

ensemble

La rivista della famiglia FC

«Ci sarà mai un medicamento per me?»

Nicole Schüpbach (13 anni), affetta da fibrosi cistica di «classe 1».

Pagine 7-10





Contenuto

Editoriale **4**

Notizie **5**



«Ci sarà mai un medicamento per me?» **7**

Nuova direzione strategica di FCS: non abbandoniamo nessuno **11**

Thesma: terapia respiratoria ludica **13**

Ricerca: cosa c'è in cantiere? **17**

Andamento del peso corporeo nelle persone affette da FC sottoposte a Trikafta **19**

Miglioramento della tolleranza al glucosio grazie ai modulatori CFTR **21**

Quando la sete arriva è già troppo tardi **22**

Sguardo retrospettivo di Doris Schaller, assistente sociale **24**

Care lettrici, cari lettori,

«Non abbandoniamo nessuno!» è il principio guida del nostro orientamento strategico definito nel Comitato direttivo per i prossimi anni. Grazie ai risultati ottenuti da Trikafta, le esigenze del nostro gruppo target stanno cambiando. Ma cosa significano questi cambiamenti per noi come organizzazione di pazienti? Chi ha più bisogno di noi ora, e chi forse un po' meno? Come possiamo garantire di continuare a essere presenti per tutti e di non lasciare indietro nessuno?

In futuro, ci concentreremo maggiormente su chi non può assumere i modulatori e su chi convive con un grave danno polmonare nonostante l'assunzione dei modulatori. Lo stesso vale per chi soffre di malattie concomitanti e secondarie alla FC, nonché per le persone trapiantate.

In questo numero illustriamo cosa ci si può aspettare dalla ricerca nei prossimi anni. Riportiamo le novità dei settori della nutrizione e della terapia respiratoria e gli obiettivi strategici che ci siamo posti per gli anni a venire.



Reto Weibel

«Non abbandonerò nessuno!» è stato anche uno dei miei pensieri quando ho deciso di rassegnare le mie dimissioni da Presidente di Fibrosi Cistica Svizzera. Dopo quasi 25 anni di impegno per FCS, è giunto il momento di passare il testimone per questi compiti impegnativi e al contempo enormemente arricchenti a partire dal 2024. Gli ultimi cinque anni sono stati i più movimentati, i più faticosi, ma anche i più felici del mio impegno nella nostra comunità. Nella lotta per i nuovi medicinali modulatori come il Trikafta, sono stato in grado di rappresentare in modo credibile la situazione delle persone affette da FC con la mia esperienza personale al Parlamento nazionale, con le autorità e nei dibattiti con i media. Sono orgoglioso che FCS abbia svolto un ruolo importante in questo processo e che i nuovi medicinali siano disponibili anche in Svizzera dal 2020.

Oltre a questo lavoro, negli ultimi anni abbiamo anche creato un nuovo ufficio indipendente in cooperazione con l'organizzazione di pazienti aha! Il Centro Allergie Svizzera ha sviluppato e realizzato una nuova identità visiva con i relativi strumenti di comunicazione.

Abbiamo anche rilanciato l'idea di una collaborazione coordinata a livello nazionale con le organizzazioni mediche che si occupano di FC, che è cresciuta nel corso degli anni. Un nuovo Consiglio FC sarà istituito già a marzo: per la prima volta, persone affette da FC nonché medici, infermieri, assistenti sociali, nutrizionisti e fisioterapisti specializzati in FC coordineranno le loro strategie e attività.

Tutti questi sviluppi testimoniano che non stiamo abbandonando nessuna delle persone affette da FC, fino al giorno in cui la fibrosi cistica sarà curabile!

Reto Weibel
Presidente FCS

Notizie



La prossima Assemblea generale 2023 si terrà il 6 maggio a Berna

La prossima Assemblea generale si terrà nel quadro di un programma di presentazioni e storie di successo di persone affette da FC che diffondono la speranza. La partecipazione, compresi pranzo e snack, è gratuita. Avrete anche l'opportunità di entrare in contatto con i responsabili dei gruppi regionali e i membri delle Commissioni di FCS.

L'evento si svolgerà dalle 9.00 alle 15.00 presso la Eventfabrik di Berna e sarà tenuto in tedesco e francese, con traduzione simultanea. Inoltre sarà trasmesso online. Tutti i documenti relativi all'Assemblea generale, come l'ordine del giorno e la relazione annuale, saranno pubblicati con debito anticipo sul nostro sito web: fibrosicisticasvizzera.ch/it/ag2023

Registrarsi online fino al 27 marzo!

Il Presidente FCS Reto Weibel si dimetterà nel 2024

Dopo quasi 25 anni di lavoro volontario nel Comitato direttivo di Fibrosi Cistica Svizzera, l'attuale Presidente FCS Reto Weibel ha annunciato le sue dimissioni a partire dall'Assemblea generale del 2024.

Il Comitato direttivo e la Direttrice generale ringraziano fin d'ora Reto Weibel per il suo immenso impegno e il suo importante lavoro a favore delle persone affette da FC. Le sue dimissioni rappresentano una grande perdita per la nostra organizzazione. Tuttavia, allo stesso tempo siamo grati per l'annuncio anticipato, che ci permette di garantire una transizione senza soluzione di continuità.

FCS sta cercando **un nuovo o una nuova Presidente con effetto immediato**. Il Comitato direttivo ha convo-



cato un comitato di ricerca incaricato di selezionare una persona idonea.

In qualità di Presidente, avrete molta libertà creativa e l'opportunità di sfruttare tutte le vostre capacità per

plasmare attivamente la comunità FC. I requisiti per la candidatura sono riportati nell'annuncio di lavoro sul nostro sito web:

fibrosicisticasvizzera.ch/it/presidente

Notizie



Vivere con la FC

Con consigli utili degli esperti

I primi anni del bambino — Vivere con la fibrosi cistica

Informazioni per genitori e familiari dei neonati affetti da FC

Cystische Fibrose Schweiz
Mucoviscidose Suisse
Fibrosi Cistica Svizzera
Cystic Fibrosis Switzerland

Opuscolo «I primi anni del bambino – Vivere con la fibrosi cistica»

Il nuovo opuscolo «I primi anni del bambino – Vivere con la fibrosi cistica» è stato recentemente pubblicato in tre lingue: tedesco, francese e italiano. Contiene consigli utili da parte degli esperti ed è destinato a servire da guida per i genitori e i parenti dei neonati appena diagnosticati. Fornisce alcuni elementi di base per aiutare la famiglia e il bambino ad affrontare bene i primi anni di vita con la FC. Dopo la diagnosi, sorgono innumerevoli domande, non solo sul decorso della malattia, ma anche sull'ulteriore sviluppo del bambino e su come affrontare la malattia nei prossimi anni di vita.

