



Convivere con la CF

Primi
passi

***Il mio bambino
ha la fibrosi cistica
...cosa fare?***

Informazioni per i genitori
e i familiari dei bambini colpiti



Cystische Fibrose Schweiz
Mucoviscidose Suisse
Fibrosi Cistica Svizzera
Cystic Fibrosis Switzerland

Cari genitori, cari familiari,

il vostro bambino ha la fibrosi cistica (FC), una diagnosi che va prima compresa e accettata. Sicuramente avrete molte domande che vi assillano e che occuperanno la vostra mente anche in futuro. Purtroppo, sono ancora presenti molti pregiudizi e disinformazione sulla FC. Con l'ausilio di questo opuscolo, desideriamo offrirvi una panoramica sulla FC e ci auguriamo di incoraggiarvi ad affrontare questa malattia cronica assieme al vostro bambino. Presso il vostro centro per la FC troverete un team di specialisti che vi offrirà supporto e consulenza.



Ma che cosa significa esattamente convivere con la fibrosi cistica (FC)?

La FC, denominata anche mucoviscidosi, è presente in circa 1 persona su 3600 ed è, quindi, una delle malattie genetiche del metabolismo più frequenti in Europa centrale. La malattia non è contagiosa, ma viene ereditata dai genitori. In Svizzera sono colpite circa 900 persone da questa malattia cronica progressiva. Secondo le attuali conoscenze scientifiche, la FC non può essere curata e il suo trattamento è principalmente sintomatico. Il decorso della FC varia da persona a persona, per cui alla diagnosi è impossibile fare una previsione sull'andamento della malattia. Grazie ai numerosi progressi e sviluppi in campo medico degli ultimi anni, l'aspettativa media di vita è in continuo aumento.

La fibrosi cistica (FC) è una malattia ereditaria. La FC è una malattia cronica. Lo sviluppo motorio e mentale dei bambini con FC procede normalmente.

Ereditarietà

La FC viene ereditata da entrambi i genitori

L'ereditarietà è la trasmissione di proprietà e caratteristiche dai genitori alla generazione successiva. L'informazione genetica è presente in doppia copia (madre e padre) e si trova nei geni. Di conseguenza, ogni bambino riceve il suo materiale genetico per metà dalla madre e per metà dal padre.

La FC si manifesta quando viene ereditato da entrambi i genitori un gene "malato" (un segmento del cromosoma 7, che è responsabile della formazione di un canale del cloro). Nel linguaggio medico si parla di "mutazione".

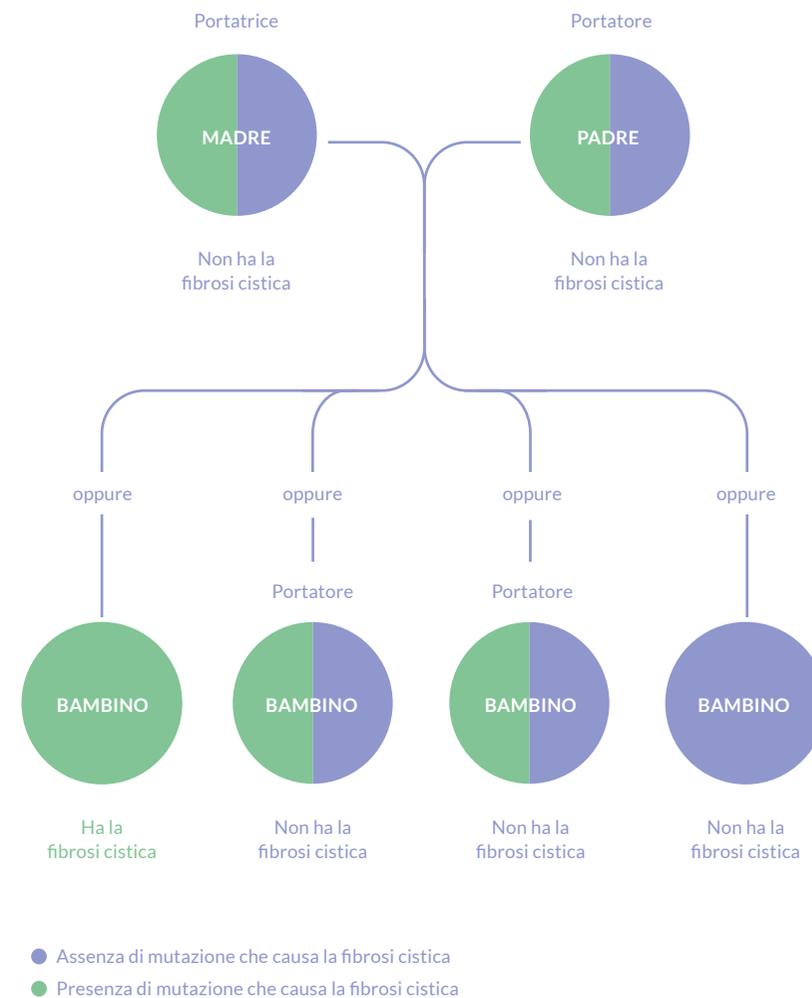
I genitori dei bambini malati sono, perciò, portatori della mutazione FC, anche se loro stessi non presentano la malattia e, quindi, non ne hanno i sintomi. In Svizzera, 1 persona su 25 (4%) è portatrice di una mutazione FC.

