

ensemble

La rivista della famiglia FC



«Yannick, il nostro supereroe!»
(pagina 10)

Con
concorso
di disegno
a pagina 34

Edizione 2 2021



Cystische Fibrose Schweiz
Mucoviscidose Suisse
Fibrosi Cistica Svizzera
Cystic Fibrosis Switzerland



Contenuto

- 4** Editoriale
- 5** Invito a presentare le nomine per l’Award FC 2022
- 6** La diagnosi preimpianto può proteggere dalle malattie ereditarie
- 10** Yannick, il nostro supereroe!
- 14** COVID-19: che impatto ha sulle persone con FC e i loro familiari?
- 19** Attraversare il lago di Ginevra a nuoto, con la fibrosi cistica
- 22** Studio sui costi non medici della FC
- 25** Cambio di sistema in vista sul fronte della donazione di organi
- 28** Nuove responsabili regionali
- 30** Nuovo assistente sociale a San Gallo
- 31** Gravidanza e Trikafta
- 32** Marchethon : ciò che ti rende fiero è partecipare
- 34** Concorso di disegno per bambini

Care lettrici, cari lettori,

L'articolo principale di questa edizione di «ensemble», dedicato alla diagnosi preimpianto (DPI), ha risvegliato in me ricordi ed emozioni. Nelle righe che seguono vorrei quindi spendere con voi qualche parola in ricordo di nostra figlia Magali.



Claude-Alain Barke
Vicepresidente di FCS

Qualche anno fa mia moglie era in attesa di Magali, entrata nella nostra vita in punta di piedi. In occasione della visita di controllo del 5° mese, il medico decide di inviarci da un ecografista, poiché la bambina si trovava in una posizione sfavorevole. Non pensavamo ad altri motivi reconditi. Mi sono preso anche il tempo per tenere velocemente una conferenza via telefono e rispondere a qualche e-mail. Dopo tutto era solo una visita di routine.

Al termine del consulto, il medico ci ha comunicato di aver riscontrato alcune lesioni gravi nell'intestino che indicavano la presenza di muco. In quel momento, nello studio medico, mi sono sentito mancare la terra sotto i piedi. In pochi secondi, tutto ciò che qualche minuto prima era importante, ora non lo era più. Genitori abituati a organizzare e avere sotto controllo la propria vita lavorativa e familiare si ritrovano improvvisamente senza

punti di riferimento e senza conoscenze mediche sulla malattia e le sue possibili conseguenze. E se il problema avesse riguardato anche Leon, il nostro primogenito? La fibrosi cistica è una malattia seria. Ma quanto seria?

Ha fatto seguito una serie di consulti presso altri specialisti, culminati con un'amniocentesi il cui esito ha confermato ciò che da settimane ci toglieva il sonno. Secondo i medici, Magali era in pericolo di vita.

Dovevamo prendere una decisione. Ma come fare a capire cosa potesse significare per Leon, per noi e per la bambina convivere con la FC? Quali interventi chirurgici ci aspettavano? A che punto era la ricerca scientifica? Quali trattamenti esistevano in quel momento e quali ci sarebbero stati in un prossimo futuro? Si intravedevano all'orizzonte sviluppi scientifici significativi? Magali avrebbe potuto condurre una vita autonoma?

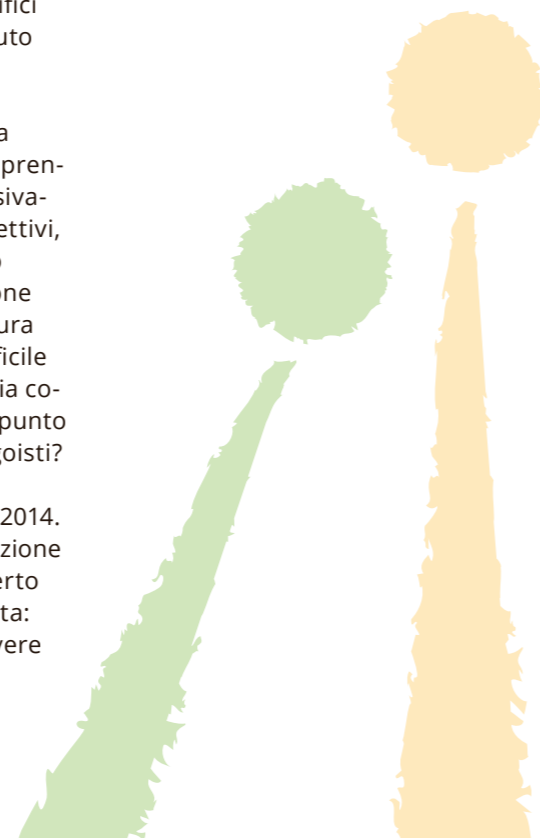
Il nostro pragmatismo e la nostra esperienza di vita ci hanno fatto prendere una decisione basata esclusivamente su fattori puramente oggettivi, scientifici ed emotivi. Non hanno contato né l'opinione delle persone intorno a noi né questioni di natura religiosa o etica. La parte più difficile è stata confrontarsi con la propria coscienza: cos'eravamo dal nostro punto di vista, o dal suo? Vigliacchi o egoisti?

Magali ci ha lasciati il 17 febbraio 2014. Si sono susseguiti dolore, accettazione e alla fine un atteggiamento aperto verso il futuro. Una cosa era certa: non avremmo mai più voluto vivere

un'esperienza simile. La soluzione più ovvia era la fecondazione in vitro (FIV) con test preimpianto. Sebbene anche questa decisione non sia stata semplice.

Tutta quella sofferenza ci ha insegnato valori come la tolleranza, l'accettazione e la fiducia nel futuro. Ogni uomo e ogni coppia prendono decisioni dettate dalle proprie convinzioni personali sulle quali influiscono in misura considerevole la propria storia, l'educazione e la fede. Non spetta a noi giudicare gli altri.

FCS ha il compito di informare in maniera trasparente e neutrale sui mezzi e le possibilità a disposizione. In questa edizione abbiamo quindi voluto dedicare alcuni articoli anche alla diagnosi preimpianto (DPI) e alla fecondazione in vitro (FIV).



Nuove date per l'Assemblea generale di FCS e il Congresso

Purtroppo, la situazione incerta dovuta al COVID-19 ci ha costretto a rinviare il Congresso FC alla primavera 2022. La prossima edizione del Congresso FC si terrà il 29 e 30 aprile 2022 al KKL di Lucerna. L'Assemblea generale di FCS è prevista per sabato 30 aprile 2022, sempre al KKL di Lucerna. Pubblicheremo maggiori informazioni sul sito Internet e vi invieremo a tempo debito il programma per posta.

Invito a presentare le nomine per l'Award FC 2022

Ogni anno, Fibrosi Cistica Svizzera rende omaggio alle persone che si distinguono per la loro particolare dedizione alle esigenze di chi è affetto da FC oppure che si impegnano personalmente per richiamare l'attenzione sul destino di queste persone. Il premio consiste in un riconoscimento a titolo simbolico senza valore monetario.

Come candidare una persona alla nomina?

Esistono due categorie di nominati: gli specialisti e i volontari.

Per candidare una persona alla nomina sono necessari i seguenti dati:

nome, indirizzo, numero di telefono, e-mail, età, foto e motivo della candidatura. Per quale motivo la persona merita questo riconoscimento?

Per favore comunicateci i nomi dei vostri candidati entro il **31 dicembre 2021**.

- Online: www.fibrosicisticasvizzera.ch/cf-award
- Via e-mail all'indirizzo: info@fibrosicisticasvizzera.ch
- Per posta:
Fibrosi Cistica Svizzera
Stauffacherstrasse 17A
Casella postale 110
3014 Berna

Come scegliamo chi premiare?

1. Tutti i membri di FCS possono decidere quali persone nominare (non devono essere obbligatoriamente membri di FCS).

2. Il comitato effettua una preselezione di tre nomine per categoria.

3. I membri di FCS assegnano un voto alle tre persone nominate tramite votazione Internet.

4. Il conferimento dell'onorificenza alla persona scelta avverrà in occasione dell'Assemblea generale del **30 aprile 2022**.

I vincitori della scorsa edizione

Mirjam Widmer è presidente e cofondatrice della Commissione trapiantati fibrosi cistica.

Realizza con passione meravigliosi portafortuna che hanno già fruttato a FCS donazioni superiori a CHF 10 000. Mirjam svolge numerose attività di pubbliche relazioni ed è impegnata presso Swisstransplant nella sensibilizzazione sulla fibrosi cistica e sui trapianti polmonari.

Il **Prof. Dr. Walter Weder** è il pioniere del trapianto polmonare (Ltx) in Svizzera.

Nel 1992 ha eseguito con successo il primo trapianto polmonare presso l'Ospedale universitario di Zurigo e nel 1993 ha effettuato un altro intervento su una persona con FC. Nel 1994 ha eseguito il primo intervento al mondo di riduzione del volume polmonare per via toracoscopica. Gran parte delle persone sottoposte a trapianto di polmone in Svizzera devono la loro seconda vita a lui e al suo team.

La diagnosi preimpianto può proteggere dalle malattie ereditarie

Se i genitori sono affetti da fibrosi cistica o da un'altra malattia ereditaria vi è il rischio che la trasmettano ai figli. Con la diagnosi preimpianto si previene questo rischio analizzando gli embrioni fecondati artificialmente per individuare la specifica malattia ereditaria prima del loro impianto nell'utero.

Testo: Janine Zürcher

La tecnica medica della diagnosi preimpianto (DPI) è consentita anche in Svizzera dal settembre del 2017 a seguito di una modifica legislativa (vedi riquadro «Il percorso verso la modifica della legge»). Tuttavia, questa pratica può essere eseguita solo in presenza di determinate condizioni: i futuri genitori devono essere portatori di una malattia ereditaria grave che potrebbero trasmettere al nascituro oppure devono essere impossibilitati ad avere figli in modo naturale (vedi riquadro «Quali sono i vantaggi della DPI per le persone sterili?»). Gli embrioni analizzati sono infatti prodotti con la fecondazione artificiale (in vitro, FIV). Nel caso di genitori malati, gli embrioni vengono analizzati per individuare la presenza della malattia genetica grave presente in famiglia prima di essere impiantati nell'utero.



Valutazione da parte di un team interdisciplinare

Per stabilire se possa accedere alla DPI, una coppia deve prima sottoporsi a tutta una serie di accertamenti. A livello cantonale e federale vigono infatti disposizioni severe. Inoltre, in Svizzera, ogni caso di DPI è registrato e controllato dall'Ufficio federale della sanità pubblica.

Isabel Filges è medico responsabile del reparto di genetica medica e capo di laboratorio di citogenetica* presso l'Ospedale universitario di Basilea. Se l'ospedale riceve una richiesta di DPI, i futuri genitori devono prima sottoporsi a colloqui informativi e accertamenti esaustivi nel reparto di medicina riproduttiva e genetica. «Tra le altre cose, si appura se nel singolo caso si sia realmente in presenza di una malattia rara con un'elevata probabilità di essere trasmessa ai figli, per la quale si può ricorrere alla DPI», spiega Isabel Filges. La valutazione viene effettuata da un team interdisciplinare composto da personale medico specializzato ed esperti in materia di questioni etiche.

Gioca un ruolo anche la percezione soggettiva

«Nel caso della fibrosi cistica, la DPI è ammessa solo se entrambi i genitori sono portatori della malattia, indipendentemente dal fatto che la FC si sia manifestata o meno», dichiara Isabel Filges. Questa disposizione è dovuta

al fatto che la FC è una malattia recessiva. Ciò significa che se un solo genitore ha la mutazione genetica il figlio non può ammalarsi, in quanto sarebbero necessari due geni mutati, uno trasmesso da ogni genitore.

Nel caso dei pazienti FC, l'infertilità è una possibile condizione che accompagna la malattia. «In questi casi dobbiamo appurare se la riproduzione sia

Il percorso verso la modifica della legge

La modifica della legge sulla medicina della procreazione (LPAM), che ha reso possibile la DPI in Svizzera, ha sollevato una serie di questioni, in particolare etiche, ed è stata oggetto di controverse discussioni. Nel giugno 2015, nel corso di una prima votazione, gli elettori svizzeri hanno espresso chiaramente di essere favorevoli alla necessità di una modifica costituzionale. Contro la revisione della LPAM, presentata dal Parlamento, è stato tuttavia lanciato dagli oppositori un referendum. A giugno 2016 ha fatto quindi seguito una seconda votazione sulla legge, in cui erano definite le condizioni concrete che consentivano di ricorrere alla DPI (vedi testo principale). La revisione della LPAM è entrata in vigore il 1° settembre 2017. In Europa la DPI, con condizioni diverse, è consentita in diversi Paesi, in alcuni già da decenni.

di fatto possibile, quindi se la coppia in questione abbia ovuli e spermatozoi a sufficienza.» Per le donne affette da FC è inoltre importante capire la gravità della malattia. «A seconda delle condizioni di salute, una gravidanza può rappresentare un rischio», afferma Isabel Filges.