L'opuscolo può essere ordinato gratuitamente all'indirizzo info@fibrosicisticasvizzera.ch o scaricato dal nostro sito web: fibrosicisticasvizzera.ch/promemoria-e-opuscoli

Hike – Breathe – Enjoy: evento FCS a Flims Laax Falera il 7 ottobre 2023

Un evento escursionistico in una delle più belle destinazioni della Svizzera per TUTTI coloro che amano stare all'aria aperta. Che si tratti di itinerari brevi o lunghi, facili o difficili, tutti i percorsi offrono un grande divertimento in un paesaggio meraviglioso e aspettano solo di essere scoperti!

Vi aspetta una giornata emozionante con un programma di supporto e un grande concerto serale a Falera. Ulteriori informazioni verranno fornite a breve tramite newsletter. – Assicuratevi di segnare la data in anticipo. Non vediamo l'ora di incontrarvi lì!

Anna Randegger
Organizzatrice e membro del comitato



«Ci sarà mai un medicamento per me?»

Nicole Schüpbach, 13 anni, è affetta da fibrosi cistica di «classe 1». A causa della sua mutazione genetica R553x/1760T>C, non può assumere Trikafta. Tuttavia, la brillante alunna non si lascia abbattere.

Autrice: Cornelia Etter

«All'inizio sono rimasta delusa quando ho scoperto di non poter assumere il nuovo promettente medicamento Trikafta. Dopodiché non ci ho pensato più di tanto», racconta Nicole. E aggiunge con il suo tono pacato: «Ma sarebbe bello se ci fosse un medicamento anche per me.»

Tuttavia, Nicole non teme che non si possano fare ulteriori ricerche per le persone colpite come lei, anche se appartiene alla cosiddetta «classe 1» delle persone affette da FC. Le ghiandole dei suoi bronchi non funzionano e non lasciano passare il liquido. In questo modo, gli agenti patogeni non possono essere respinti. Quindi è estremamente suscettibile alle infezioni gravi, che possono contribuire a un grave deterioramento della sua salute.

Funzione polmonare preoccupante

La madre Sonja Schüpbach dice a proposito di sua figlia: «Nicole sta sempre bene quando glielo chiedi. Ma purtroppo questo non è del tutto vero. La sua funzionalità polmonare è appena del 61%. Ha già dovuto andare a curarsi perché i medici ritenevano che il valore fosse preoccupante per una ragazza così giovane. Ma va già 'bene' quando dorme durante la notte. Tuttavia, un'infezione significa passare una settimana tremenda.»



Nicole Schüpbach con sua madre Sonja, che la sostiene in ogni modo possibile.

La mamma di Nicole è molto preoccupata per i continui attacchi di tosse della figlia. Soprattutto perché il giorno dopo si sente stanca ed esaurita. «Se ci fosse un medicamento per Nicole, il suo corpo produrrebbe meno muco, che lei deve espellere e che noi cerchiamo di far uscire ogni giorno. Penso che le renderebbe la vita quotidiana molto più facile e avrebbe più energia.»

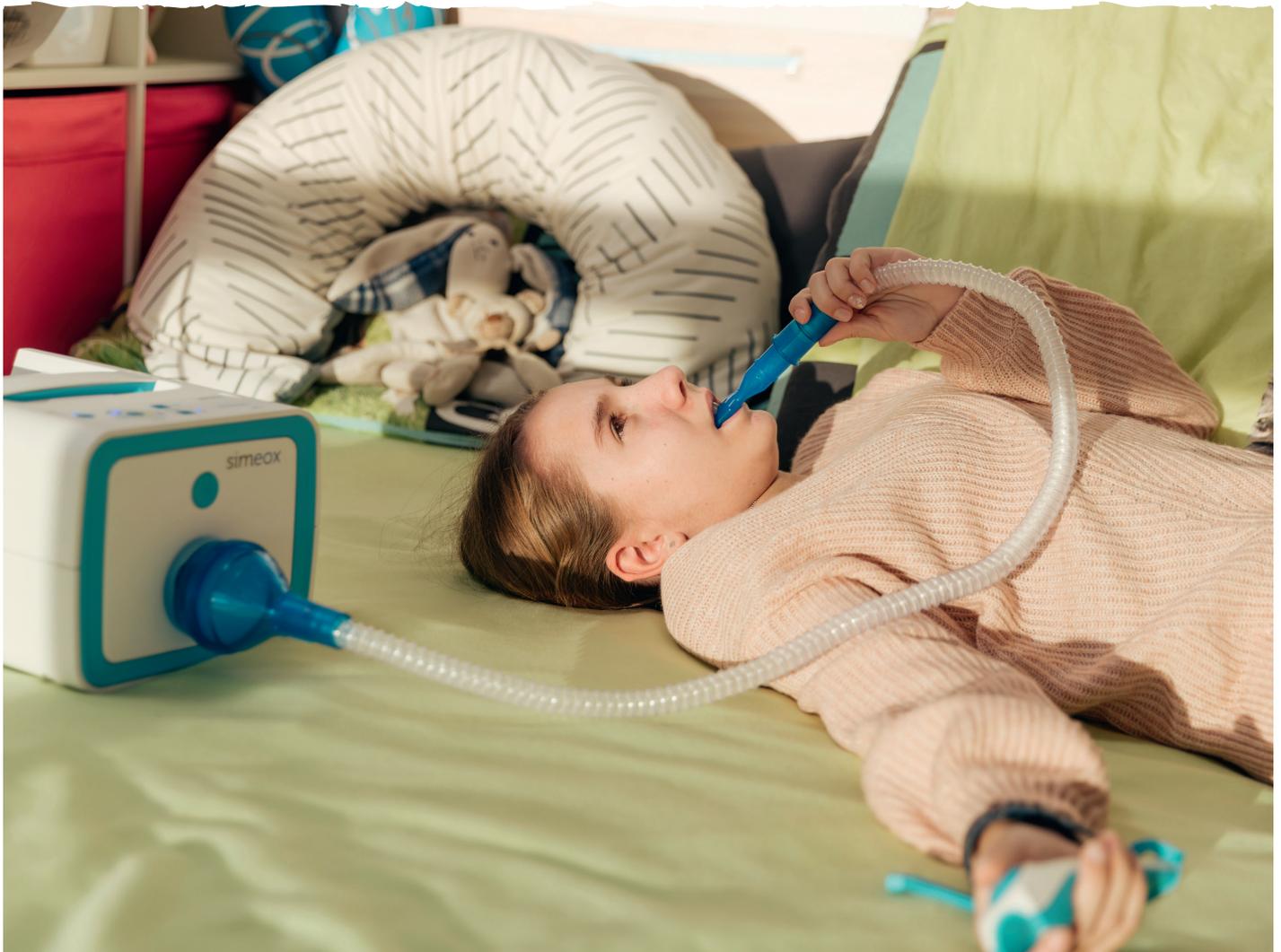
Il fisioterapista e la famiglia come supporto

Nicole segue una terapia respiratoria ogni giorno e va regolarmente in fisioterapia. «Il mio fisioterapista mi aiuta molto: ha sempre buoni consigli e idee.