La mutazione del gene CFTR:

La mutazione che causa la FC si trova nel gene CFTR. Attualmente si conoscono oltre 2000 mutazioni diverse, ma solo il 10% di esse è considerato un fattore scatenante la malattia. A seconda del tipo di mutazione, variano la severità e il decorso della malattia FC.

Entrambi i genitori sono di solito inconsapevoli portatori del gene CFTR modificato e non presentano segni visibili della malattia.

Se entrambi i genitori sono "portatori" della mutazione che causa la FC, sussiste una probabilità su quattro (25%) che il loro bambino soffrirà di FC.



Diagnosi

Quali sono i test che documentano la FC?

Per tutti i neonati in Svizzera, si raccomanda lo "screening neonatale per la FC", affermato nel 2011. A questo scopo, nei neonati al 4° giorno di vita si prelevano dal tallone alcune gocce di sangue, in cui si cerca anche un enzima (una proteina), che è tipicamente elevato nella FC. Se il risultato del test è positivo, il centro per la FC viene informato e approfondirà la diagnosi. Viene quindi effettuato il cosiddetto "test del sudore" e, se questo non risulta normale, viene avviata un'ulteriore diagnostica mediante un test genetico per confermare o escludere la FC.



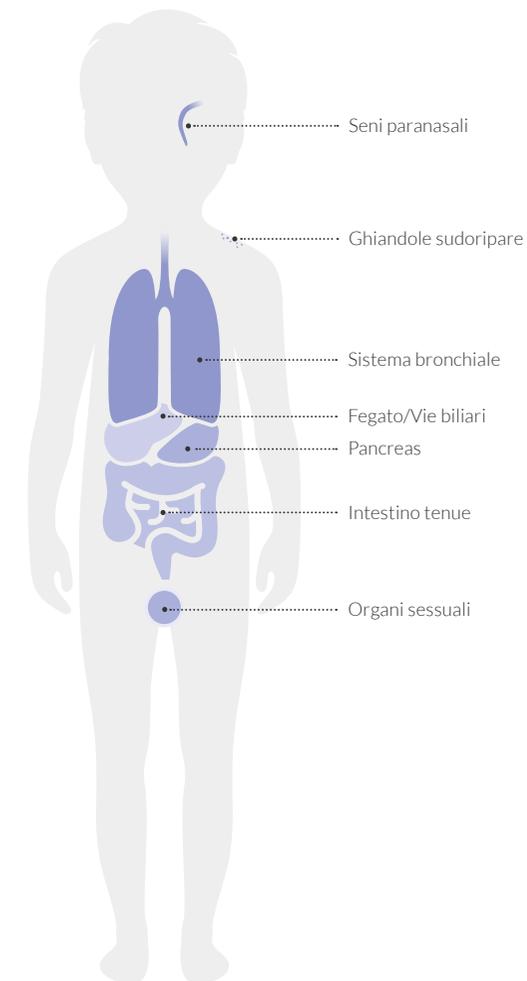
La diagnosi avviene per gradi:



Quadro clinico

Che cosa succede nel corpo di un bambino con FC?

La suddetta mutazione del canale del cloro causa un'alterazione dell'equilibrio idrico e salino. Ne consegue un disturbo delle ghiandole che producono il muco e il sudore, per cui il muco presente nell'organismo non viene sufficientemente fluidificato e i succhi digestivi si addensano. Questo a sua volta porta a un aumentato accumulo di muco nelle vie respiratorie e a un inadeguato rilascio di succhi digestivi dagli organi digerenti.



La malattia ha un decorso differente da persona a persona. Ciascuna persona colpita ha la sua forma di decorso individuale!