Inoltre, secondo la legge, sono classificate come «gravi» solo le malattie non trattabili. «La FC è incurabile», afferma Isabel Filges, «però per alcune mutazioni esistono medicinali che ne alleviano il decorso.» Nella valutazione di un caso si tiene conto di tutti questi aspetti.

Nella fase di accertamento entra in gioco anche la percezione soggettiva delle persone malate. Per questo motivo non esiste un elenco delle malattie per le quali è giustificato sottoporsi a una DPI. Infatti, «due persone affette dalla medesima malattia possono avere una percezione della stessa totalmente differente», spiega Filges.

Il congelamento degli ovociti è ammesso

Nel caso delle coppie che possono beneficiare della DPI, gli embrioni possono essere analizzati solo per individuare la malattia ereditaria presente in famiglia. Non è consentito ricercare eventuali altre patologie, così come è vietato ricorrere alla DPI per determinare altre caratteristiche genetiche che non hanno a che vedere con la malattia, come ad esempio il sesso del nascituro. In Svizzera non è nemmeno consentito selezionare gli embrioni per generare un cosiddetto «bambino salvatore», quindi un futuro donatore compatibile con fratelli malati.

Per la fecondazione artificiale con DPI è possibile sviluppare in laboratorio fino a 12 ovuli. Da quando la legge è stata sottoposta a revisione, è anche consentito congelare le cellule fecondate. Diversamente, con la fecondazione artificiale senza DPI è consenti-

Quali sono i vantaggi della DPI per le persone sterili?

Dalla modifica della legge del settembre 2017, anche alle coppie che non possono avere figli in modo naturale è consentito ricorrere a un tipo di DPI, lo screening delle aneuploidie, prima dell'impianto nell'utero di un embrione prodotto con la fecondazione artificiale. Con questo test si analizza il numero di cromosomi dell'embrione, in quanto se i cromosomi sono in numero inferiore o superiore a 46, le sue probabilità di sopravvivenza diminuiscono. Nel caso delle coppie che hanno una predisposizione per una determinata malattia ereditaria, la procedura viene utilizzata anche per individuare negli embrioni la presenza di eventuali mutazioni genetiche.

to fecondare, come sempre, non più di tre ovuli per ciclo, i quali devono essere tutti impiantati direttamente nell'utero. Con la procedura DPI, invece, è possibile inserire nell'utero solo un embrione, scongiurando così il rischio di una gravidanza gemellare.

Le coppie che decidono di ricorrere alla DPI, oltre a investire tempo – il processo può durare diversi mesi – dovranno investire anche risorse finanziarie. In Svizzera, le casse malati non offrono alcun sostegno in questo senso e i costi sono a carico della coppia. «Per l'intera procedura si deve preventivare una spesa media di 15 000 franchi», afferma Isabel Filges.

Solo in pochi ricorrono alla DPI

I numeri relativi alle DPI eseguite in Svizzera sono esigui. Dalla fine del 2017 – quando è stata introdotta – alla fine del 2019 l'Ufficio federale della sanità pubblica ha registrato solo 38 casi di coppie affette da malattie ereditarie che hanno fatto ricorso alla DPI. Sei di queste avevano la fibrosi cistica.

Con la DPI è possibile escludere al 95 per cento la trasmissione della malattia dai genitori al figlio. «Rimane comunque un rischio residuo, in quanto dall'embrione possono essere prelevate solo poche cellule per l'esame», spiega Isabel Filges. Alle pazienti in gravidanza si consiglia, dopo la DPI, di eseguire anche una diagnostica prenatale (PND).

La DPI viene effettuata in Svizzera in strutture mediche sia pubbliche che private. Sono circa 80 i medici in possesso di un'autorizzazione cantonale per applicare metodi di procreazione. Circa la metà di questi dispone anche di qualifiche supplementari che li autorizzano a commissionare esami genetici su embrioni. Dato il numero esiguo di pazienti, molti laboratori svizzeri collaborano tra loro o affidano gli esami a istituti all'estero.

*Citogenetica: scienza che studia le interazioni tra l'ereditarietà e le strutture cellulari

Fonti: Ufficio federale della sanità pubblica UFSP: Statistica relativa ai metodi della medicina della procreazione. Confederazione Svizzera, Legge sulla medicina della procreazione LPAM.

«Lo rifaremmo in qualsiasi momento»

Samuel e Verena Fandiño hanno deciso di ricorrere alla DPI dopo che il loro primo figlio è nato affetto da FC. Hanno eseguito la procedura in Spagna, poiché all'epoca essa era ancora vietata in Svizzera.

Testo: Janine Zürcher

Marlo Fandiño è nato a febbraio del 2012. Presto i suoi genitori hanno notato che il piccolo continuava a perdere peso. «All'inizio ci dicevano che era normale. Ma a un certo punto abbiamo iniziato a dubitare», afferma Samuel Fandiño (46), il padre di Marlo. La famiglia è stata quindi invitata a sottoporsi a esami completi in ospedale. Ancor prima di ricevere gli esiti, a Samuel squilla il telefonino nel bel mezzo di una riunione di lavoro. Era la moglie, Verena Fandiño (43), che chiedeva al marito di tornare subito a casa. «Credo che Marlo abbia la fibrosi cistica», disse la donna. «Io mi sono limitato a chiedere: «Cos'è la fibrosi cistica?», ricorda Samuel Fandiño, oggi a capo del gruppo regionale di Basilea di Fibrosi Cistica Svizzera.

La diagnosi, confermata infine dall'Ospedale universitario di Basilea, ha stravolto la vita della famiglia. «La malattia di Marlo ha cambiato le nostre priorità», afferma Samuel Fandiño. «Improvvisamente, siamo stati sfiorati dalla morte.» Nel 2013 Samuel, che aveva fondato un'azienda informatica, ha deciso di regolamentare la propria successione aziendale e ridurre sensibilmente l'orario di lavoro. «Volevo stare, nei limiti del possibile, vicino alla mia famiglia, anche perché non sapevamo per quanto tempo ancora Marlo sarebbe rimasto con noi.»

Nonostante la malattia di Marlo, la coppia non ha mai abbandonato l'idea di avere altri figli. «Naturalmente ci auguravamo che potessero essere sani.»



Nel 2014, quando ancora la procedura DPI non era autorizzata in Svizzera, la coppia si è recata all'Ospedale universitario di Basilea per informarsi sulle sue possibilità. «Ci hanno spiegato che Belgio, Spagna e Inghilterra erano leader nell'utilizzo di questo metodo», afferma Samuel, nato a Basilea ma oggi residente con la famiglia a Rheinfelden (AG). «Date le mie radici spagnole, non ho dubitato un istante: avremmo fatto gli esami a Valencia.»

Nella primavera del 2014, la famiglia si è recata in Spagna per i primi accertamenti. Hanno fatto seguito una terapia ormonale e il prelievo degli ovuli. «È stata una procedura fisicamente dolorosa per mia moglie», ricorda Samuel Fandiño. Prima di sottoporsi all'impianto degli embrioni fecondati, la coppia ha deciso di darsi

un po' di tempo. «L'organismo di mia moglie doveva prima ristabilirsi.» Grazie alla loro seconda casa in Costa Blanca, la famiglia si è potuta inoltre risparmiare gli estenuanti viaggi di andata e ritorno. Nell'ottobre del 2014 la coppia ha optato per l'impianto non di uno, bensì di due embrioni fecondati, che erano stati congelati. «In questo modo, avevamo più probabilità di ottenere una gravidanza», spiega Samuel Fandiño.

L'anno seguente sono nati Alina e Linda Fandiño, due gemelle dizigote, di cui solo una portatrice del gene della FC. «Non abbiamo però voluto indagare per scoprire quale delle due bambine fosse portatrice e quale invece quella sana.» Secondo Samuel Fandiño, è un discorso che andrà affrontato più avanti. «Al più tardi quando le due ragazze vorranno avere dei figli.»

I coniugi Fandiño non hanno mai fatto mistero di essere ricorsi alla DPI prima della gravidanza gemellare, nemmeno con i loro tre figli. «Anche se a sei anni Linda e Alina sono ancora troppo piccole per capire realmente cosa significhi», afferma Samuel Fandiño. «Eppure ci fanno continuamente domande sull'argomento.»

Per Samuel e Verena Fandiño, la DPI si è rivelata la scelta giusta: «Lo rifaremmo in qualsiasi momento». A lui spiace solo che in Svizzera siano ancora molto restii ad affrontare l'argomento e che solo poche persone si sottopongono ad esami per individuare eventuali malattie ereditarie prima di decidere di costruirsi una famiglia. «Mi piacerebbe che ci fosse una mentalità più aperta.»

La parola a Fibrosi Cistica Svizzera

Il caso della famiglia Fandiño è stato scelto a titolo esemplificativo. Fibrosi Cistica Svizzera (FCS) assume nei confronti della procedura DPI una posizione neutrale e ritiene che sia una decisione personale dei genitori. FCS non offre alcun sostegno economico per la DPI.



Verena e Samuel Fandiño con (da sin.) Alina, Linda e Marlo. Foto: mad

Yannick, il nostro supereroe!

La gravidanza e la nascita di Yannick sono state un vero turbinio di emozioni. Dopo aver dato alla luce due anni prima Marvin, il fratello di Yannick nato sano e senza problemi, l'anno successivo sono rimasta di nuovo incinta. Quando durante l'ecografia i dottori hanno notato dei rigonfiamenti alle anse intestinali del bambino, mio marito e io abbiamo iniziato a preoccuparci. Era la prima volta che ci trovavamo di fronte al sospetto di fibrosi cistica, ma continuavamo a credere in un errore dei medici e nella nostra felicità.

Testo: Claudia Erne, Madre di Yannick (7)

Yannick è nato nel gennaio del 2015 nell'Ospedale cantonale di Baden dopo un lungo ed estenuante parto. I pediatri sono accorsi subito sul posto per visitarlo e hanno constatato che faceva fatica a respirare. Dopo tre giorni in osservazione nel reparto di neonatologia, l'allarme è rientrato: Yannick respirava autonomamente e appariva sano. Eravamo felici e sollevati. Le preoccupazioni sono riemerse durante il puerperio. Yannick voleva mangiare ogni due ore, aveva dolori e mal di pancia dopo aver bevuto il latte

e dovevamo cambiare il pannolino con una maggiore frequenza rispetto alla norma. Si era innescato un circolo vizioso faticoso e logorante. Inoltre, anziché aumentare, il peso di Yannick continuava a diminuire. Proprio quando l'ostetrica che mi assisteva durante il puerperio mi ha consigliato di riportare Yannick in ospedale per una visita, ha telefonato l'Ospedale cantonale di Aarau per comunicarci l'esito dello screening neonatale (test di Guthrie): Yannick era positivo al test per la FC.

Ospite fisso in ospedale

La prima infezione non si è fatta attendere a lungo: già nell'aprile del 2015, a soli tre mesi dalla sua nascita, Yannick tossiva così forte che ogni volta vomitava tutto il latte ingerito. Volevamo fargli fare un tampone faringeo, ma il pediatra, dopo una breve visita, ha subito chiamato l'ambulanza: la saturazione di ossigeno di Yannick era così bassa da impedirgli di respirare bene per la stanchezza. È stato un grande choc per tutti!

A neanche quattro mesi di vita, Yannick ha dovuto trascorrere ben dieci giorni in ospedale. Sottoposto all'ossigenoterapia, è riuscito a riprendersi. Purtroppo è emerso che Yannick era particolarmente soggetto alle infezioni: da quando è nato fino al secondo anno di vita si è preso ogni possibile infezione che fosse in circolazione, sebbene

facessimo di tutto per proteggerlo. Nella nostra famiglia si è instaurata una routine e presto abbiamo imparato a riconoscere le situazioni critiche e a capire, durante un'infezione, quando Yannick avesse bisogno di aiuto con la respirazione e dovesse essere portato in ospedale. Ancora oggi abbiamo in casa un saturimetro per potergli misurare la saturazione in caso di dubbi. Anche se, ora che riesce a comunicare, il problema non sussiste più.