Ho anche potuto provare un prototipo del dispositivo di terapia assistita dal respiro «Thesma» (vedi pag. 13). Si basa su un gioco per computer, in cui posso muovere un sottomarino in un mondo subacqueo respirando in un bocaglio con una resistenza. Questo mi ha motivato nei miei esercizi di respirazione quotidiani, soprattutto durante la pandemia di Covid. Anche la mia famiglia mi sostiene tanto: mi aiutano sempre quando ho bisogno di qualcosa o ho una domanda.» Tra questi c'è anche il fratello minore di tre anni di Nicole, non affetto da FC, con il quale Nicole va d'accordo.

«Nicole sta sempre bene quando glielo chiedi. Ma purtroppo questo non è del tutto vero. La sua funzionalità polmonare è appena del 61 per cento.»

Sonja Schüpbach, madre di Nicole



Non c'è giorno senza terapia respiratoria e inalatoria.

RESPIRARE PIÙ LIBERAMENTE CON SIMEOX

Efficace mobilizzazione delle
secrezioni per i pazienti con
malattie polmonari



- › Quando le terapie tradizionali, come la nebulizzazione e la PEP oscillante, non sono sufficienti
- › In caso di fibrosi cistica, bronchiectasie, BPCO, DCP/sindrome di Kartagener, ecc.
- › Anche per i pazienti che non traggono beneficio dai più recenti trattamenti con modulatori CFTR

Prova gratis ora!*



+41 (0)43 588 29 85 CF@physio-assist.com

 **PhysioAssist**
www.physioassist.com



* Il test viene sempre eseguito in
consultazione con il medico curante.



Grazie all'instancabile impegno di sua madre e dei medici dell'Ospedale pediatrico di Lucerna, Nicole riceverà ora il dispositivo di mobilizzazione delle secrezioni «Simeo» da utilizzare a casa per completare la sua terapia respiratoria. «La cosa bella è che posso inspirare mentre sono sdraiata e non mi stanco così rapidamente», spiega Nicole. «Inoltre, il dispositivo vibrante scioglie il muco in profondità e lo liquefa, facilitando l'espulsione tramite la tosse.»

Fiducia nel futuro

«La scuola è sempre divertente», continua Nicole. «Quest'anno sono stata ammessa al liceo», aggiunge orgogliosa. «Mi piace anche stare a casa, ma avere degli amici con cui passare il tempo è il massimo! Abbiamo sempre molto di cui parlare e di solito ci ammazziamo dalle risate. Spesso quando sono con loro dimentico di essere malata. I miei insegnanti e la maggior parte delle mie amiche sanno della mia malattia. Mi piace anche andare a cavallo e ballare hip hop, quando la salute me lo permette.»



La brillante studentessa ama i cavalli. Quando cavalca, dimentica la sua malattia.

Speranza nella ricerca

Cosa fa quando si sente male per diversi giorni? Spera che passi in fretta ed esegue i suoi esercizi di respirazione e fisioterapia ancora più coscienziosamente del solito. «Non mi resta che aspettare e vedere», dice serenamente. «Ma dentro di me spero che un giorno ci sarà anche un medicamento che mi renderà la vita più facile.»



Nicole frequenta regolarmente la fisioterapia. A casa, si allena sul trampolino.

Nuova direzione strategica di FCS: non abbandoniamo nessuno

Poiché la maggior parte delle persone affette da FC trae beneficio dal nuovo medicamento modulatore Trikafta e può vivere una vita sostanzialmente priva di sintomi, la strategia futura di FCS è rivolta a quelle persone per le quali il Trikafta non è un'opzione o che non possono tollerarlo. – Fino al giorno in cui ci sarà un medicamento efficace per tutti.

Autore: Peter Mendler, vicepresidente FCS

Nel maggio 2022, il medicamento modulatore Trikafta è stato approvato anche per i bambini a partire dai 6 anni di età. Questo significa che oggi circa l'85% delle persone affette da FC in Svizzera vive senza sintomi. Grazie ai nuovi medicinali modulatori, la percentuale di persone affette da FC in gran parte prive di sintomi è fortunatamente destinata ad aumentare.

Tuttavia, ci sono altre persone affette da FC che non rispondono ai nuovi medicinali a causa della loro genetica, che presentano già gravi danni polmonari o che continuano ad avere bisogno del supporto di FCS a causa di malattie secondarie acute.



Peter Mendler, vicepresidente FCS

FCS adatta la sua strategia alle mutevoli esigenze delle persone affette da FC. In futuro, vuole essere attiva soprattutto per coloro che non possono assumere i medicinali modulatori o che hanno ancora bisogno di supporto nonostante i medicinali.

Adeguamento delle priorità strategiche

In occasione della riunione strategica annuale dell'autunno 2022, il Comitato direttivo ha esaminato a fondo la strategia di FCS e in alcuni casi ha stabilito nuove priorità. I campi d'azione «Servizi», «Progresso medico e ricerca», «Rappresentanza di interessi» e «Cooperazione e networking» continuano a essere al centro dell'attenzione. Tuttavia, le attività all'interno di questi campi d'azione e la relativa comunicazione saranno coerentemente orientate ai gruppi target in evoluzione per via dei nuovi medicinali modulatori. Le persone affette da FC che non rispondono ai medicinali modulatori o che dipendono dal supporto a causa delle loro condizioni di salute sono in primo piano.

Il Comitato direttivo ha stabilito le seguenti priorità per il 2023.