Interessamento degli organi nella FC

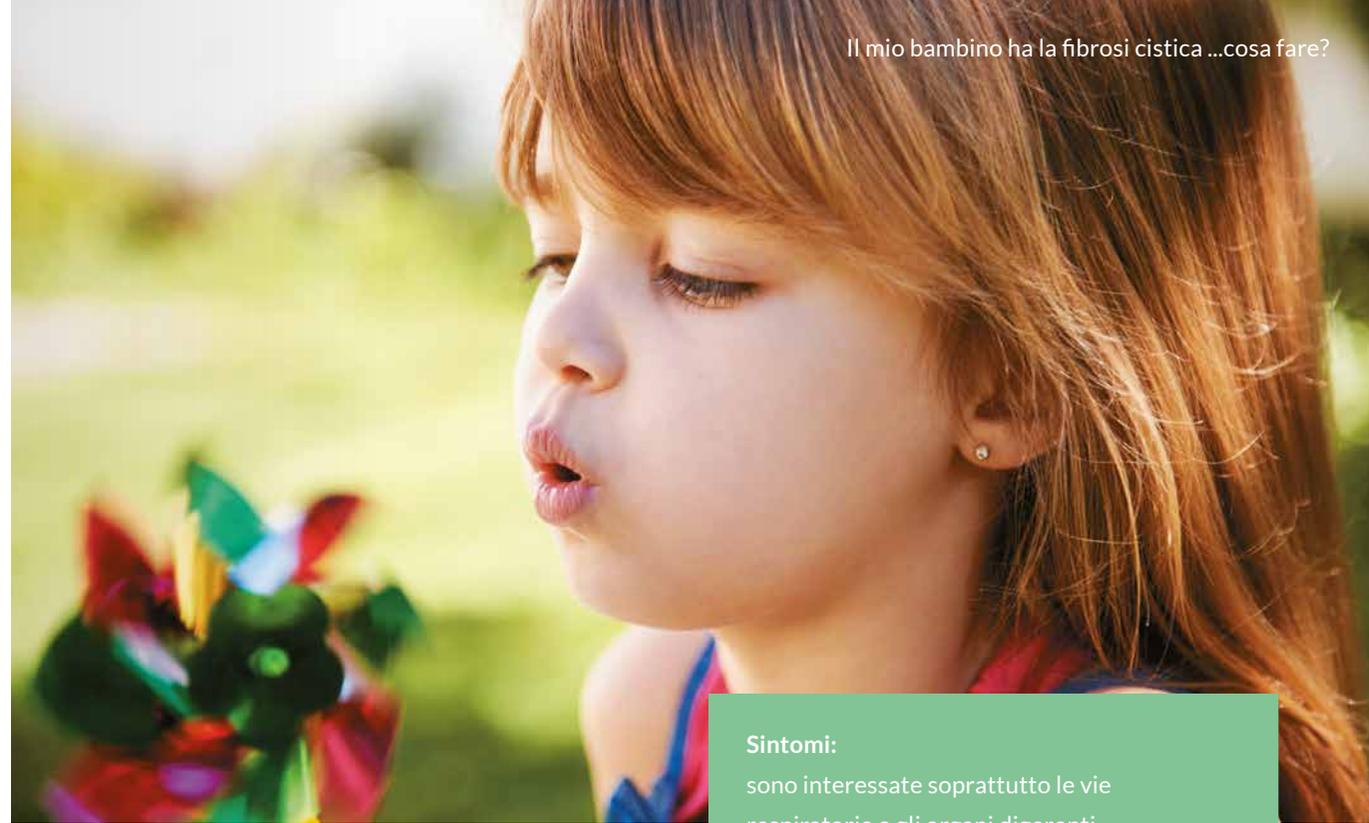
Sintomi

Quali sintomi tipici presenta la fibrosi cistica?

I sintomi più frequenti della malattia interessano le vie respiratorie e gli organi digerenti. I polmoni stanno in primo piano e determinano il grado di severità della malattia. Il denso secreto costituisce, inoltre, un ambiente favorevole per batteri e virus. All'inizio sono frequenti le infezioni polmonari batteriche da *Staphylococcus aureus*, successivamente richiede attenzione soprattutto lo *Pseudomonas aeruginosa*.

Come nei polmoni, il muco denso ostruisce i dotti escretori del pancreas. Nelle persone sane, essi trasportano gli enzimi digestivi nell'intestino e garantiscono la digestione degli alimenti, soprattutto dei grassi. Se questa funzione non può essere espletata, compaiono i sintomi tipici della malattia. Inoltre, l'addensamento dei succhi biliari può portare ad alterazioni della colecisti e del fegato.