Specialmente in autunno e in inverno eravamo spesso in pronto soccorso o nel reparto di pediatria dell'Ospedale cantonale di Aarau. Il personale ormai ci conosceva: in pratica eravamo «ospiti abituali». È stato un periodo molto difficile per tutta la famiglia. Dovevamo conciliare il lavoro a tempo pieno di

Punti di contatto locali da Aarau a Zurigo

I gruppi regionali di Fibrosi Cistica Svizzera (FCS) offrono aiuto per l'auto-aiuto. Sono luoghi di interconnessione e di scambio, dove i volontari sono impegnati nella divulgazione di informazioni utili, nello sviluppo di soluzioni e nel coordinamento di attività. Trovate gli interlocutori della vostra regione sul nostro sito Internet alla voce «Servizi > Punti di contatto locali».

mio marito Roland, il mio part-time e anche l'accudimento di Marvin. Il più delle volte mi fermavo io in ospedale con Yannick e Roland mi dava il cambio appena poteva. Marvin ha trascorso molto tempo con i nonni e gli piaceva. Solo all'inizio era triste e un po' geloso per il fatto che io trascorressi tanto tempo con Yannick in ospedale. Si immaginava che ci divertissimo tutto il giorno. Ma una volta, quando è venuto a trovare Yannick e ha visto quello che facevamo, si è reso conto che stare in ospedale era tutt'altro che divertente. Da quel momento è stato contento di rimanere con i nonni quando noi eravamo in ospedale.

Il cibo: un argomento delicato

Purtroppo, Yannick ha iniziato la sua incessante battaglia con il peso già in giovane età: pesava troppo poco ed era troppo piccolo. Il cibo era diventato un argomento spinoso. Come si può invogliare a mangiare un bambino senza lo stimolo della fame? Se poi il bambino è affetto da FC, è ancora più difficile, visto che l'ideale sarebbe che assumesse il doppio delle calorie. Abbiamo tentato di tutto: yogurt greco, panna intera, dolci e frullati vari. Con il passare del tempo la pressione che esercitavamo su noi stessi e su Yannick divenne tale, che un giorno non ha voluto più mangiare nulla. Così abbiamo deciso di portarlo alla Hochgebirgsklinik a Davos per un soggiorno di riabilitazione. Ho trascorso con Yannick dieci giorni tranquilli nei quali ho potuto concentrarmi interamente su di lui e sulla nostra routine quotidiana. Abbiamo ricevuto ampio sostegno: consulenza nutrizionale e medica, assistenza psicologica e fisioterapia. Ogni giorno Yannick frequentava per qualche ora il gruppo di gioco interno, mentre io mi facevo consigliare e mi aggiornavo in merito alla nostra quotidianità. Alla fine del soggiorno Yannick non è certo diventato una buona forchetta, ma sentivamo meno la pressione del cibo e abbiamo imparato a gestire meglio

Centro di riabilitazione Hochgebirgsklinik a Davos

Con 160 letti per adulti e 30 per bambini e ragazzi, la Hochgebirgsklinik di Davos è il centro di riabilitazione più grande dei Grigioni.

È specializzato, tra l'altro, in malattie delle vie respiratorie, della pelle e allergie. Le persone con FC traggono beneficio anche dal clima salutare e dall'aria particolarmente priva di allergeni e sostanze nocive. La riabilitazione è riconosciuta dalle casse malati in Svizzera.

Maggiori informazioni: www.hochgebirgsklinik.ch

la problematica. Il cibo rimane tuttora un argomento delicato, ma Yannick beve due volte al giorno «Fresubin», una bevanda ipercalorica, per garantire il metabolismo basale dei nutrienti.

La nostra piccola peste

A partire dal secondo anno di vita grazie all'assenza di infezioni Yannick ha trascorso diversi anni senza doversi sottoporre a cure stazionarie. Con gli antibiotici e inalazioni più frequenti riuscivamo a tenere sotto controllo le infezioni, che diminuivano sempre più. La nostra famiglia ha deciso per un sano compromesso tra vita e igiene, lasciando fare a Yannick quasi tutto ciò che voleva. Oggi, nostro figlio conosce il suo corpo e la sua malattia così bene

da sapere quando potrebbe sorgere una difficoltà. Ad esempio, evita i luoghi in cui potrebbero esserci batteri «Pseudomonas» e assume in autonomia e in modo affidabile le capsule «Creon» durante i pasti. Facciamo con lui almeno due inalazioni al giorno e il più delle volte lui partecipa attivamente. Un giorno alla settimana andiamo da Nicole, la nostra fisioterapista, buona come il pane.

Yannick ha frequentato l'asilo per due anni e si è ammalato molto meno di tutti gli altri bambini messi assieme. Ad agosto di quest'anno ha iniziato la prima classe e anche qui non ha ancora avuto problemi. Prima che iniziasse la scuola ho contattato la maestra per



Yannick fa regolarmente i suoi esercizi di respirazione a casa.



Fare le inalazioni correttamente richiede molta pratica! Yannick può contare sull'aiuto della mamma.

un colloquio, le ho dato informazioni e ho chiarito ogni suo dubbio. Ora va tutto a meraviglia e a scuola Yannick ha persino un WC tutto suo dotato di coperchio! È anche ben integrato tra i suoi amici, viene invitato alle feste di compleanno, gioca attivamente nel club di unihockey ed è nella squadra dei juniores. Quando i bambini, i genitori e le persone intorno a Yannick vengono informati apertamente, riescono fin da subito a relazionarsi con lui e la sua malattia senza insicurezze. Chi non conosce questa situazione rimane sempre stupito da quanto sia poco problematica.

La prima terapia endovenosa

Purtroppo, all'inizio di quest'anno Yannick si è preso lo «Pseudomonas». Nonostante le intensive inalazioni con «Tobi», non siamo riusciti a sconfiggere il batterio. Così quest'anno, durante le vacanze estive, abbiamo trascorso due settimane nella clinica pediatrica di Aarau. Sono stata con Yannick 24 ore su 24; Roland mi sostituiva appena poteva. Per fortuna, grazie alla flessibilità del suo datore di lavoro, è riuscito a ottenere spontaneamente una settimana di ferie supplementare e così ha potuto prendersi cura di Marvin, alternandosi con i nonni. Malgrado tutto, per la nostra famiglia è stata una situazione eccezionale. Anche per Marvin, che nel frattempo era decisamente cresciuto, è stato un periodo difficile. Aveva paura per Yannick e gli mancava molto. Io e Roland ci ritagliavamo sempre del tempo per fare qualcosa da soli con lui e dimostrargli che anche lui occupava un posto importante nella nostra vita. È vero che quasi tutto ruota attorno a Yannick, ma non per questo amiamo meno Marvin, e lui lo sa. È comunque importante dimostrarglielo ogni volta.

Yannick ha iniziato la terapia immediatamente: un'infusione di antibiotici ogni 8 ore e ogni giorno una seduta intensiva di fisioterapia respiratoria. Naturalmente, il programma com-

prendeva anche radiografie, ecografie, test ematici e altre visite. Yannick è il bambino più coraggioso che conosca! È passato dalle mani di tanti medici diversi, per una visita, un prelievo del sangue, le infusioni. Hanno preteso tanto da lui. Lui ormai è pratico, mantiene la calma, non protesta e non hai mai pianto. Vuole sempre sapere esattamente cosa gli fanno i medici e non ha timore di fare domande. Molti medici e infermiere lo conoscevano già dai tempi dei primi ricoveri ospedalieri, quando era molto piccolo. Mi hanno manifestato la loro gioia nel vedere il meraviglioso sviluppo compiuto da questo ragazzino vivace e coraggioso. In genere, Yannick è molto amato: tutti i suoi amici hanno pensato tanto a lui e durante il ricovero in ospedale gli hanno inviato cartoline, lettere, disegni, regali e dolci. «Meglio che a Natale!», esclamava. In ospedale Yannick ha attaccato alle pareti tutte le lettere e la sua stanza, a detta del personale, è diventata la più bella di tutto il reparto. Una volta al giorno praticava con la fisioterapista un intenso esercizio fisico, a cui seguivano giochi di società o con le carte insieme alla maestra dell'ospedale. Anche se lei perdeva sempre, ritornava volentieri ogni giorno.

Nelle ore serali e di notte c'era spesso un bel trambusto nell'Ospedale cantonale di Aarau: elicotteri, ambulanze e voci concitate provenivano dal reparto di pronto soccorso. Riflettevo molto su quali destini e tragedie si consumassero ogni giorno in questo ospedale e sono felice che Yannick, malgrado la FC, stia bene. Da dicembre 2020 Yannick assume «Orkambi». Le sue condizioni di salute si sono notevolmente stabilizzate e finalmente è cresciuto un po', sia di peso che in altezza. Speriamo che questi medicinali di nuova generazione allunghino l'aspettativa di vita e, naturalmente, migliorino la qualità della vita non solo per il nostro piccolo guerriero, ma anche per tutte le altre persone affette da FC.

Una famiglia forte che fa squadra

Siamo una famiglia forte e una squadra affiatata. Ognuno dà una mano ed è presente quando qualcuno ha bisogno. La nostra squadra non potrebbe esistere senza i nonni, ormai esperti in fatto di FC. Su di loro possiamo contare in qualsiasi momento, ogni volta che abbiamo bisogno del «servizio di custodia», anche di notte. Non abbiamo motivo di preoccuparci, perché anche loro fanno le inalazioni con Yannick e sanno esattamente quali medicinali somministrare e in quale momento della giornata.

Anche lo scambio con altri genitori di figli affetti da FC è per me indispensabile e prezioso. Ad esempio, il responsabile del gruppo regionale di Fibrosi Cistica Svizzera (FCS) del Cantone di Argovia gestisce una chat WhatsApp, in cui avviene uno scambio di consigli e domande sulla FC. Inoltre, mi trovo periodicamente con le «mamme FC della regione», conosciute tramite FCS, per una cena in piacevole compagnia. Parlare con persone che condividono le stesse esperienze fa bene ed è utile per la gestione dei nostri figli speciali.

Yannick è il nostro supereroe e affronta il suo destino con tranquillità e una buona dose di «sangue freddo». Quando parla di sé, dice di avere un «polmone malato», né più né meno. Per lui è una cosa del tutto normale, che gli crea pochi disagi nella vita quotidiana e, comunque, solo per un tempo limitato. Grazie al nostro bambino speciale e a suo fratello, la nostra famiglia ha imparato ad apprezzare la vita e la salute. Non mi faccio più problemi per cose che potranno succedere un giorno: preferisco vivere il presente.

Yannick con il fratello Marvin, la mamma Claudia e il papà Roland



COVID-19: che impatto ha sulle persone con FC e i loro familiari?

La pandemia di coronavirus ha raggiunto proporzioni immani e ha effetti inaspettati sulla salute psico-fisica. Ma cosa significa in concreto per le persone affette da fibrosi cistica? Quali conseguenze ha la pandemia su questo gruppo a rischio? E su chi vive intorno a loro?

PD Dr. phil. Thomas Radtke, assistente capo, reparto di medicina del lavoro e ambientale, Istituto di epidemiologia, biostatistica e prevenzione, Università di Zurigo e Ospedale universitario di Zurigo, Svizzera

Sarah R. Haile, PhD, biostatista, Istituto di epidemiologia, biostatistica e prevenzione, Università di Zurigo, Svizzera

Prof. Dr. med. Holger Dressel, MPH, caposervizio di medicina del lavoro e ambientale, Istituto di epidemiologia, biostatistica e prevenzione, Università di Zurigo e Ospedale universitario di Zurigo, Svizzera

Prof. Dr. med. Christian Benden, MBA, caposervizio, ambulatorio pediatrico Kinderärzte am Rigiplatz Zurigo e professore titolare, Facoltà di medicina, Università di Zurigo, Svizzera

Da marzo a maggio 2020 si è svolto in Svizzera un primo sondaggio rappresentativo sulle conseguenze della pandemia di coronavirus per le persone affette da FC (vedi Bollettino 3/2020). Condotta su 327 pazienti FC che vivono nel nostro Paese, il sondaggio ha fatto emergere i seguenti risultati principali:

- nel complesso, circa la metà dei partecipanti aveva annullato o rinviato gli appuntamenti per i controlli di routine ambulatoriali nel centro di trapianto di polmoni;
- tre persone con FC hanno riferito di essere risultati positivi al COVID-19; fortunatamente in nessuno dei casi è stata necessaria l'ospedalizzazione. Le conseguenze relativamente ridotte erano sicuramente da ricondursi all'attuazione coerente delle regole di igiene e di distanziamento e all'autoisolamento, una routine da tempo consolidata per chi è affetto da FC;
- il 45% dei partecipanti ha riferito di aver ridotto l'attività fisica. I motivi principali sono stati per il 66% la chiusura delle strutture per il fitness, per il 32% la scarsa motivazione o per il 30% i cambiamenti nell'organizzazione della vita quotidiana e per il 27% l'interruzione di un allenamento assistito e della terapia sportiva e/o fisioterapia.

Dopo il primo sondaggio rappresentativo del 2020, quello condotto nella primavera di quest'anno ha voluto indagare più a fondo su quanto la pandemia influisca a lungo termine sulle persone con FC dal punto di vista medico, terapeutico e psicosociale. Sono stati quindi intervistati anche familiari, partner e amici per avere un quadro relativo anche alla loro situazione, in quanto persone che durante la pandemia hanno vissuto a stretto contatto con un malato cronico.