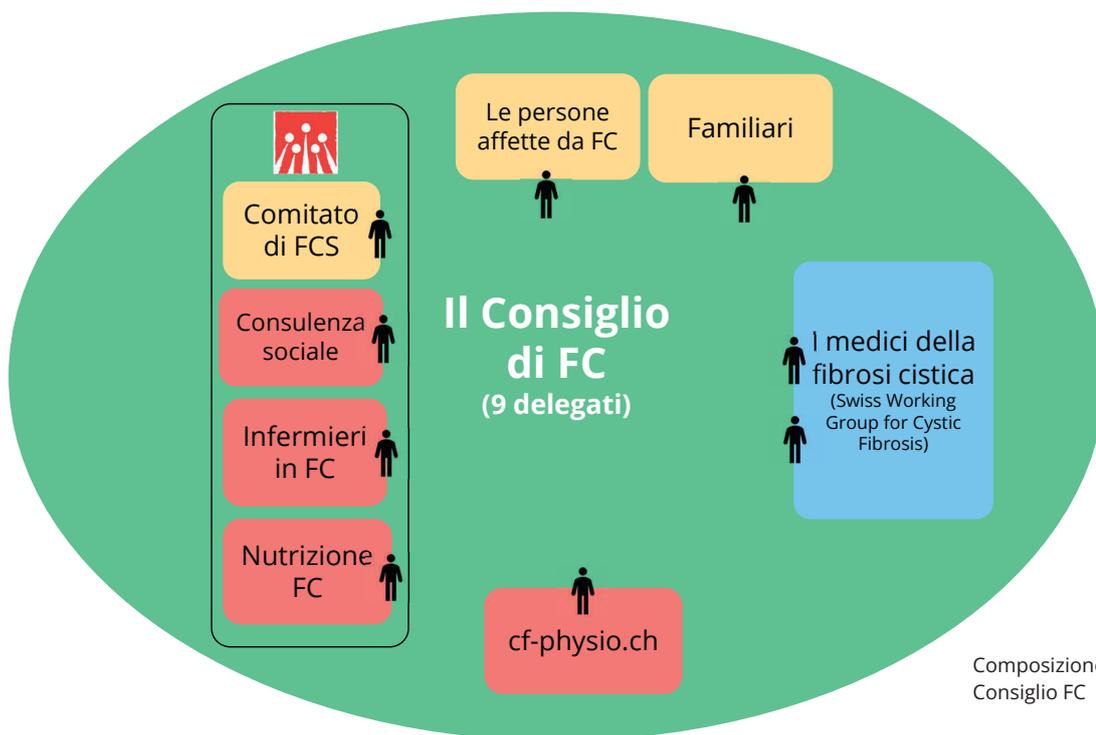
1. Lanciamo nuove offerte di servizi

Nei centri FC verrà istituita un'offerta nazionale di consulenza e supporto psicologico per le persone affette da FC e i loro familiari. Al momento, un progetto pilota di questo tipo è in fase di avvio presso il centro FC di Zurigo. Sulla base dell'esperienza acquisita, l'offerta sarà poi estesa a tutta la Svizzera.

Le persone affette da FC – adulti e famiglie con bambini affetti da FC – avranno ora l'opportunità di godere di un **soggiorno individuale di salute** finanziato da FCS. FCS istituisce un fondo a destinazione vincolata che può essere utilizzato esclusivamente a questo scopo. I dettagli del soggiorno individuale di salute, che sostituirà la consueta cura climatica, sono attualmente in fase di definizione.

2. Definiamo nuove priorità nella ricerca

Ogni anno FCS sostiene diversi progetti di ricerca con ingenti risorse finanziarie.



Composizione del Consiglio FC

In futuro, la priorità sarà data alla ricerca di medicinali e approcci terapeutici in grado di consentire alle persone affette da FC che non hanno accesso ai medicinali modulatori di condurre una vita senza sintomi. Per aumentare l'efficacia della ricerca, ovvero per unire le forze, in futuro le sue priorità saranno coordinate ancora meglio in tutta Europa. Questo è, tra l'altro, il compito del Patient Organisation Research Group (PORG), a cui FCS delega la rappresentanza.

3. Continuiamo a difendere i nostri interessi

In relazione alle controversie sull'approvazione del Trikafta, abbiamo costruito un'eccellente rete nell'amministrazione e nella politica. Vogliamo continuare a curare questo aspetto e difendere i nostri interessi nel dialogo in modo mirato. Attualmente l'attenzione è rivolta alla revisione della LAMal, estremamente importante per le persone affette da malattie rare. Monitorando sistematicamente gli eventi politici, ci assicuriamo di poter essere coinvolti

attivamente in una fase iniziale, non appena si presenterà una questione per noi importante.

4. Ci coordiniamo con le altre organizzazioni specializzate in FC in tutta la Svizzera nel nuovo Consiglio FC

In Svizzera, oltre a FCS, esistono diverse organizzazioni specializzate che sostengono le persone affette da FC e i loro familiari. Questo sostegno è coordinato solo parzialmente, il che comporta una differenza nell'offerta di servizi nei vari centri FC e negli standard mantenuti. In un lungo processo di sviluppo, tutte le organizzazioni professionali che si occupano di FC – FCS, personale medico (SWGCF), assistenti sociali e terapeuti – hanno deciso di coordinare le loro attività in un Consiglio FC di nuova costituzione. Si tratta di un grande passo avanti. Il Consiglio FC inizierà i suoi lavori nel marzo 2023. Oltre a FCS e alle organizzazioni professionali, nel Consiglio sono rappresentate anche le persone affette e i loro familiari. Nel prossimo numero di «ensemble»

vi presenteremo la composizione del Consiglio CF e i suoi metodi di lavoro in modo più dettagliato.

Con la correzione di rotta sopra descritta, vogliamo tenere conto delle mutate esigenze delle persone affette da FC e dei loro familiari a causa dei nuovi medicinali. Tuttavia, siamo consapevoli che i cambiamenti avviati sono solo un primo passo e che dobbiamo tenere d'occhio gli sviluppi. Seguiranno ulteriori passi. Anche il Consiglio FC avrà un ruolo importante nel determinare il percorso futuro, poiché è qui che confluiranno le informazioni di tutti i gruppi che si occupano di FC.

La nostra ambizione rimane quella di sostenere efficacemente tutte le persone affette da FC e i loro familiari in futuro, fino al giorno in cui la fibrosi cistica sarà curabile.

Thesma: terapia respiratoria ludica

Nonostante l'enorme miglioramento della salute polmonare che molte persone affette da FC sperimentano grazie a Trikafta, per alcune la fisioterapia respiratoria e l'inalazione non sono sufficienti. I genitori devono motivare ogni giorno i bambini e gli adolescenti a seguire la terapia, cosa che, secondo il fisioterapista pediatrico Thomas Schumacher, a volte diventa una prova di resistenza per tutti i soggetti coinvolti.

Autrice: Cornelia Etter

Per questo motivo, Thomas Schumacher ha sviluppato la soluzione «Thesma» insieme a Tobias Kreienbühl, ricercatore e sviluppatore presso l'Università di Scienze Applicate e Arti di Lucerna (HSLU) e a suo fratello Kurt come responsabile del progetto: le persone colpite da FC possono utilizzare occhiali per la realtà virtuale (VR) o un computer portatile e un dispositivo per la terapia respiratoria per eseguire gli esercizi in modo ludico e quindi, ben guidati e motivati, raggiungere i loro obiettivi terapeutici.



Kurt Schumacher collabora con il fratello come responsabile del progetto.

Thesma sta per «Therapiespiele mittels Atemsteuerung» («Giochi terapeutici che utilizzano il controllo del respiro»). Attualmente, il «gioco d'immersione» usa un boccaglio (Pari PEP) in cui si espira contro una resistenza. Questo esercizio aumenta la pressione nelle vie aeree, consentendo la mobilizzazione delle secrezioni. Il boccaglio è collegato a una scatola di trasmissione, la «Thesma-Box», con un tubo di pressione che trasmette i dati per la visualizzazione del gioco agli occhiali VR o a un computer portatile, tablet o telefono cellulare. La persona colpita si trova in un sottomarino virtuale che si muove in un mondo subacqueo animato inspirando ed espirando.

