrosi cistica però non influisce sull'intelligenza del bambino. Per il momento, per questa malattia non esiste una cura radicale, cioè che elimini la malattia stessa, ma vi sono cure efficaci per contenerne le manifestazioni.

Polmoni

Le secrezioni (o muco) prodotte dai polmoni di un soggetto sano sono più fluide di quelle dei polmoni di un paziente con fibrosi cistica, che sono invece dense e appiccicose. Questo muco appiccicoso si attacca alla superficie dei bronchi provocandone l'ostruzione. Il muco rimane all'interno dei polmoni ostruendo le piccole vie aeree e facilitando in esse la crescita di alcuni batteri (infezioni batteriche). Per questo motivo è importante liberare le vie aeree con la fisioterapia e con la tosse.

Pancreas

Il Pancreas è un organo molto importante per la digestione, che produce molte sostanze, dette enzimi, fondamentali alla scomposizione del cibo che mangiamo, il quale solo così può essere assorbito dall'intestino e immesso nel corpo. Nei pazienti con fibrosi cistica, il pancreas è ostruito da succhi densi che impediscono agli enzimi della digestione di raggiungere il cibo ingerito, che quindi non viene digerito. Il cibo non digerito non può essere assorbito dal corpo e viene eliminato con le feci.

Il pancreas quindi aiuta a digerire il cibo che serve per farci crescere e rimanere sani: nella fibrosi cistica, il pancreas non riesce a svolgere correttamente la sua funzione.

Quando i bambini con fibrosi cistica non vengono curati adeguatamente, le feci sono grandi e sono caratterizzate da uno sgradevole odore di cibo non digerito. Esse contengono goccioline d'olio, galleggianti sull'acqua, che sono difficili da eliminare dal pannolino, e hanno una colorazione più chiara delle feci normali. Un bambino affetto da fibrosi cistica può avere diarrea o produrre feci molli e avere l'addome gonfio e dolente. Questo è dovuto alla grande quantità di cibo non digerito presente nell'intestino.

Intestino

Almeno 10 su 100 bambini colpiti da fibrosi cistica nascono con l'intestino ostruito da muco densissimo e possono richiedere un intervento chirurgico: si tratta del cosiddetto “ileo da meconio”. Alcuni pazienti possono presentare anche in età successive quadri importanti di occlusione intestinale.

I primi segni di fibrosi cistica possono manifestarsi in qualsiasi momento ma si osservano solitamente nei primi due anni di vita del bambino.



E' possibile sospettare la presenza osservando questi segni:

- Tosse frequente e per periodi protratti, anche con produzione di muco denso
- Frequenti malattie simili alla polmonite o alla bronchite
- Mancanza di crescita o diminuzione di peso nonostante un appetito normale (o anche aumentato)
- Problemi intestinali (diarrea, feci voluminose o con unto, addome voluminoso e dolente)
- Blocco intestinale nel neonato

Un'altra caratteristica dei bambini affetti da fibrosi cistica è il loro sudore, che è molto salato. Anche il sudore normale è salato, ma quello dei bambini con fibrosi cistica lo è in modo particolare.

Ereditarietà

I genitori di bambini affetti da fibrosi cistica sono individui sani, anche se ognuno porta un gene normale e un gene della fibrosi cistica. E' possibile quindi che entrambi trasmettano il gene della fibrosi cistica ai loro figli. Perché uno dei figli sia colpito da fibrosi cistica, entrambi i genitori devono per prima cosa avere una copia del gene della fibrosi cistica. Il figlio sarà affetto da fibrosi cistica solo se erediterà due geni della fibrosi cistica, uno da ciascun genitore.

Se il bambino eredita un gene della fibrosi cistica da un genitore ma un gene normale dall'altro, non avrà la fibrosi cistica ma sarà "portatore sano del gene della fibrosi cistica" come i suoi genitori.

Nelle popolazioni europee, circa una persona su 25 è portatore sano, quindi circa un neonato su 2.500 è affetto da fibrosi cistica. L'esatta incidenza può peraltro variare tra le diverse popolazioni europee.

In una famiglia in cui sia il padre che la madre siano portatori del gene della fibrosi cistica vi è una probabilità su quattro che uno dei figli possa nascere con la fibrosi cistica. Questo si chiama "evento probabile".

Anche se in una famiglia vi sono già uno o più figli affetti da fibrosi cistica, il rischio di avere un altro bambino affetto dalla malattia rimane invariato ad ogni nuova gravidanza.

Quando entrambi i genitori sono portatori di un gene della fibrosi cistica, le possibilità che i loro figli ereditino la malattia sono quelle che si hanno giocando alla roulette o ai dadi: potrebbe uscire in continuazione lo stesso numero ma potrebbe anche accadere il contrario. Due genitori portatori potrebbero avere molti figli e, per puro caso, neanche uno di loro potrebbe soffrire di fibrosi cistica.

Oggi è disponibile un test molecolare genetico che può rilevare le più comuni alterazioni del gene della fibrosi cistica che causano la malattia. Tale test è in grado di identificare gran parte dei portatori sani. Il test si può eseguire su un piccolo campione di sangue o su un campione di cellule della bocca (che si ottiene sfregando un pennellino all'interno della guancia). Questo test genetico può essere eseguito anche su campioni di materiale fetale (liquido amniotico o villi coriali), assieme all'esame genetico (analisi di mutazione) fatto su entrambi i genitori, in caso di gravidanza da due portatori. La corretta interpretazione del test dipende dalla certezza che l'uomo sottoposto al test sia il vero padre biologico del nascituro.



LA FIBROSI CISTICA IN EUROPA E IN ITALIA

I pazienti affetti da FC in Europa sono circa 19.000

In Europa i centri per la FC sono 177, così organizzati:

- CENTRI MISTI (pediatrici e adulti): 82. 46% del totale
- CENTRI PER PAZIENTI ADULTI: 40. 23% del totale
- CENTRI PEDIATRICI: 55. 31% del totale

I PAZIENTI ITALIANI SONO CIRCA 6000.

La situazione italiana è del tutto analoga a quella europea, ma ciò non vuol dire che le esigenze dei pazienti siano pienamente soddisfatte.

L'ELENCO COMPLETO DEI CENTRI ITALIANI FC E' DISPONIBILE A QUESTO LINK <http://www.sifc.it/contenuti/i-centri-di-cura-di-fibrosi-cistica>



I COSTI DELLA FIBROSI CISTICA

Il costo medio annuo di trattamento per paziente aumenta con l'età e la gravità della malattia. Il costo deve tener conto di ricoveri ospedalieri, farmaci, ausili, visite ambulatoriali, integratori dietetici, etc.

Una stima dei costi medi annui del paziente con fibrosi cistica riporta come un paziente possa 'costare' annualmente da 4.000 euro (paziente con età inferiore ai 5 anni) fino a 30.000 euro (soggetti adulti con malattia polmonare severa). Si tratta ovviamente di una stima, che deve essere intesa come tale.