Periodo del sondaggio

Il gruppo di studio, in collaborazione con quattro persone con FC, ha elaborato due questionari che sono stati resi disponibili online in tedesco, francese e italiano. Il 2 marzo 2021 entrambi i questionari online sono stati inviati a tutti i membri di Fibrosi Cistica Svizzera (FCS) e pubblicati sulla pagina Facebook dell'organizzazione. Il gruppo di studio ha chiesto inoltre ai centri FC di trasmettere il link ai pazienti FC, alcuni dei quali lo hanno condiviso a loro volta nei gruppi

chat. Per questo sondaggio successivo, i questionari hanno contemplato un periodo di tempo più esteso: da marzo 2020 ad aprile 2021.

Con i questionari sono stati raccolti dati personali sanitari in forma anonima. Per il gruppo di studio era fondamentale garantire l'anonimato e a tale scopo sono state utilizzate, ad esempio, categorie che comprendevano un periodo di diversi anni per le domande relative all'età.

Sondaggio tra le persone con FC

Durante le quattro settimane del sondaggio sono state raccolte e analizzate 193 risposte singole. Secondo l'attuale rapporto del registro dei pazienti della Società Europea della Fibrosi Cistica (ECFS), nel 2018 vivevano in Svizzera 539 adulti affetti da FC. Con il nostro sondaggio siamo riusciti a raggiungere il 36% delle persone con FC in età adulta che vivono nel nostro Paese.

Caratterizzazione dei partecipanti

Le caratteristiche generali dei partecipanti sono riportate nella **tabella 1**. Dei 193 intervistati, 49 (25%) hanno subito un trapianto di polmoni. Tra i non trapiantati polmonari (n = 144, 52% donne) circa il 62% ha dichiarato di avere una malattia polmonare FC di grado da lieve a moderato (**tabella 1**). Il 62% dei partecipanti ha specificato di seguire una terapia basata sui modulatori CFTR: tra questi, il 42% assume il medicamento di ultima generazione Trikafta®.

Gli effetti clinici del coronavirus sulle persone affette da FC sono stati lievi nella maggioranza dei casi

Con riferimento al periodo compreso tra marzo 2020 e maggio 2021, 41 persone con FC su 193 (21%) hanno riferito di aver sviluppato sintomi simili a quelli causati dal COVID-19. Tra i partecipanti sintomatici, 37 si sono sottoposti al test del coronavirus, risultato positivo per 10 di essi. Fortunatamente tutti hanno manifestato sintomi lievi, ad eccezione di due persone che sono state assistite in ospedale.

Tabella 1 Caratteristiche dei partecipanti al sondaggio con FC

Variabili	Tutti (n=193)	Non trapiantati (n=144)	Trapiantati (n=49)
Sesso			
Donna	103 (53)	75 (52)	28 (57)
Età			
18-39 anni	140 (73)	111 (77)	29 (59)
≥ 40 anni	53 (27)	33 (23)	20 (41)
Funzionalità polmonare*			
FEV1 > 80 %		36 (25)	-
FEV1 40-80 %		84 (58)	-
FEV1 < 40 %		24 (17)	-
Malattie concomitanti			
Malattia cardiaca	1 (1)	1 (1)	0 (0)
Ipertensione arteriosa	24 (12)	5 (4)	19 (39)
Diabete FC	87 (45)	46 (32)	41 (84)
Malattia renale / RTX	10 (5)	0 (0)	10 (20)
Cancro#	2 (1)	0 (0)	2 (4)

I dati sono rappresentati come frequenze (%). FEV1, volume espiratorio forzato in un secondo; TX, trapianto. *La funzione polmonare è stata valutata solo in persone non sottoposte a trapianto di polmoni. #Escluso cancro della pelle.

La grande maggioranza delle persone con FC è già vaccinata o è disposta a vaccinarsi

Nel complesso, il 42% dei partecipanti ha dichiarato di essersi già sottoposto alla vaccinazione anti-COVID-19, ovvero ha ricevuto almeno una dose di un vaccino a mRNA. Un altro 35% si è detto disposto a vaccinarsi in futuro. Circa l'8% ha riferito di non volersi vaccinare; il restante 14% apparteneva alla categoria degli indecisi. Il 59% dei partecipanti al sondaggio ha dichiarato di essere stato informato sul vaccino anti-COVID-19 dal proprio centro FC.

La pandemia ha effetti duraturi sull'attività fisica delle persone con FC

Guardando in retrospettiva al periodo da marzo 2020 a maggio 2021, il 48% delle persone con FC non trapiantate ha riferito di aver svolto meno attività fisica. I motivi principali sono stati per l'85% la chiusura dei centri per il fitness, per il 33% la mancanza di motivazione, per il 21% l'organizzazione della vita quotidiana e per il 19% la sospensione di un allenamento terapeutico assistito. Tra i trapiantati, il 41% ha riferito di aver ridotto l'attività fisica.

Fortunatamente, 32 partecipanti (17%) hanno dichiarato di avervi dedicato più tempo. Tra quelli che sono riusciti a intensificare l'attività, il 37% ha anche seguito un allenamento da casa, il 33% ha trascorso più tempo a contatto con la natura e l'8% ha aumentato l'attività che svolgeva abitualmente o ha scelto nuove discipline sportive.

Sondaggio tra familiari, partner e amici delle persone con FC

Nel complesso abbiamo analizzato 174 risposte singole di familiari, coniugi e/o partner e amici di persone con FC. Il 66% dei partecipanti, ovvero la maggioranza, erano genitori di persone affette da FC che nel 59% dei casi hanno dichiarato di convivere con una persona con FC; le loro caratteristiche generali sono riportate nella **tabella 2**.

Qual è la situazione di familiari, partner e amici rispetto alla vaccinazione anti-COVID-19?

Tra i familiari, i partner e gli amici di persone affette da FC, l'11% degli intervistati ha dichiarato di aver avuto il COVID-19. Tra i 174 partecipanti, il 10% ha riferito di aver già ricevuto

Tabella 2 Caratteristiche di familiari, partner e amici di persone con FC che hanno partecipato al sondaggio

Variabili	Tutti (n=174)	Stessa economia domestica (n=103)	Economia domestica separata (n=70)
Sesso			
Uomo	59 (34)	36 (35)	23 (33)
Donna	115 (66)	67 (65)	47 (67)
Età			
18 - 24 anni	8 (5)	2 (2)	6 (9)
25 - 39 anni	48 (28)	34 (33)	13 (19)
40 - 60 anni	81 (47)	58 (56)	23 (33)
>60 anni	37 (21)	9 (9)	28 (40)
Rapporto con il paziente FC			
Genitore	114 (66)	70 (68)	43 (61)
Partner/coniuge	32 (18)	30 (29)	2 (3)
Amico/a	9 (5)	2 (2)	7 (10)
Altro (p. es. cugino/a)	19 (11)	1 (1)	18 (26)
Attività lavorativa			
Attivo/a professionalmente	127 (74)	85 (83)	41 (59)
Stato vaccinale contro il COVID-19			
Già vaccinato/a*	17 (10)	8 (8)	9 (13)
Non vaccinato/a, ma disposto/a a vaccinarsi	102 (59)	60 (58)	42 (60)
Indeciso/a	42 (24)	24 (23)	17 (24)
Non disposto/a a vaccinarsi	13 (8)	11 (11)	2 (3)

I dati sono rappresentati come frequenze (%).

* Almeno una dose di un vaccino a mRNA.

almeno una delle due dosi di vaccino anti-COVID-19 e un altro 59% ha affermato di essere disposto a vaccinarsi, ma che ancora non l'ha fatto (nota: al momento del sondaggio, tra aprile e maggio 2021, molte persone favorevoli al vaccino non si erano ancora potute vaccinare). Circa il 25% delle persone era indeciso se vaccinarsi o meno e una minima percentuale (8%) ha dichiarato di non volersi vaccinare (Tabella 2).

I familiari, i partner e gli amici di persone con FC temono un peggioramento delle condizioni dei polmoni

Familiari, partner e amici hanno espresso grande preoccupazione per il peggioramento della malattia polmonare della persona in questione affetta da

FC (figura 1A). Per alcuni partecipanti la pandemia sembra aver pesato sul rapporto con la persona affetta da FC (figura 1B), anche se non sembra esserci alcuna differenza statisticamente significativa in relazione alla situazione di vita (stessa economia domestica vs. economia domestica separata). I motivi non sono stati ulteriormente approfonditi. I partecipanti che vivono nella stessa economia domestica con una persona affetta da FC hanno riferito di essere stati maggiormente limitati nel loro tempo libero rispetto a chi vive in un'economia domestica separata (mediana 50 vs. 30), vedi figura 1C. Un quadro simile si è delineato in relazione alla domanda relativa alla percezione di limitazioni nei contatti sociali (mediana

50 vs. 39), vedi figura 1D). Per quanto riguarda il livello percepito di stress e paura, non sono emerse differenze tra chi convive con una persona affetta da FC e chi invece vive in un'economia domestica separata.

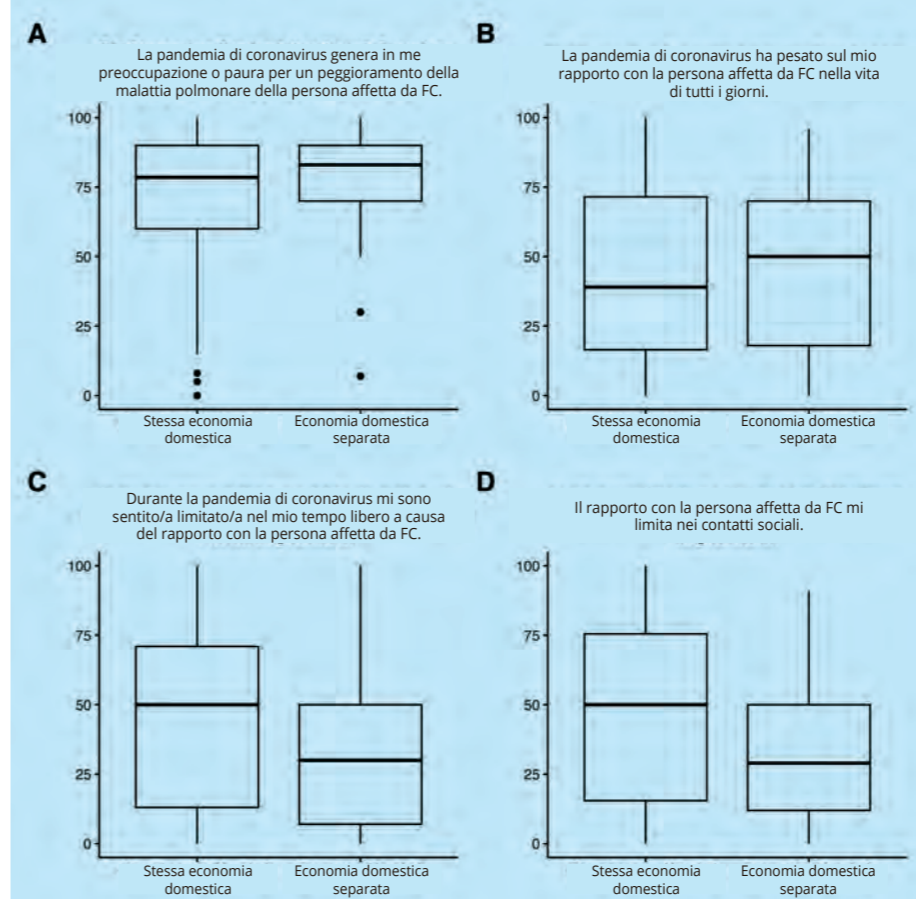
Sintesi dei risultati

Questo sondaggio è stato condotto per rilevare le conseguenze a lungo termine sul piano medico e non medico, nel contesto della pandemia di COVID-19, sulle persone affette da FC in Svizzera e relativi familiari, partner e amici. Dal nostro sondaggio successivo è emerso, in sintesi, che gli effetti clinici del COVID-19 sui pazienti FC in Svizzera sono esigui, nonostante le persone con una malattia polmonare cronica, in particolare quelle con diverse malattie concomitanti e i trapiantati polmonari, siano una popolazione a rischio. Nel complesso, questa constatazione è molto rassicurante ed è un messaggio importante tanto per le persone con FC, i familiari e gli amici quanto per gli specialisti. Meno incoraggianti sono gli effetti duraturi sull'attività fisica delle persone affette da FC, che - si spera - non sfocino in cambiamenti comportamentali indesiderati a lungo termine. Familiari, partner e amici di persone con FC sono preoccupati per le condizioni dei loro polmoni e, per alcuni, questa situazione rappresenta addirittura una grande sfida a livello personale.