Thesma offre anche una piattaforma per pneumologi e terapisti (portale «Caregiver») da cui possono accedere ai dati dei loro pazienti. Lì possono osservare, ad esempio, la qualità di esecuzione e la frequenza degli esercizi nonché gli eventuali progressi. La terapia ludica può essere adattata in qualsiasi momento allo stato di salute del paziente, cosa che la rende estremamente individuale e flessibile.

Il «Serious Game» è un gioco serio: sebbene esistano alcuni prodotti concorrenti di Thesma, sono troppo incentrati sull'approccio ludico piuttosto che sulla terapia e quindi non promuovono una corretta esecuzione. Benché l'approccio del «Serious Game» di Thesma sia basato sull'intrattenimento, è stato concepito principalmente per la terapia e la tecnica di mobilizzazione delle secrezioni. Anche gli esercizi di respirazione selezionati sono stabiliti e continuamente adattati da fisioterapisti specializzati in FC provenienti da tutta la Svizzera. Con una quantità di dati sufficientemente ampia, un algoritmo può persino effettuare determinate impostazioni preliminari in base alle informazioni dell'utente.

Per sviluppare il dispositivo fino a renderlo pronto per il lancio sul mercato, è stata fondata l'associazione no-profit «Therapiespiele mittels Atemsteuerung» (THESMA). Il prototipo e i primi test condotti dalle persone colpite e dai professionisti hanno ricevuto feedback positivi e sono estremamente promettenti. Il prossimo passo dell'associazione sarà quello di rendere il prodotto disponibile per le persone affette da FC. L'obiettivo è sviluppare ulteriormente



In movimento nel sottomarino: il gioco motiva la giovane paziente durante gli esercizi di respirazione.

© Christof Schürpf

l'hardware e il software in modo che forniscano un valore aggiunto terapeutico ancora più evidente e che i giochi siano così accattivanti da motivare bambini, adolescenti e adulti a partecipare a una terapia a lungo termine. Le persone colpite dovrebbero acquistare la soluzione Thesma al prezzo di costo; altri giochi saranno disponibili in un secondo momento tramite un app store.

L'innovativo strumento per la motivazione alla terapia respiratoria aiuta le persone affette da FC a eseguire la terapia con maggiore precisione e resistenza. In questo modo, si spera di ridurre le infezioni e quindi le degenze in ospedale.

Otto domande a Thomas Schumacher, fisioterapista pediatrico e co-sviluppatore di Thesma

Come è nata l'idea di sviluppare un «Serious Game» per le persone affette da FC?

Thomas Schumacher: Insieme a una persona affetta da FC che ho avuto il privilegio di curare per molti anni, è nata l'idea di cercare, nell'abbondanza di app sempre nuove, qualcosa che migliorasse la motivazione durante la fisioterapia respiratoria e l'inalazione. Tuttavia, nonostante le ricerche approfondite, non abbiamo trovato nulla che soddisfacesse le nostre aspettative. Così, a una festa di quartiere, ho chiesto al mio vicino, ingegnere informatico

SUP, se fosse difficile realizzare qualcosa del genere. Ha detto di no e ha sviluppato un primo prototipo per noi nella sua sala hobby.



L'ideatore della soluzione Thesma è il fisioterapista infantile Thomas Schumacher.

Qual è la sua fonte di motivazione? Perché si impegna soprattutto per le persone colpite da FC?

Lavoro con le persone affette da FC da oltre 20 anni. In questo lasso di tempo, gli sviluppi tecnici nel campo del supporto terapeutico sono stati pochi. C'è quindi un «inceppamento dello sviluppo», – soprattutto quando si tratta di digitalizzazione. Inoltre, studiando a fondo l'argomento, ho scoperto quanto sia grande il potenziale per i pazienti quando un software di buona qualità li aiuta a seguire la terapia respiratoria. So quali caratteristiche sono importanti e come gli operatori sanitari devono intervenire per migliorare l'efficacia degli esercizi. In questo modo si può migliorare l'efficienza. Si tratta di un aspetto determinante per le persone che investono ogni giorno molto tempo in questa attività. Inoltre, per il mio lavoro di terapeuta, è una soddisfazione vedere che i miei interventi portano a un miglioramento della qualità di vita delle persone colpite. Ultimo, ma non meno importante, sono motivato a portare avanti il progetto perché la persona affetta da FC di cui ho parlato all'inizio è deceduta a causa della sua malattia. «Thesma» è anche un omaggio a lui.

Immagino che la collaborazione tra lei come fisioterapista e gli sviluppatori e programmatori sia complessa. Qual è l'approccio che ha scelto per sviluppare Thesma, a grandi linee?

Piuttosto intuitivo. All'inizio non avevo idea di cosa aspettarmi. Il primo prototipo realizzato dal mio vicino era tecnicamente molto semplice, quindi potevo facilmente immaginare i processi. All'epoca pensavo anche che il progetto fosse molto più semplice di quanto poi si è rivelato. Quando mi sono messo in contatto con la Scuola universitaria di Lucerna (HSLU) e ho coinvolto un altro sviluppatore, ho capito che probabilmente non sarebbe stato così semplice. Oltre ai problemi puramente tecnici, emergevano sempre più spesso anche questioni organizzative e finan-

ziarie: come si finanzia un progetto del genere? Si dovrebbe raccogliere un capitale di rischio sul mercato dei capitali? Chi ci prenderebbe sul serio in questo ambiente?

Provenendo da un settore diverso, ovviamente non ho esperienza nello sviluppo di videogiochi. Tuttavia, presto mi sono reso conto che non volevo che il denaro per lo sviluppo venisse dagli investitori, perché avrebbero esercitato una pressione economica. Volevo evitarlo, per poter mantenere la qualità terapeutica come obiettivo primario durante lo sviluppo e non dover andare sul mercato il prima possibile con un prodotto non finito o addirittura scadente. Dal momento che continuo a guadagnarci da vivere come fisioterapista, non mi importa ottenere risultati economici immediati; per questo lo sviluppo avrebbe dovuto essere finanziato attraverso contributi a fondo perduto. Poiché la soluzione Thesma è stata sviluppata per le persone affette da FC, il mercato è comunque limitato e non promette enormi prospettive di rendimento.

Qual è stato il principale ostacolo? Ci sono state battute d'arresto?