Un altro compito del pancreas è quello di produrre l'insulina. In una successiva fase della vita (spesso solo in età adulta) può comparire un disturbo e un ridotto rilascio di insulina, per cui le persone colpite possono sviluppare un diabete mellito.



Sintomi:

sono interessate soprattutto le vie respiratorie e gli organi digerenti

Vie respiratorie

- Tosse
- Espettorato con muco
- Infezioni polmonari (soprattutto batteriche)
- Limitazioni delle prestazioni

Digestione

- Problemi di sviluppo con carenza di sostanze nutritive
- Feci grasse
- Dolori addominali
- Meteorismo

Trattamento

Quali possibilità di trattamento sono disponibili?

Il trattamento della FC è difficile e richiede una lunga terapia quotidiana.

Vie respiratorie

L'obiettivo principale è quello di mantenere libere le vie respiratorie dal muco denso e dai batteri. A questo scopo sono utili le quotidiane inalazioni di medicinali fluidificanti il muco e la quotidiana fisioterapia, supportata da esperti fisioterapisti. Se compaiono infezioni respiratorie e colonizzazioni batteriche, è opportuna una terapia antibiotica. A seconda dell'agente patogeno e delle condizioni generali di salute, potrebbe essere necessaria un'ospedalizzazione con terapia antibiotica e intensa fisioterapia.

Digestione

Oltre alla funzione spesso disturbata degli enzimi digestivi (in circa l'85% di tutte le FC), le persone con FC presentano un aumentato fabbisogno calorico. Il consumo di energia necessaria all'organismo per la respirazione e per il controllo delle infezioni richiede un'alimentazione equilibrata e ipercalorica. Nelle disfunzioni del pancreas (questo test viene effettuato sulle feci) vanno assunti ad ogni pasto enzimi digestivi e ogni giorno vitamine liposolubili per garantire un adeguato assorbimento di sostanze nutritive da parte dell'organismo e prevenire le manifestazioni da carenza.

Le persone con FC hanno bisogno di un team di trattamento interdisciplinare!

Il trattamento della FC è complesso e richiede una buona collaborazione tra voi, il vostro bambino e i diversi specialisti. Affidatevi al team che vi assisterà presso il centro per la FC: medici specialisti, infermieri, assistenti sociali, dietisti, fisioterapisti e consulenti psicologici.

Una malattia cronica come la FC vi mette di fronte a nuove sfide. Nonostante ciò, non scoraggiatevi e cercate di guardare positivamente al futuro insieme alla vostra famiglia. Con fiducia, una terapia individuale per il vostro bambino e il supporto del vostro centro per la FC è possibile controllare i sintomi di questa complessa malattia.

Per ulteriori informazioni e consigli rivolgersi alla **Fibrosi Cistica Svizzera (FCS)**.

Per una versione elettronica di questo opuscolo
e per altri opuscoli informativi di questa serie
consultare il sito:



cfsource.ch/fr-ch



Cystische Fibrose Schweiz
Mucoviscidose Suisse
Fibrosi Cistica Svizzera
Cystic Fibrosis Switzerland

Fibrosi Cistica Svizzera (FCS)

Stauffacherstrasse 17a

Casella postale

3014 Berna

T: +41 31 552 33 00

info@fibrosicisticasvizzera.ch

www.fibrosicisticasvizzera.ch

I contenuti di questo opuscolo sono stati realizzati in collaborazione con un gruppo di specialisti:

Dott. Linn Krüger, Pneumologia, Clinica universitaria di Pediatria, Inselspital Berna (in collaborazione con il team di Pneumologia pediatrica) · **Doris Schaller**, Assistente sociale FH, Pneumologia, Clinica universitaria di Pediatria, Inselspital Berna · **Patrizia Bevilacqua**, Infermiera specializzata in FC, Quartier Bleu, Ambulatorio di Pneumologia, Berna · **Monika Steiner**, FCS, Berna

Il contenuto di questo opuscolo è stato controllato dal Dott. Andreas Jung, membro del Comitato direttivo FCS.

Convivere con la CF

Un servizio di
Vertex Pharmaceuticals (CH) GmbH, Baarerstrasse 88, 6300 Zug, www.vrbx.com
Vertex, and the Vertex triangle logo are registered trademarks of Vertex Pharmaceuticals Incorporated.
© 2021 Vertex Pharmaceuticals Incorporated | VXR-CH-92-00010 | 10/2021