Sondaggio tra i pazienti FC

• **Da quanto suggerisce il sondaggio, gli effetti medici del coronavirus (ad esempio gravità della malattia COVID-19, ospedalizzazione) sulle persone con FC, con o senza trapianto polmonare, sono esigui nella maggioranza dei casi.** Nel complesso, 10 partecipanti hanno riferito di essere risultati positivi al test del coronavirus: tutti, tranne due, hanno sviluppato sintomi lievi. Questi dati coincidono con i rapporti internazionali dell'«European Cystic Fibrosis Society Patient Registry» e

Figura 1. Percezione personale di familiari, partner e amici riguardo ad alcuni aspetti del loro rapporto con una persona affetta da FC durante la pandemia di COVID-19.



I dati sono rappresentati come mediana (linea nera evidenziata in grassetto) e relativo 25° e 75° percentile (percentile = misura la dispersione di una distribuzione statistica). Una mediana pari a 50 significa che la metà delle risposte è al di sotto di 50 e l'altra metà al di sopra di 50. Le scale devono essere valutate nel modo seguente: 0 significa «per niente pertinente» e 100 significa «molto pertinente».

del «Cystic Fibrosis Registry Global Data Harmonization Group». Sostanzialmente è vero che le conseguenze sul piano medico sono lievi, però le persone con FC con una malattia polmonare avanzata e diverse comorbidità nonché i trapiantati polmonari sembrano avere un rischio maggiore di sviluppare il COVID-19 con decorso grave.

• Nel nostro primo sondaggio (marzo-maggio 2020) condotto su 327 persone con FC, riferito a un periodo tendenzialmente breve che ha compreso anche un lockdown di sei settimane, il 45% dei partecipanti

ha riferito di aver svolto meno attività fisica. I motivi principali sono stati le misure di protezione (limitazione dei contatti, isolamento, chiusura dei centri per il fitness, interruzione della fisioterapia assistita) e i cambiamenti nell'organizzazione della vita quotidiana. Appare preoccupante il fatto che questo trend sembra continuare e che probabilmente comporterà cambiamenti comportamentali inadeguati a lungo termine. **Nell'attuale sondaggio, che ha coperto l'intero periodo della pandemia da marzo 2020 a maggio 2021, il 48% dei pazienti FC non trapiantati e il 41% dei trapiantati hanno riferito di**

aver ridotto l'attività fisica. Questo dato fa riflettere, se si pensa che un numero non trascurabile di pazienti FC non trapiantati pratica sport e attività fisica come soluzione alternativa al drenaggio giornaliero delle secrezioni. E appare ancora più significativo in un'epoca in cui nuovi farmaci come Trikafta® riescono in molte persone con FC a ridurre notevolmente la produzione di muco, vengono meno utilizzate le classiche tecniche di drenaggio e una regolare attività fisica assume un ruolo sempre più importante per la pulizia quotidiana dei polmoni. Fare regolarmente movimento è altrettanto importante per i trapiantati polmonari che spesso, a causa dei lunghi periodi di immobilità (ricovero ospedaliero prima e dopo il trapianto), hanno una muscolatura ridotta. È giunto il momento di percorrere nuove strade e offrire alle persone con FC opportunità e supporto per praticare regolarmente attività fisica.

- Sembra anche che come società ci sarà ancora molta strada da fare, prima di avere sufficientemente sotto controllo la pandemia. La vaccinazione anti-COVID-19 ci fa da apripista. **Il nostro sondaggio ha evidenziato (stato: maggio 2021) che più di tre quarti dei partecipanti sono già vaccinati o sono disposti a farlo. Le organizzazioni di pazienti come «Cystic Fibrosis Foundation», le cui raccomandazioni si orientano a quelle delle società specialistiche internazionali, hanno caldamente consigliato la vaccinazione per le persone affette da FC.**
- Nel frattempo esistono più dati sull'efficacia del vaccino per i trapiantati di organi, mentre quelli sui pazienti che hanno subito un trapianto polmonare sono ancora lacunosi. Uno studio condotto di recente su 658 soggetti ha evidenziato livelli misurabili di anticorpi vaccinali nel

54% dei partecipanti dopo la somministrazione della seconda dose di un vaccino a mRNA. **Nel 46% dei soggetti non sono stati evidenziati livelli di anticorpi misurabili dopo la prima dose di vaccino né dopo la seconda. Si può quindi dedurre che una percentuale consistente di persone con FC sembra avere ancora un rischio elevato di ammalarsi di COVID-19 nonostante la doppia somministrazione di vaccino.**

Naturalmente sarebbe troppo semplice voler descrivere la risposta al vaccino da parte dell'organismo con la sola produzione di anticorpi vaccinali, in quanto il processo è molto più complesso. **È quindi opportuno che tutte le persone con FC (così come la popolazione in generale) continuino ad attenersi alle raccomandazioni dell'UFSP e del centro trapianti curante e ad adottare le misure d'igiene quotidiane.**

Sondaggio tra familiari, partner e amici di persone con FC

- Il sondaggio condotto tra familiari, partner e amici ha evidenziato una certa preoccupazione per il peggioramento delle condizioni dei polmoni delle persone con FC. Alcuni partecipanti hanno riferito che la pandemia ha pesato sul rapporto con una persona affetta da FC.

- Alcune persone che vivono nella stessa economia domestica con una persona affetta da FC hanno infatti dichiarato di sentirsi limitate nel loro tempo libero e/o nei contatti sociali (**figura 1**). In proposito ci sembra importante non generalizzare. La **figura 1** rappresenta una sintesi di questi risultati (su una scala da 0 a 100: 0 significa «per niente pertinente», 100 significa «molto pertinente»); emerge un'ampia dispersione nelle risposte.

- Ciononostante, alcuni partecipanti hanno percepito in maniera evidente un elevato stress individuale. La pandemia e le restrizioni che essa comporta hanno conseguenze a lungo termine inaspettate sulla salute psicofisica delle persone. È quindi assolutamente comprensibile che persone che convivono con malati cronici debbano far fronte a maggiori sfide e siano preoccupate per il loro benessere.

Il presente studio ha alcune limitazioni che devono essere tenute in considerazione ai fini della valutazione dell'attuale sondaggio: rispetto al primo sondaggio condotto tra persone con FC, questa volta la partecipazione è stata inferiore (327 partecipanti vs. 193). Una possibile spiegazione potrebbe essere l'«insofferenza generata dal coronavirus». Il tasso di partecipazione più basso (ha partecipato circa il 36% degli adulti svizzeri affetti da FC) influisce quindi su un'eventuale generalizzazione dei risultati a tutti gli adulti con FC che vivono in Svizzera.

Ringraziamenti

Gli autori ringraziano Fibrosi Cistica Svizzera e i membri del suo comitato, il Dr. med. Andreas Jung e Reto Weibel (presidente), per il sostegno al progetto e la divulgazione del link al sondaggio online a tutti i membri. Ringraziamo inoltre tutti gli specialisti dei centri FC per aver contribuito all'inoltro del link. Un enorme ringraziamento va a tutti i partecipanti per il loro sostegno e in modo particolare alle persone con FC che hanno collaborato allo sviluppo del questionario.

Bibliografia

Thomas Radtke, Sarah R. Haile, Holger Dressel, Christian Benden. COVID-19 pandemic restrictions continuously impact on physical activity in adults with cystic fibrosis. PLoS ONE. 16(9): e0257852. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0257852>

Link all'articolo in inglese: <https://journals.plos.org/plosone/article/authors?id=10.1371/journal.pone.0257852>

La letteratura specialistica può essere richiesta agli autori.

Thomas Radtke
Università di Zurigo
E-mail: thomas.radtke@uzh.ch

Attraversare il lago di Ginevra a nuoto, con la fibrosi cistica

Tristan Trébaol, affetto da fibrosi cistica, ha coperto a nuoto in poco meno di sei ore i 14 chilometri di larghezza del lago di Ginevra. Il suo obiettivo: promuovere lo sport tra i malati di fibrosi cistica.

Intervista con Tristan Trébaol

Per fortuna il tempo era ottimo quando, in questa domenica settembrina, cinque amici dell'École Polytechnique Fédérale de Lausanne (EPFL), tra cui Tristan Trébaol affetto da fibrosi cistica, si sono apprestati ad attraversare il lago a nuoto: una giornata soleggiata, con poco vento e una temperatura dell'acqua di 22 gradi. Anche l'organizzazione è stata impeccabile: per la sicurezza in acqua i nuotatori sono stati accompagnati da dieci persone in due barche e ogni ora hanno ricevuto bevande isotoniche. In 5 ore e 45 minuti i cinque amici hanno raggiunto sani e salvi la sponda opposta, a Evian in Francia. È stata una grande gioia! Una prestazione ammirevole, in particolare per Tristan, la cui funzione polmonare è limitata dalla malattia.

«L'allenamento contribuisce alla mia salute»

Come incide lo sport sulla sua salute?

In ospedale il mio fisioterapista mi ha detto che la maggior parte dei suoi pazienti affetti da fibrosi cistica non pratica sport o ne pratica molto poco. Questo mi ha molto sorpreso, perché lo sport è un elemento centrale del mio rapporto con la malattia. Nel 2018 ho completato un Ironman ad Annecy: 15 ore di nuoto, bici e corsa. Per me non è stata solo una prestazione sportiva, visto che dopo sei mesi di intensi allenamenti i medici hanno riscontrato anche un miglioramento della mia funzione polmonare.

Perché ha voluto attraversare a nuoto il lago di Ginevra?

Mi è sempre stato detto che la fibrosi cistica provoca un progressivo e inevitabile deterioramento dei polmoni. Quindi non avrei mai pensato che fosse possibile contrastare questo deterioramento, figuriamoci migliorare lo stato dei polmoni! Da questo è derivato anche il motto della mia impresa «Mucos: bougeons plus, respirons mieux» (muoviamoci di più, respiriamo meglio). Mi sono posto questa sfida e ho percorso a nuoto i 14 chilometri in 5 ore e 45 minuti per promuovere lo sport «con» la fibrosi cistica. Spero così di stimolare altri pazienti e le loro famiglie a fare più sport.

Che cosa la motiva a compiere simili prestazioni?

Lo sport praticato con regolarità ha molti effetti positivi sul corpo umano: fortifica il cervello, favorisce il sonno e aumenta l'aspettativa di vita. Nella fibrosi cistica lo sport ha un valore importante perché è una possibilità per fare fisioterapia e al tempo stesso divertirsi. È per questo che faccio sport! Mi pongo delle sfide perché mi piace trovarmi alla linea di partenza dopo essermi preparato per una gara ed essere consapevole delle mie capacità. Queste sfide, inoltre, richiedono un allenamento serio e regolare nel lungo termine. Se mi iscrivo a una gara, so che le tante ore di allenamento faranno bene alla mia salute.



Prima della partenza: i nuotatori, i loro familiari e il team di accompagnamento. (all'esterno a destra: Tristan Trébaol)



Biografia breve

Tristan Trébaol (24) è bretone e studia all'EPFL di Losanna. Attualmente sta scrivendo la tesi di master sulla fibrosi cistica, supportato dal laboratorio per l'apprendimento automatico e ottimizzazione dell'EPFL e dalla facoltà di medicina dell'Università di Cambridge. Si sente a casa quando può vedere il mare e osservare l'orizzonte. Il suo prossimo obiettivo potrebbe essere una maratona in meno di tre ore. Finora ha percorso sempre «soltanto» 10 e 20 chilometri, per cui per lui sarebbe una sfida davvero grande.

Quale consiglio può dare ai genitori di ragazzi malati di fibrosi cistica? Come si possono indirizzare verso la pratica sportiva?

I genitori sono un modello importante per i figli: trasmettono valori e abitudini. I figli imitano quello che fanno i genitori. Fare sport e portare i figli con sé: è questo il modo migliore per stimolare un bambino a praticare sport.

A causa della fibrosi cistica ha incontrato difficoltà e subito limitazioni nella sua vita?

Naturalmente prendo ogni giorno le mie medicine e ho bisogno di 30-60 minuti di terapia. A questo si aggiungono gli stress dovuti alle infezioni e alle degenze in ospedale. Tutti devono lottare con i propri limiti e impegni: per noi malati di fibrosi cistica ce ne sono alcuni in più rispetto alla media. Dobbiamo prenderne atto e imparare a convivere. Non mi piace l'idea di dover lottare «contro» la fibrosi cistica: preferisco lottare «insieme a» questa malattia.



Action sul lago di Ginevra: a nuoto da Losanna a Evian (F)

Assume Trikafta? Questo farmaco ha migliorato la sua condizione?

Sì, ho iniziato a prendere Trikafta nell'aprile scorso e i mutamenti sono radicali: dal terzo giorno di terapia a oggi non ho avuto più disturbi polmo-

nari né infezioni e non tossisco più. E poi faccio la terapia solo due volte a settimana e non più ogni giorno, come prima. Prima, avevo la sensazione di «respirare bene» ogni tanto: adesso è una sensazione costante.



La gioia al traguardo: Tristan Trébaol (al centro) con i suoi amici.

Studio sui costi non medici

Come incide la fibrosi cistica sulle persone colpite e la società?