Sì, ci sono state continuamente battute d'arresto. Dopo aver cercato di ottenere

donazioni e contributi dalle fondazioni con il primo business plan e non aver ottenuto una sola promessa definitiva dopo un semestre, ero già piuttosto frustrato. È anche difficile avere i presupposti giusti al momento giusto: ad esempio, nella primavera del 2020 abbiamo riunito un super team per lo sviluppo. Software, hardware: tutto poteva essere realizzato da professionisti specializzati a condizioni vantaggiose. Ma purtroppo le risorse finanziarie non erano ancora disponibili. Ora abbiamo una parte del finanziamento, ma gli esperti sono di nuovo impegnati altrove...

Qual è stato il momento più bello o emozionante?

Uno dei momenti più belli è stato il primo test durante il lockdown per il Covid, quando ho portato un prototipo a una paziente affetta da fibrosi cistica che non poteva venire in studio. Dopo sei settimane, mi ha riferito di aver praticato quotidianamente la mobilizzazione delle secrezioni con il nostro gioco di immersione Thesma e di non essere mai riuscita a mobilizzare il muco in modo così efficace. Questo mi ha fatto molto piacere, motivandomi a continuare!

È stato anche molto bello effettuare i primi test con il software appena scritto



Maliha Schumacher testa un prototipo modificato per la sinusite cronica.

dell'HSLU con la persona affetta da FC menzionata all'inizio e vedere come le visioni di cui avevamo discusso più e più volte per anni avevano finalmente preso forma.

A che punto è adesso il progetto?

Al momento stiamo lavorando per rendere più stabili l'hardware e il software e per effettuare i primi test con i terapeuti del «Zirkel für CF/Atemtherapie Zentralschweiz» (circolo di qualità Physioswiss). Sono inoltre in corso i preparativi per la richiesta di finanziamento del lavoro dell'HSLU a «Innosuisse». Grazie al sostegno finanziario di Fibrosi Cistica Svizzera (FCS) e di due grandi fondazioni svizzere, stiamo pianificando le fasi di sviluppo per la primavera. Per questo siamo ancora alla ricerca di esperti idonei, che da un lato abbiano tempo e dall'altro siano disposti a lavorare a tariffa ridotta. Se qualcuno si sente motivato a partecipare, è invitato a contattarmi.

Quando i primi bambini e ragazzi affetti da FC potranno acquistare la soluzione Thesma e il gioco di immersione? E dove?

Purtroppo, Thesma non è ancora disponibile per l'acquisto. Tuttavia, speriamo che entro la fine del 2023 saremo in grado di fornire assistenza a tutte le persone affette da FC interessate in Svizzera, a condizione che abbiamo trovato gli specialisti per lo sviluppo e che i finanziamenti siano garantiti. Quando sarà disponibile un prodotto pronto per il mercato, l'hardware sarà distribuito tramite FCS e il software tramite i comuni app store. FCS ha creduto subito nel nostro progetto e ci ha dato molto sostegno. Il Comitato direttivo e la Direttrice generale ci hanno sostenuto non solo finanziariamente, ma anche con molti consigli utili sulla raccolta di fondi e validi contatti con varie fondazioni. Ci hanno anche dato l'opportunità di presentare il nostro progetto al Congresso FCS di quest'anno a Lucerna.

Il gioco è adatto anche agli adulti?

Absolutamente sì. Thesma è prima di tutto un «compliance tool» (strumento per il rispetto delle istruzioni terapeutiche), che agevola la tecnica di respirazione se eseguita con precisione. Questo meccanismo è alla base dei nostri giochi. Quindi, se qualcuno preferisce vedere un diagramma e verificare se sta eseguendo correttamente gli esercizi, può fare anche questo. Per i bambini e per coloro che hanno un'affinità con il gioco, il gioco di immersione si basa sul meccanismo di base, il che significa che solo quando le specifiche terapeutiche sono soddisfatte accade qualcosa nel gioco. Il «gioco» non deve essere sempre e comunque digitale; per i bambini più piccoli si può mettere in moto anche un trenino, se si respira

«Grazie all'approccio del 'Serious Game', vengono offerte opportunità di gioco che promuovono contemporaneamente una respirazione rilassata e una motivazione a lungo termine.»

nel dispositivo Thesma con il giusto ritmo. In questo modo, chiunque può lavorare in modo intuitivo sulla tecnica di respirazione. L'età, quindi, non conta.

CAFFÈ
CHICCO DORO

**Decaffeinato
CUOR DORO**

Per tutti quelli che
non rinunciano al gusto del caffè.

solo
0,01%
di caffeina

Noi usiamo
**Swiss Water®
Process.**

CAFFÈ
CHICCO DORO
Decaffeinato
CUOR DORO
ENTKOFFEINIERT
DÉCAFFÉINÉ
DECAFFEINATED
Swiss Water Process
250g e

SWISS WATER®
PROCESS

Visita il sito shop.chiccodoro.com

Scopri di più

Ricerca: cosa c'è in cantiere?

Ricerca della terapia ottimale e individuale

I modulatori CFTR possono essere presi in considerazione per circa l'85–90% delle persone affette da fibrosi cistica. Questa era la convinzione comune quando, due anni fa, è stato lanciato il quarto modulatore Trikafta. Nel frattempo, sempre più persone appartenenti al 10–15% di soggetti che inizialmente non sembravano idonei stanno ricevendo una terapia con modulatori efficace. Solo i pazienti in cui non si forma alcuna proteina CFTR richiedono altri approcci terapeutici, come ad es. la terapia genica.

I primi studi sugli approcci di terapia genica e sulle terapie a base di mRNA dovrebbero iniziare quest'anno. L'uso di Trikafta è però in fase di sperimentazione anche in altri gruppi di pazienti e potrebbe essere efficace anche in alcuni pazienti con mutazioni stop.

Approcci di ricerca diversi per vari gruppi di pazienti

Con le terapie con modulatori specifici per le mutazioni, sono emersi vari gruppi che richiedono approcci terapeutici diversi. Per esempio, ci sono pazienti in cui i modulatori possono essere utilizzati in una fase precoce, ritardando almeno il decorso della malattia. I modulatori sembrano essere efficaci anche in molti pazienti con progressione avanzata della malattia e, oltre a migliorare la qualità della vita, dovrebbero anche aumentare significativamente l'aspettativa di vita. Tuttavia ci sono anche pazienti che beneficiano meno dei modulatori perché, ad esempio, hanno già subito un trapianto di polmone. Oppure un altro gruppo di pazienti che non sono idonei o che non possono assumerli per altri motivi, ad esempio per gli effetti collaterali. Per tutti questi gruppi si stanno sviluppando nuovi approcci terapeutici.

Co-potenziamento e nuove combinazioni di modulatori per una maggiore efficacia

Il modulatore Trikafta ripristina circa il 45–50% della funzione del CFTR nei pazienti con una o due mutazioni F508del, secondo le misurazioni della differenza di potenziale (nPD, ICM). Pertanto, sembra che ulteriori miglioramenti clinici possano essere ottenuti ottimizzando la terapia con i modulatori. In questo modo, gli stabilizzatori potrebbero mantenere il canale CFTR nella membrana cellulare più a lungo. Inoltre, è stato riscontrato che diversi potenziatori possono agire in modo sinergico e rafforzare l'effetto dei modulatori (co-potenziatori). La tripla combinazione di Trikafta contiene una miscela di correttori e potenziatori. I potenziatori attivano il canale già esistente e necessitano dei correttori, che in precedenza hanno aiutato la cellula a formare correttamente la proteina del canale CFTR. Nel frattempo, si è scoperto che l'elexacaftor, uno dei principi attivi di Trikafta, non agisce solo come correttore ma anche come potenziatore, il che probabilmente porta a un aumento dell'efficacia.

Per i pazienti con mutazione F508del, sono in fase di sviluppo (selezione) gli approcci elencati qui di seguito.

- Nuova combinazione tripla VX-121/tezacaftor/VX-561 (fase 3), che richiede l'uso di una sola compressa al giorno e risulta essere più efficace di elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (Trikafta). Inoltre, i pazienti con intolleranza all'elexacaftor potrebbero trarne beneficio.
- Combinazioni di due o tre medicinali di Abbvie (fase 2).
- Modulatori SION-638 e SION-109 di Sionna (annunciata la richiesta di sviluppo clinico).
- Lo stabilizzatore PI3kyMP viene sviluppato in Italia (preclinica).



Tre compresse al giorno che lo contengono: Trikafta.

(Nuove) terapie modulatrici per altri gruppi di pazienti

Trikafta è stato approvato per 177 mutazioni in più negli Stati Uniti rispetto all'Europa. Tuttavia, l'Agenzia europea per i medicinali (EMA) approverebbe una corrispondente estensione dell'approvazione solo in presenza di risultati conclusivi degli studi clinici. Negli Stati Uniti, l'approvazione è già stata concessa sulla base di test di laboratorio, il che non è sufficiente per l'EMA. Fortunatamente, è ora in corso uno studio clinico che analizza l'efficacia di Trikafta per ulteriori mutazioni (VX21-445-124).

In Francia è stato avviato un programma (Compassionate Use) che consente a tutte le persone affette da FC in cattive condizioni di salute di testare Trikafta, indipendentemente dalla mutazione. Dopo quattro-sei settimane, un gruppo di esperti verificherà se Trikafta funziona per i rispettivi pazienti. Se si riscontra un miglioramento con Trikafta, il medicamento può continuare a essere prescritto. Purtroppo, in Germania non esiste un programma paragonabile. Tuttavia, i dati raccolti in Francia contribuiranno certamente ad aumentare le possibilità di richieste individuali alle casse malattia anche qui. Anche il progetto Hit-CF, mirato a studiare la validità di un modello organoide per prevedere l'effetto dei modulatori nei singoli pazienti, è ancora in corso. Nonostante vari ritardi, tra cui una nuova legislazione e la pandemia, l'inizio della prima sperimentazione clinica (CHOICES) è previsto per la fine dell'anno. Lo studio CHOICES sta testando i modulatori della proteostasi (PTI-801, PTI-808, PTI-428), che nel frattempo sono stati rilevati da «FAIR Therapeutics».

In mancanza della formazione di CFTR: approcci indipendenti dalla mutazione e altro ancora

Anche con le mutazioni di classe 1, a volte il canale CFTR mantiene una funzione residua. In tal caso, anche i

modulatori CFTR possono essere efficaci. Spesso, però, le proteine CFTR non si formano affatto. In queste condizioni, i modulatori non possono essere d'aiuto. Tuttavia, esistono approcci che non dipendono dalla mutazione CFTR, ad esempio l'attivazione di canali alternativi per il cloruro (ad es. TMEM16A), che possono assumere parte della funzione del CFTR. Ad esempio, attualmente è in fase di sviluppo l'attivatore TMEM16A ETD002.

Per le mutazioni stop, vengono studiati i cosiddetti agenti «read through». Questi impediscono l'interruzione prematura della formazione di CFTR. Eloxx-002 è un esempio di sviluppo clinico di tali medicinali, che saranno ulteriormente analizzati nel progetto Hit-CF. Inoltre, si stanno studiando in laboratorio additivi (nonsense-mediated decay, NMD) a questa classe di medicinali per potenziarne l'effetto complessivo.

Infine, esistono alcuni approcci di terapia genica e terapeutica basati su mRNA (selezione). Alcune di queste terapie sono indipendenti dalla mutazione CFTR, altre sono molto specifiche per le singole mutazioni.

- Krystal Bio: KB407 (gene CFTR impacchettato nel virus dell'herpes simplex), annunciati i primi studi clinici. Questa terapia genica potrebbe funzionare indipendentemente dalla mutazione, introducendo nelle cellule una CFTR sana.
- SPL84 di «Splisense» per la mutazione 3849+10 kb C->.
- Prodotti terapeutici a base di mRNA di «Vertex» in collaborazione con «Moderna».
- Spirovant SP-101: una terapia genica inalatoria (gene CFTR impacchettato nell'adenovirus) in combinazione con il booster doxorubicina.

Finanziamento di progetti di ricerca prioritari per i pazienti

Con le diverse opzioni terapeutiche per i vari gruppi di pazienti, cambiano

anche le priorità delle questioni di ricerca da affrontare. A livello europeo si sta lavorando a nuove rilevazioni sulle priorità dei pazienti. I primi risultati mostrano argomenti quali la riduzione del carico terapeutico, ma anche nuove opzioni terapeutiche oltre ai modulatori, malattie secondarie dovute all'aumento dell'aspettativa di vita e rilevazioni di dati Real World, ad esempio dai registri, sugli effetti (collaterali) a lungo termine dei modulatori. È stata avviata una cooperazione europea tra le organizzazioni di pazienti e la rete di studi, che ha come obiettivo la gestione prioritaria delle tematiche con priorità per i pazienti.

Ristampato per gentile concessione di Mukoviszidose e.V. – Bundesverband Cystische Fibrose (CF) – Germania. Per una migliore leggibilità in Svizzera, Kaftrio è stato sostituito dal nome commerciale Trikafta.

Andamento del peso corporeo nelle persone affette da FC sottoposte a Trikafta

Gli studi di approvazione hanno dimostrato che la nuova tripla combinazione Trikafta causa un significativo aumento di peso nei pazienti. Gli effetti a lungo termine sul peso e sulla composizione corporea nei soggetti più giovani devono ancora essere studiati in modo più approfondito.

Autrice: Susana Fernandez



Susana Fernandez è nutrizionista pediatrica presso l'Ospedale pediatrico universitario di Basilea Campagna e Città (UKBB) con un BSc in Nutrizione e Dietetica della Scuola universitaria professionale bernese (BFH) e VDD Metabolic Dietetics.