La fibrosi cistica è una malattia che pesa sulle persone colpite e i loro familiari. Il sistema sanitario svizzero offre alle persone affette da FC aiuti fondamentali per affrontare la malattia sul piano finanziario e nella quotidianità, ma i possibili costi non medici diretti e le perdite di produttività si ripercuotono su tutta la società. Uno studio commissionato da Fibrosi Cistica Svizzera (FCS) ha voluto indagare sui costi legati alla malattia e sulla qualità di vita delle persone con FC.

Autori dello studio: R. Mattli, C. Tzogiou, J. Pöhlmann, A. Jung

Cosa è stato analizzato e perché?

La fibrosi cistica (FC) non provoca solo tanta sofferenza nelle persone colpite, ma anche costi ingenti a carico di tutta la società. Uno studio condotto di recente per conto di Fibrosi Cistica Svizzera (FCS) ha quindi approfondito la questione per capire come la FC incida sulle persone colpite e la società. Sono stati messi sotto la lente in particolare la qualità di vita delle persone con FC, i costi non medici diretti e le perdite di produzione.

Qual è stato l'approccio adottato dai ricercatori e chi ha partecipato?

Tutti i membri di Fibrosi Cistica Svizzera sono stati invitati per posta e via e-mail a partecipare al sondaggio online. Sono stati contattati i genitori con bambini affetti da FC e nel caso dei pazienti adulti sono stati coinvolti anche i familiari. In totale, hanno partecipato al sondaggio 338 delle 1198 persone contattate. Il tasso di risposta del 28% è buono per un sondaggio di questo genere.

L'età media dei partecipanti è 34,5 anni per gli adulti con FC, 56,8 per i familiari e 8,5 per i bambini con FC. Nella maggior parte degli adulti, la malattia è di grado lieve (35,7%) o

moderato (48,3%), nel restante 16,1% è grave. Per quanto riguarda i bambini, la malattia è lieve nel 47,6% dei casi e moderata nel restante 52,4%.

Quali conclusioni sono state tratte in relazione alla qualità di vita?

Secondo la «scala analogica visiva» (VAS) standard, con valori da 0 a 100, la qualità di vita degli adulti si attesta su un valore medio di 69, nei bambini è pari a 84. Nel confronto internazionale, la qualità di vita dei pazienti FC in Svizzera è molto soddisfacente: il nostro Paese si colloca tra i primi in classifica. Se si considera la popolazione in generale, i ricercatori hanno inoltre constatato che tra le persone con FC e il resto della popolazione vi sono sicuramente differenze nella qualità di vita, ma nei Paesi in cui quest'ultima è già di per sé buona queste disparità si assottigliano.

A quanto ammontano i costi annui per le persone con FC e la società?

A seconda delle limitazioni a cui sono soggetti i pazienti FC e i loro familiari, emergono costi differenti: da un lato, vi sono i costi medici per i consulti e i medicinali (questi sono oggetto di analisi in un secondo studio attualmente in corso) e dall'altro lato i costi

non medici diretti. Tra questi rientrano ad esempio i costi per gli integratori alimentari, i trasporti per le visite mediche e le fisioterapie e il sostegno non retribuito. Sono state anche prese in esame le perdite di produzione dovute alla produttività parzialmente ridotta delle persone con FC e dei loro familiari (p. es. i genitori di bambini con FC), alle frequenti assenze dal lavoro per malattia e ai decessi prematuri rispetto all'età di pensionamento ordinaria.

Il team di ricerca calcola che i costi annui causati dalla fibrosi cistica, riferiti a tutti i pazienti FC e relativi familiari in Svizzera ed esclusi i costi medici diretti, siano all'incirca 18,5 milioni di franchi svizzeri (CHF). Di questi, circa 2,7 milioni di CHF si riferiscono ai costi non medici diretti, mentre le perdite di produttività ammontano a 15,7 milioni di CHF. A incidere maggiormente su questa voce di costo sono le perdite dovute ai decessi prematuri, seguite da quelle legate ai problemi connessi alla malattia.

Sui pazienti FC gravano in media ogni anno oltre CHF 2700, non coperti dalle assicurazioni o dalle casse malati. Tra questi costi rientrano le spese di trasporto per le varie terapie: in media

CHF 890 (mediana: CHF 579) per gli adulti e CHF 718 (mediana: CHF 543) per i bambini. Le spese supplementari per l'alimentazione (comprese vitamine e integratori) ammontano in media a CHF 2527 all'anno per gli adulti (mediana: CHF 1560) e a CHF 2081 (mediana: CHF 1040) per i bambini, tenuto conto che sui valori medi hanno inciso notevolmente alcuni dati molto elevati.

Emergono altri costi legati, ad esempio, al sostegno volontario offerto dai familiari, che nello stesso periodo non possono svolgere un lavoro retribuito. Questi costi variano tuttavia in base all'età delle persone con FC. Mentre i bambini beneficiano soprattutto del sostegno gratuito, gli adulti spendono «decisamente di più» per gli alimenti complementari e «un po' di più» per i trasporti. Tra i bambini affetti da FC di grado lieve, le spese più elevate per gli alimenti sono state registrate dalla fascia di età più giovane, mentre tra i piccoli pazienti con FC di grado moderato si è potuta osservare una tendenza al rialzo dei costi con l'aumentare dell'età. Tra le persone con FC intervistate, il 36,4% degli adulti e il 38,7% dei bambini hanno dichiarato di aver ricevuto nell'ultimo mese, a causa della malattia, sostegno gratuito da almeno una persona al di fuori del proprio nucleo familiare. Ciò corrisponde a un controvalore medio per il lavoro di volontariato svolto per l'intero anno pari a CHF 5217 (mediana: 2046) per gli adulti e a CHF 8742 (mediana: 3348) per i bambini.

A quale conclusione si è giunti?

Dallo studio commissionato da Fibrosi Cistica Svizzera emerge che nella maggioranza dei casi la qualità di vita delle persone con FC è «buona». Un dato estremamente soddisfacente, che va attribuito anche ai progressi compiuti dalla medicina negli ultimi anni. **Lo studio evidenzia che la fibrosi cistica causa costi non medici diretti e perdite di produzione per un totale di circa 18,5 milioni di CHF. Al momento i costi medici sono esclusi dal calcolo.** All'ammontare dei costi non medici diretti contribuiscono in misura sostanziale anche quelli a carico delle stesse persone affette da FC e non coperti dalle assicurazioni.

Per poter valutare complessivamente i costi sociali della fibrosi cistica devono essere tuttavia considerati anche i costi medici. Il team di ricerca sta già quindi lavorando a un secondo studio.

I concetti principali spiegati in breve:

Qualità di vita: sono state prese in esame le condizioni di vita delle persone con FC in relazione alla gravità della malattia. Nello studio è stata analizzata e tradotta in costi la qualità di vita mediante la nota «scala analogica visiva» (VAS) dello strumento di misurazione EQ-5D.

Costi non medici diretti: rientrano in questa categoria i costi di trasporto per le terapie, le spese supplementari per l'alimentazione e il controvalore dell'aiuto gratuito. Questi costi non sempre vengono assunti dall'assicurazione malattie o invalidità. Il valore dell'assistenza si calcola ipotizzando che senza l'aiuto di amici, parenti o vicini si sarebbe costretti a ricorrere a fornitori di servizi professionali (come Spitex).

Perdite di produttività e assenze dal lavoro: le perdite di produttività derivano da condizioni di stress psicosociale che incidono sulla produttività delle persone con FC (e dei loro familiari) sul posto di lavoro. Le assenze dal lavoro si hanno anche quando le persone con FC (e i loro familiari) si assentano per qualche ora per le terapie o per una giornata a causa della malattia. Sono inoltre da considerare i decessi prematuri rispetto alla data di pensionamento ordinaria.

Quale aiuto offre Fibrosi Cistica Svizzera?

Attraverso le proprie offerte, Fibrosi Cistica Svizzera sostiene le persone affette da FC, tra le altre cose, nel pagamento dei costi non medici diretti e si impegna a favore dei loro interessi portandoli all'attenzione sia della politica che dell'opinione pubblica. Contribuisce così a ridurre l'onere finanziario che grava sui pazienti FC e loro familiari.

Lo studio è stato finanziato interamente da Fibrosi Cistica Svizzera con fondi provenienti da donazioni private e istituzionali e contributi dei membri. FCS non accetta contributi di sponsorizzazione delle aziende farmaceutiche in ragione della propria indipendenza.

Lo studio dettagliato è disponibile solo in tedesco ed è scaricabile dal nostro sito Internet:

www.fibrosicisticasvizzera.ch/CF-Kostenstudie

Perché FCS ha commissionato questo studio?

Commento: Reto Weibel, presidente di Fibrosi Cistica Svizzera

«Tra i costi diretti della fibrosi cistica rientrano tutti i costi di trattamento della malattia, come ad esempio le ospedalizzazioni, le fisioterapie, i medicinali ecc. Ma la FC comporta anche altri oneri finanziari, in parte coperti dalla mano pubblica o sostenuti dalle stesse persone affette da FC e dalle famiglie.

Finora non si era mai indagato in maniera approfondita sull'ammontare delle spese non rimborsate che vengono sostenute, ad esempio, dai genitori di un bambino con FC né sulle spese da affrontare nel caso in cui una persona giovane con FC debba abbandonare prematuramente il mondo del lavoro per motivi di salute. Così come non si è mai analizzata né valutata la perdita della qualità di vita dovuta alla malattia.

L'obiettivo di Fibrosi Cistica Svizzera è farsi portavoce di simili tematiche con le autorità, le casse malati e la politica. Oltre alle previste minori ospedalizzazioni grazie alla terapia con nuovi medicinali come «Trikafta», nel calcolo dei costi occorre però tener conto del futuro calo delle rendite AI e delle rendite delle casse pensioni. Medici ed esperti sono convinti che i nuovi medicinali cambieranno sostanzialmente il trattamento e le conseguenze della FC. Lo studio mette in evidenza questi potenziali risparmi sui costi.

Nei colloqui con i rappresentanti delle autorità e i politici sull'omologazione e il rimborso dei nuovi medicinali, questa argomentazione è stata accettata. Non siamo però mai riusciti a fornire le cifre a sostegno delle nostre tesi e a difendere la nostra posizione in modo credibile. Per questo motivo, in vista delle procedure di omologazione dei medicinali «Orkambi», «Symdeco» e «Trikafta», il comitato di Fibrosi Cistica Svizzera ha incaricato l'Istituto di economia sanitaria di Winterthur, un istituto indipendente, di analizzare con un approccio scientifico i costi indiretti derivanti dalla fibrosi cistica.

Lo studio promosso da FCS è stato il primo nel suo genere a livello mondiale. Nel frattempo, anche l'organizzazione FC canadese ha avviato uno studio sulla tematica. Siamo pertanto molto soddisfatti di poter pubblicare i risultati in questa edizione di «ensemble». Grazie di cuore a tutti coloro che hanno partecipato rendendo possibile questo studio!»



Reto Weibel
Presidente di Fibrosi Cistica Svizzera

Cambio di sistema in vista sul fronte della donazione di organi

Il Parlamento ha approvato che in futuro l'attuale modello del consenso in senso lato venga sostituito con il modello del consenso presunto in senso lato. La discussione è nata in seguito all'iniziativa popolare «Favorire la donazione di organi e salvare vite umane».

Testo: PD Dr. Franz Immer, direttore di Swisstransplant, specialista FMH in chirurgia cardiaca e vascolare toracica



PD Dr. Franz Immer
Direttore di Swisstransplant, specialista FMH in chirurgia cardiaca e vascolare toracica

I sostenitori dell'iniziativa popolare «Favorire la donazione di organi e salvare vite umane» sperano in una maggiore disponibilità di organi donati, in tempi di attesa più brevi e in una riduzione della mortalità delle persone in lista d'attesa. Sebbene negli Stati che applicano il modello del consenso presunto si registrino tassi di donazione molto più alti, il sistema «opt out» non garantisce di per sé un aumento del numero di donazioni, sul quale incidono anche fattori come densità ospedaliera, cause dei decessi, situazione economica e aspetti socioculturali. Ciononostante, un cambio di sistema in Svizzera sarebbe gradito: non solo si aiuterebbero molte persone in attesa di un organo o un tessuto, ma al tempo stesso il modello del consenso presunto in senso lato sgraverebbe sia

i familiari che il personale ospedaliero. E, in ultimo, verrebbe meglio rispettata la volontà del defunto.

In attesa di una donazione di polmone

Nel 2020 sono stati eseguiti in Svizzera 44 trapianti polmonari, cinque in più rispetto al 2019, e questo nonostante la pandemia di coronavirus. Eppure, il bilancio rimane negativo: ogni settimana muoiono da uno a 2 persone che si trovano in lista d'attesa. Alla fine del 2019, le persone in attesa di un polmone erano 45; alla fine del 2020 sono salite a 52 e a metà del 2021 erano già 62.

Tuttavia, l'introduzione del modello del consenso presunto non deve generare false speranze, ovvero far credere che il tempo di attesa per ricevere un polmone si riduca sensibilmente. Tendenzialmente, si può però presumere che

dietro a questa nuova soluzione si celi un grande potenziale.

Dal modello del consenso al modello del consenso presunto

Oggi, secondo i sondaggi, gran parte della popolazione si dichiara a favore della donazione di organi. Eppure, oltre la metà non mette per iscritto la propria decisione né la comunica ai familiari. Se non si conosce la posizione del defunto rispetto alla donazione di organi, i congiunti devono decidere per il loro caro, davanti al letto d'ospedale, secondo la sua presunta volontà. Dato che al momento con il modello del consenso in senso lato l'assenza di una dichiarazione di volontà equivale giuridicamente a un «no», molti familiari che affrontano la difficile situazione di un lutto non riescono a decidersi in



Da giovani o anziani poco importa: l'iscrizione nel Registro nazionale di donazione di organi aiuta a fare chiarezza e dà la certezza che venga rispettata la volontà personale.

L'iscrizione nel Registro nazionale di donazione di organi può essere modificata in qualsiasi momento. È possibile iscriversi tramite smartphone, tablet o PC in solo tre minuti.

favore della donazione: in oltre cinque casi su dieci, i congiunti rifiutano una donazione di organi, e così spesso non rispettano la volontà del proprio caro defunto.

Il modello del consenso presunto coinvolge i familiari

Il modello del consenso presunto proposto dall'iniziativa introdurrebbe questa modifica: esso interpreta la mancanza di una dichiarazione di volontà come un «sì» alla donazione di organi e tessuti. Chi non intende donare gli organi alla propria morte, deve dichiararlo esplicitamente in un registro. Il Consiglio federale è favorevole di un cambio di sistema, poiché ha anch'esso interesse a che si arrivi ad aumentare la disponibilità di organi e tessuti migliorando così le opportunità delle persone in attesa di un trapianto. Tuttavia, ritiene eccessiva la cosiddetta variante «in senso stretto» richiesta dall'iniziativa. Il Consiglio federale, infatti, preferisce continuare a coinvolgere i congiunti e propone quindi, con un controprogetto indiretto,

il modello del consenso presunto in senso lato: se la volontà del defunto non è chiaramente documentata, vengono consultati i familiari, come avveniva finora. Se la famiglia sa o anche solo sospetta che il defunto era contrario alla donazione di organi o tessuti, può rifiutarla. A inizio maggio del 2021, il Consiglio nazionale, quale camera prioritaria, ha approvato a larga maggioranza il modello del consenso presunto in senso lato e a settembre anche il Consiglio degli Stati, in qualità di camera secondaria, si è espresso chiaramente a favore di questo modello.

Si auspicano una discussione approfondita e l'iscrizione nel registro

Un'argomentazione fondamentale a favore della soluzione del consenso presunto è che aumenta la pressione sulla società a doversi confrontare con il tema della donazione di organi. In caso di introduzione del nuovo modello, la popolazione dovrà essere ovviamente informata in modo esaustivo e motivata a dichiarare la propria volontà, in

un senso o nell'altro, in un registro. Il modello del consenso presunto rafforza la consapevolezza della popolazione nei confronti della donazione di organi ed è un chiaro appello alla responsabilità individuale. Il Registro nazionale di donazione di organi assumerà, in tutto questo, un ruolo centrale: per conoscere chiaramente la volontà del defunto e sgravare i congiunti e il personale ospedaliero, nel registro dovrebbe essere dichiarato, anche una volta avvenuto il cambio di sistema, il consenso o il rifiuto alla donazione di organi. Con il modello del consenso presunto verrebbe rispettato più spesso il desiderio di donare gli organi del defunto. In nessun caso avverrà una donazione automatica, poiché di fatto vengono sempre prima consultati i familiari.

Maggiori informazioni su:
www.registro-donazione-organi.ch/

I vari modelli in sintesi

Variante «in senso stretto»	Modello del consenso	Modello del consenso presunto
	<p>Il prelievo di organi, tessuti e cellule è ammesso solo se la persona deceduta vi aveva acconsentito quando era ancora in vita (opt in).</p> <p>L'assenza di un consenso è sempre interpretata come un rifiuto.</p>	<p>Il prelievo di organi, tessuti e cellule è ammesso solo se la persona deceduta non si era espressa in maniera contraria quando era ancora in vita (opt out).</p> <p>L'assenza di opposizione è interpretata come un consenso al prelievo.</p>
		Iniziativa «Favorire la donazione di organi e salvare vite umane»
Variante «in senso lato»	<p>Se non si conosce la volontà della persona deceduta, la decisione riguardo al prelievo di organi spetta ai congiunti stretti che devono tener conto della volontà presunta del defunto.</p> <p>Questa regolamentazione è applicata in Danimarca, Irlanda e Islanda.</p>	<p>Ai congiunti stretti spetta anche un diritto di opposizione. Essi possono rifiutare un prelievo di organi se la donazione non dovesse presumibilmente corrispondere alla volontà del defunto.</p> <p>Questa regolamentazione è applicata, tra gli altri, in Austria, Belgio, Paesi Bassi, Inghilterra, Finlandia, Norvegia, Italia, Spagna e Francia.</p>
	Soluzione in vigore	Controprogetto indiretto del Consiglio federale

Fibrosi Cistica Svizzera sostiene il modello del consenso presunto

Sia il Consiglio nazionale che il Consiglio degli Stati hanno acconsentito al cambio di paradigma verso il modello del consenso presunto nell'ambito della donazione di organi. Il modello del consenso presunto, come nuova regolamentazione, potrebbe essere introdotto a partire dal 2023. Un comitato ha lanciato il referendum contro la controproposta del Parlamento e avrà tempo fino alla fine di gennaio 2022 per raccogliere 50 000 firme. Se riuscirà nell'intento, la legge sarà sottoposta a votazione al più presto a giugno 2022. Finché il processo legislativo non sarà concluso, continuerà a essere applicato il modello del consenso.

Fibrosi Cistica Svizzera (FCS) sostiene l'iniziativa come pure il controprogetto indiretto relativo all'iniziativa popolare «Favorire la donazione di organi e salvare vite umane». CFS è chiaramente a favore dell'iniziativa e del modello del consenso presunto, poiché in entrambi i casi aumentano le probabilità di una donazione di organi. Questo è di vitale importanza per molti pazienti FC, specialmente in tempi in cui i trapianti sono in calo e le liste d'attesa sono sempre più lunghe.

Allo stesso tempo, FCS ritiene importante che ogni persona abbia la possibilità di potersi opporre alla donazione di organi e il modello del consenso presunto garantisce questa opportunità.



Sistema di inalazione eFlow[®] rapid

Una vita migliore grazie a un assistente FORTE¹

I pazienti affetti da fibrosi cistica di tutto il mondo traggono beneficio dalla tecnologia clinicamente sperimentata di eFlow[®]



¹ Tempo di inalazione breve per più tempo libero e migliore qualità della vita. Buttini F, Rossi I, Di Cuia M et al. Int J Pharm. 2016 Apr 11;502(1-2):242-8.

PARI Swiss AG, Alte Steinhäuserstrasse 19, 6330 Cham, Tel: 041-740 24 24, info-ch@pari.com, www.pari.com

Diamo il benvenuto al nuovo e alle nuove responsabili regionali!

Per la regione di Berna:

Manuela Bittel

Sono la mamma di Mia, 16 anni e affetta da fibrosi cistica: conosco bene i problemi e le sfide che devono affrontare le persone colpite da questa malattia e i loro familiari. Ho 47 anni e vivo a Berna con la mia famiglia, cane compreso. La mia idea è che le persone affette da fibrosi cistica e i loro familiari debbano poter vivere la vita con la stessa fiducia, le stesse opportunità e gli stessi diritti delle persone sane: che debbano essere comprese meglio e ricevere un supporto su misura in ambito professionale, privato e sanitario per poter condurre una vita più autonoma. Ritengo che sia della massima importanza poter accedere con pari diritti e rapidamente alle più recenti terapie farmacologiche per la fibrosi cistica.

Vorrei essere un punto di riferimento per i genitori che desiderano essere affiancati da una persona impegnata ed empatica che possa dare loro un aiuto pratico o accompagnarli nelle situazioni difficili.

Noi responsabili regionali di FCS vogliamo inoltre offrire ai genitori una piattaforma di iniziative periodiche, che consentano uno scambio approfondito dal punto di vista umano e dei contenuti. Sono molto felice di poter collaborare con la co-responsabile Mélanie Zimmerli e sono fortemente motivata a contribuire alle attività della regione di Berna.



manuela.bittel@fibrosicisticasvizzera.ch



melanie.zimmerli@fibrosicisticasvizzera.ch

Mélanie Zimmerli

Ho 44 anni e vivo con mio figlio Yanis di 8 anni affetto da fibrosi cistica in un'area rurale dell'agglomerazione di Berna. Da 19 anni lavoro presso un'assicurazione di tutela legale a Berna.

A prescindere dalle questioni mediche, il mio desiderio consiste nell'offrire alle persone affette da fibrosi cistica, ai loro genitori e familiari un punto di riferimento per tutti gli aspetti pratici legati alla malattia. Nelle prime difficili settimane che seguono alla comunicazione della diagnosi, vorrei accompagnare i genitori che lo desiderino ed essere al loro fianco fattivamente. Ma anche negli anni successivi emergono sempre nuove domande e nuovi problemi per i quali sarei felice di aiutare i ragazzi colpiti dalla malattia e i loro genitori.

Sono molto lieta di poter collaborare con Manuela Bittel, co-responsabile per la regione di Berna, e mi impegnerò con lei per aiutare tutte le persone interessate.

Per la regione di Friburgo/Vaud:



isabelle.tschannen@fibrosicisticasvizzera.ch

Isabelle Tschannen

La fibrosi cistica è entrata nella mia vita di madre 22 anni fa. Ho due figli affetti dalla malattia: hanno 22 e 24 anni e ormai sono indipendenti. La diagnosi mi fu comunicata per entrambi lo stesso giorno: il 18 ottobre 1999, due mesi dopo la nascita del secondo figlio.

Come per tutti, questo viaggio è stato intenso e impegnativo, ma anche costruttivo e istruttivo. Questa esperienza ci ha fatto crescere e abbiamo tutti imparato molto, ognuno a suo modo.

Sono già stata co-responsabile del gruppo Friburgo/Vaud dal 2005 al 2009. Allora i bambini erano ancora piccoli e partecipavano con me a tutte le iniziative. È stata un'avventura meravigliosa. Per mancanza di tempo e motivi familiari ho poi dovuto lasciare il mio incarico all'interno di CFS. Non immaginavo che dieci anni dopo sarei ritornata! Il mio progetto per il gruppo

regionale consiste innanzitutto nel creare un nuovo gruppo d'incontro per i genitori, un'esperienza già vissuta dal 2006 al 2009: le serate condotte da uno specialista erano intime, divertenti, ricche di contenuti ed erano di sostegno per tutti noi. Era la nostra serata, solo per noi genitori. Un'occasione per uscire dalla quotidianità, scambiarsi consigli e farci coraggio, il tutto in un'atmosfera cordiale e calorosa. Spero con tutto il cuore di poter offrire di nuovo uno spazio così prezioso a tutti i genitori con uno o più figli affetti da fibrosi cistica.

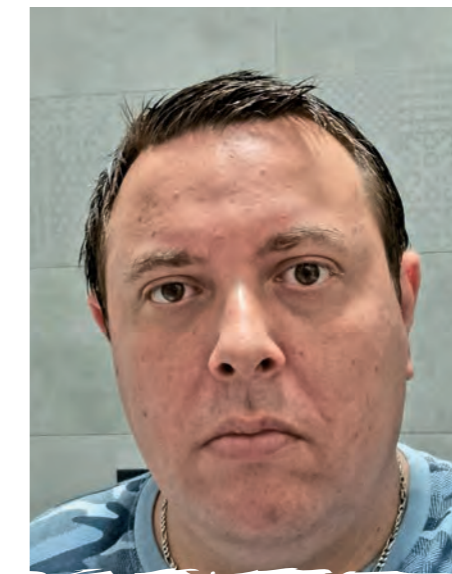
Non vedo l'ora di creare legami forti e positivi tra le famiglie organizzando gite e picnic, giornate a tema e molte altre iniziative che aspettano solo di essere tirate fuori dal cilindro magico. Sarò felice, insieme al co-responsabile Anthony Gence, di poter offrire alle famiglie dei Cantoni Friburgo e Vaud piccole, semplici, ma preziose oasi, piene di magia.

Anthony Gence

Mi chiamo Anthony e sono il papà di Kylian (2), Alexandre (4) e Théo (18), che ha da poco finito la scuola secondaria. Attualmente viviamo a Marnand, nella regione della Broye. Ho iniziato con una formazione da pompiere, poi ho lavorato nel settore gastronomico e in quello dell'organizzazione di eventi.

Da quasi vent'anni ho bisogno di un grande sostegno. Poiché tutti e tre i miei ragazzi sono affetti dalla malattia ereditaria della fibrosi cistica, viaggiamo molto e abbiamo visitato molti posti in tutto il mondo.

Sono molto lieto, adesso, di far parte della community di CFS.



anthony.gence@fibrosicisticasvizzera.ch

Benvenuto!

Diamo il benvenuto a un nuovo assistente sociale a San Gallo

Testo: Andreas Gosch, assistente sociale presso l'ospedale cantonale di San Gallo



Andreas Gosch
assistente sociale presso l'ospedale cantonale di San Gallo

Mi chiamo Andreas Gosch. Da dodici anni opero nel settore del servizio sociale ospedaliero per adulti, di cui dieci anni all'ospedale cantonale di San Gallo. Fornisco consulenza a pazienti che vivono situazioni molto diverse e vengono assegnati, tra l'altro, ai reparti di psicosomatica, medicina interna o reumatologia. Le esigenze della mia clientela sono complesse al pari delle peculiarità di questi reparti specializzati.

Ciò che mi interessa maggiormente nella consulenza sono i temi delle assicurazioni sociali e i quadri clinici psichiatrici. Voglio essere fattivamente al fianco dei pazienti e delle pazienti e illustrare e spiegare loro le opportunità ma anche i limiti del sistema svizzero delle assicurazioni sociali.

Quando lavoro con le persone affette da fibrosi cistica apprezzo soprattutto la loro motivazione e collaborazione: la voglia di cambiamento è infatti fortissima. Sono persone che hanno imparato a convivere quotidianamente con la malattia, un aspetto che continua ad affascinarmi. Grazie al mio impegno per Fibrosi Cistica Svizzera, a partire da quest'estate il mio già ampio e vario campo d'azione nel servizio sociale ospedaliero si è ulteriormente ampliato. Sono molto felice di poter continuare a lavorare con i collaboratori dell'associazione e soprattutto con le persone colpite dalla malattia e i loro familiari.

Da sei anni, inoltre, preparo e accompagno gli studenti e le studentesse del corso in Servizio sociale. Il lavoro con gli stagisti e le stagiste nell'ultima fase della formazione è di grande utilità sia per me personalmente che per il nostro team. L'apporto dei più recenti studi e la motivazione delle nuove e dei nuovi assistenti sociali rappresentano un grande arricchimento per il nostro lavoro.

Invito alla condivisione sul tema della «gravidanza e Trikafta»

Grazie all'efficacia di Trikafta, si registrano sempre più gravidanze tra le donne affette da fibrosi cistica. Tuttavia, temi come gravidanza, fibrosi cistica e assunzione di Trikafta fanno emergere molti nuovi interrogativi. Le donne interessate dalla problematica e le future madri vogliono quindi condividere tra loro dubbi e opinioni.

La vostra risposta a una o più di queste domande è «sì»?

- Siete rimaste incinte durante l'assunzione di Trikafta e desiderate parlare della vostra esperienza con altre donne?
- Vi interessa confrontarvi con donne incinte o madri affette da fibrosi cistica?
- Vi piacerebbe, in quanto future madri, porre qualche domanda a chi ha già vissuto la vostra esperienza?

Allora scrivete a info@fibrosicisticasvizzera.ch o telefonate al numero 031 552 33 00. Il team del Segretariato vi metterà in contatto con altre donne con cui confrontarvi sul tema «gravidanza e Trikafta».

Ciò che ti rende fiero è partecipare

marCHethon è una gara podistica e una festa popolare che vanta una lunga tradizione. Si svolge ogni anno nelle tre regioni linguistiche della Svizzera: Losanna, La-Chaux-de-Fonds, Friburgo, Biasca e Berna. Purtroppo, per via della pandemia di coronavirus, le edizioni 2020 e 2021 sono state trasformate in un «evento virtuale» a livello nazionale. Ma marCHethon è molto di più di un appuntamento per la raccolta fondi. Ce ne parla Yvonne Rossel, affetta da FC.

Testo: Yvonne Rossel, affetta da FC

marCHethon Berna significa moltissimo per me. Infatti, è molto di più di una corsa popolare e di un evento per la raccolta fondi. Questa giornata racchiude tanti bei momenti: finalmente torno a fare jogging (cosa che dovrei fare più spesso), sostengo Fibrosi Cistica Svizzera (FCS) insieme a sponsor privati, incontro persone che non vedevo da tempo, mi gusto un buon piatto di pasta dopo la corsa, scambio quattro chiacchiere con altre persone affette da FC, compro un biglietto della lotteria e alla fine guardo la classifica.

Il confronto con gli altri diventa, però, un aspetto secondario. In primo piano ci sono le persone con le loro diverse condizioni sportive e di salute. Confrontare la propria prestazione con quella degli anni precedenti può

essere «eccessivo»: è come sottoporsi a una prova della funzionalità polmonare. I risultati della corsa osservati nell'arco di più anni sono perfettamente coerenti con il mio FEV 1 (volume espiratorio nel 1° secondo). Ciononostante, ogni volta sono fiera di aver partecipato alla corsa.

marCHethon Berna è l'unica gara podistica alla quale prendo parte. Praticare regolarmente jogging come hobby sarebbe troppo faticoso per me. Per il mio ragazzo – che è sano – si tratta addirittura dell'unico allenamento di corsa in tutto l'anno. Proprio per questo, marCHethon ha qualcosa di speciale, di inusuale e perfino di magico. Per le persone affette da FC la prestazione è secondaria; ciò che ti rende fiero è partecipare, poco importa che tu corra o

marCHethon: un pilastro importante per FCS

Mentre in Ticino e in Romandia marCHethon vanta una lunga tradizione, finora nella Svizzera tedesca si è sempre svolto solo a Berna. Questo appuntamento sportivo a favore dei pazienti FC è sia una fonte di reddito (raccolta fondi) fondamentale per FCS sia un importante evento di team building per la comunità FC. Inoltre, la speciale corsa popolare è una fantastica occasione per sensibilizzare l'opinione pubblica in merito alla malattia e farla conoscere a un numero sempre maggiore di persone.

faccia Nordic Walking. A marCHethon partecipano anche persone sane, alcune delle quali provengono addirittura da società sportive e arrivano cariche di ambizioni! Spesso si vedono anche familiari e amici di pazienti FC, a volte anche tutto il parentado. I bambini, in particolare, non vedono l'ora di ricevere i premi. Quando riescono a conquistare il podio, sono particolarmente orgogliosi. Inoltre, mentre gli adulti sono impegnati nella gara, i bambini possono sfogarsi in palestra, dove vengono sorvegliati.

marCHethon Berna è stato istituito nel 1997, tra gli altri, da Marc Seiler, ex membro del comitato. Finora il comitato organizzativo è stato presieduto da tre persone. Gli ultimi anni Erwin Wälti, l'ultimo presidente, si è dotato di cronometri più moderni, con i quali è ora possibile prendere i tempi con maggiore precisione, un aspetto che attira sempre più sportivi esperti provenienti dalla scena podistica. Purtroppo, però, l'intero comitato organizzativo di marCHethon Berna si è ritirato, dopo tanti anni di operato.

Colgo l'occasione per ringraziarlo per l'enorme lavoro svolto!

Sfortunatamente non si è ancora trovato un successore per la carica di presidente. Ci dovrà pur essere un modo per assegnarla a qualcuno?! Come sarebbe ottobre senza marCHethon a Berna (o in qualunque altra città)?

Non facciamo morire marCHethon Berna!

Io e Fibrosi Cistica Svizzera accettiamo ogni consiglio e aiuto per garantire un seguito al comitato organizzativo. Mentre in futuro mi sforzerò di fare jogging una volta ogni tanto, spero che si trovi una soluzione per il mio tanto amato e odiato marCHethon Berna.

Grazie di cuore!

Rivolgiamo un caloroso ringraziamento a tutti i volontari che hanno dato una mano a organizzare l'edizione virtuale di marCHethon a Losanna, La Chaux-de-Fonds, Friburgo, Biasca e Berna! Ci auguriamo di poter contare sul loro prezioso aiuto anche l'anno prossimo, sperando di poter abbandonare la modalità online per tornare finalmente alla vita normale, con tanto di festa in grande, maccheronata, classifiche, tombola e, soprattutto, incontri di persona!



Yvonne Rossel corre la MarCHethon Berna ogni anno.

Appello importante:

C'è qualcuno interessato a organizzare l'evento a Berna o in una nuova regione?

Il Segretariato di FCS e i comitati di marCHethon della Svizzera francese e italiana vi aiuteranno nell'allestimento con idee e suggerimenti.

Chi è interessato può scrivere a: info@fibrosicisticasvizzera.ch

Concorso di disegno per bambini

Disegna la tua stagione preferita!



Come partecipare?

Disegna la tua stagione preferita su un foglio A4. Dai sfogo alla tua creatività! Puoi fare un disegno, realizzare una piccola creazione o un collage. Scrivi sul retro del foglio il tuo cognome, nome e la tua età. Spedisci la tua opera d'arte senza piegarla con il tagliando per il consenso compilato. L'estrazione avrà luogo il 13 gennaio 2021. 20 disegni saranno pubblicati nella prossima edizione di «Ensemble». Con un pizzico di fortuna potrai vincere un confezione di matite colorate Caran D'Ache, sponsorizzate dalla fondazione «Make-A-Wish».



Vinci una confezione di matite colorate Caran D'Ache Buona fortuna!

Condizioni di partecipazione al concorso: Condizioni di partecipazione al concorso: possono partecipare al concorso tutti i bambini fino ai 12 anni con la firma dei genitori. I/le vincitori/trici saranno informati/e per iscritto. Il premio non può essere pagato in contanti. Sull'estrazione non si terrà alcuna corrispondenza. Sono escluse le vie legali. Con la partecipazione, i genitori acconsentono che nel contesto del concorso il disegno del/la loro figlio/a venga pubblicato sulla rivista e sul sito Internet di FCS con indicazione del nome e dell'età del/la bambino/a.

Termine ultimo per l'invio 3.12.2021



Tagliando per il consenso (da spedire con il disegno):

Nome e cognome della madre o del padre: _____ Telefono/E-mail: _____

_____ Nome del/la bambino/a: _____

Via/n°: _____ Età del/la bambino/a: _____

NPA/luogo _____ Firma dei genitori: _____

Invia il tuo lavoro per posta o via e-mail a:

Fibrosi Cistica Svizzera (FCS), concorso di disegno, Casella postale, Stauffacherstrasse 17A, 3014 Berna; info@fibrosicisticasvizzera.ch

Indirizzi

Comitato

Reto Weibel (presidente)	reto.weibel@fibrosicisticasvizzera.ch	079 334 65 08
Peter Mendler (vice presidente)	peter.mendler@fibrosicisticasvizzera.ch	041 790 36 60
Claude-Alain Barke (vice presidente)	claud-alain.barke@fibrosicisticasvizzera.ch	079 817 72 43
Dr. med. Andreas Jung	andreas.jung@kispi.uzh.ch	044 266 81 77
Yvonne Rossel	yvonne.rossel@fibrosicisticasvizzera.ch	079 275 05 80

Responsabili di gruppi regionali

Gli indirizzi attuali si trovano sul nostro sito web: <http://fibrosicisticasvizzera.ch/servizi>

Servizi sociali

Gli indirizzi attuali si trovano sul nostro sito web: <http://fibrosicisticasvizzera.ch/servizi>

Commissioni e gruppi professionali

Commissione adulti:	Stephan Sieber, stephan.sieber@fibrosicisticasvizzera.ch
Commissione trapiantati:	Mirjam Widmer, mirjam.widmer@fibrosicisticasvizzera.ch, 079 720 08 23
Gruppo professionale cf-physio:	Marianne Müller, info@cf-physio.ch, 031 632 94 58

Impressum

Rivista per i membri di Fibrosi Cistica Svizzera

Editore responsabile

Fibrosi Cistica Svizzera
Stauffacherstrasse 17a
Casella Postale
3014 Berna
Tel. +41 31 552 33 00
info@fibrosicisticasvizzera.ch
www.fibrosicisticasvizzera.ch

Stampa

Wälti Druck GmbH
Güterstrasse 5
3072 Ostermundigen



Tiratura
2100

Foto di prima pagina / Storia di Yannick:

Ruben Ung Fotografie

Editoriale:

Cornelia Etter
Lars Kündig
Fibrosi Cistica Svizzera

Conto di donazione

IBAN CH10 0900 0000 3000 7800 2



Fino al giorno in cui sarà
possibile guarire dalla
fibrosi cistica.



Cystische Fibrose Schweiz
Mucoviscidose Suisse
Fibrosi Cistica Svizzera
Cystic Fibrosis Switzerland