A partire da maggio 2022, la nuova tripla combinazione Trikafta è ora nell'elenco delle specialità per i bambini a partire dai 6 anni di età ed è quindi completamente coperta dall'assicurazione per l'invalidità (AI).

Diversi studi hanno già dimostrato che l'assunzione della tripla combinazione può avere un effetto positivo sulla funzione polmonare, compresa una riduzione delle esacerbazioni polmonari, un aumento del peso e dell'indice

di massa corporea (BMI), nonché sull'alterata tolleranza al glucosio nel diabete associato alla FC. I dati sulle variazioni della composizione corporea (massa grassa, muscoli, ossa, acqua, ecc.) nei bambini tra i 6 e i 12 anni, tuttavia, sono disponibili solo in quantità ridotte. In questo contesto, l'Ospedale pediatrico universitario di Basilea Campagna e Città (UKBB) sta analizzando i dati antropometrici, cioè le misure del corpo, dei pazienti sia prima di iniziare la terapia con Trikafta che alcuni mesi dopo.

L'analisi dell'impedenza bioelettrica (BIA) si utilizza per misurare la conduttività e la non conduttività dei fluidi corporei o l'elevata resistenza (impedenza) alla corrente elettrica. Grazie alla diversa conduttività dei componenti del corpo, si possono trarre conclusioni sulla composizione corporea. L'analisi della composizione corporea può evidenziare con precisione le variazioni della massa grassa e muscolare, nonché la percentuale di grasso corporeo.

Come già noto da altri studi, un aumento del peso corporeo, della percentuale di grasso corporeo e del BMI dopo l'inizio del trattamento con Trikafta

è evidente anche nei nostri pazienti (tuttavia, a causa dello scarso numero di misurazioni, i dati non sono ancora rappresentativi).

Secondo le attuali raccomandazioni, i bambini con FC hanno un fabbisogno energetico maggiore del 10-100% rispetto ai loro coetanei. Tuttavia, alla luce dei risultati di Stallings et al. (2018), che dimostrano una riduzione del dispendio energetico in seguito all'inizio della terapia con modulatori ad alta potenza, è importante determinare se queste raccomandazioni rimangono appropriate o se porteranno a un eccessivo aumento di peso in alcuni pazienti.

Sebbene sia noto che un BMI inferiore al 50° percentile sia associato a una peggiore funzionalità polmonare nella FC, è anche importante capire se gli esiti negativi sulla salute siano associati a BMI più elevati e cosa indichi la variazione della composizione corporea sullo stato di salute di una persona con FC. La comprensione dell'impatto del sovrappeso e dell'obesità nelle persone affette da FC potrebbe fornire ulteriori indicazioni sui limiti massimi di BMI utili per promuovere una salute ottimale.

Nei bambini piccoli che hanno recuperato parzialmente la funzione pancreatica dopo aver iniziato una terapia con modulatori CFTR altamente efficaci, potrebbe essere necessario rivedere anche la composizione dei macronutrienti della dieta per la FC e il dosaggio degli enzimi nella terapia sostitutiva.

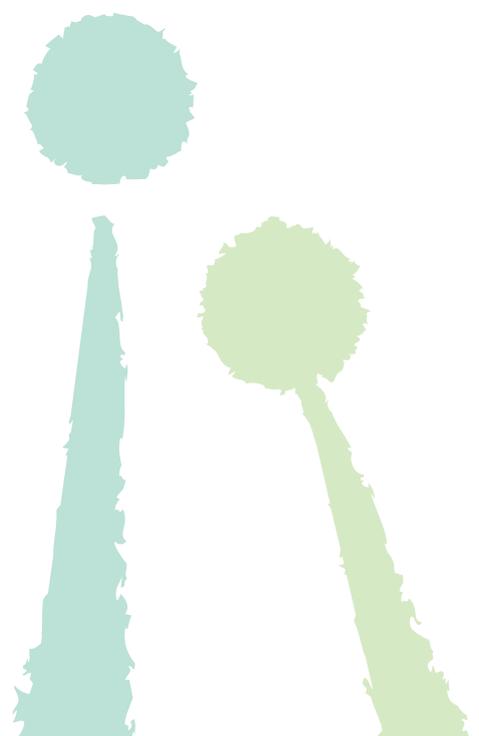
I nutrizionisti specializzati in FC adattano continuamente le loro raccomandazioni in base alle ultime scoperte degli studi in corso. Non è ancora chiaro per quanto tempo i dati dello studio continueranno a essere raccolti presso l'UKBB. Se FCS riceverà nuovi risultati in un secondo momento, saranno pubblicati in «ensemble».

Effetto di Trikafta: potenziatori e correttori

L'effetto di Trikafta è dovuto a una combinazione di tre cosiddetti modulatori CFTR: elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor. I modulatori CFTR riparano parzialmente il canale del cloro CFTR che è difettoso nei pazienti con fibrosi cistica (FC). Si distingue tra correttori e potenziatori. I correttori favoriscono la corretta formazione del canale del cloro nella cellula e quindi garantiscono la presenza di canali del cloro, anche se non funzionano in modo ottimale. I potenziatori possono attivare tali canali del sodio e migliorarne la funzione.

Bibliografia

- Bass, Rosara; Brownell, Jefferson N.; Stallings, Virginia A. (2021): The Impact of Highly Effective CFTR Modulators on Growth and Nutrition Status. In: *Nutrients* 13 (9). DOI: 10.3390/nu13092907.
- Heijerman, Harry G. M.; McKone, Edward F.; Downey, Damian G.; van Braeckel, Eva; Rowe, Steven M.; Tullis, Elizabeth et al. (2019): Efficacy and safety of the elexacaftor plus tezacaftor plus ivacaftor combination regimen in people with cystic fibrosis homozygous for the F508del mutation: a double-blind, randomised, phase 3 trial. In: *Lancet (London, England)* 394 (10212), pagg. 1940–1948. DOI: 10.1016/S0140-6736(19)32597-8.
- Middleton, Peter G.; Mall, Marcus A.; Dřevínek, Pavel; Lands, Larry C.; McKone, Edward F.; Polineni, Deepika et al. (2019): Elexacaftor-Tezacaftor-Ivacaftor for Cystic Fibrosis with a Single Phe508del Allele. In: *The New England journal of medicine* 381 (19), pagg. 1809–1819. DOI: 10.1056/NEJMoa1908639.
- Petersen, Max C.; Begnel, Lauren; Wallendorf, Michael; Litvin, Marina (2022): Effect of elexacaftor-tezacaftor-ivacaftor on body weight and metabolic parameters in adults with cystic fibrosis. In: *Journal of cystic fibrosis : official journal of the European Cystic Fibrosis Society* 21 (2), pagg. 265–271. DOI: 10.1016/j.jcf.2021.11.012.
- Scully, Kevin J.; Marchetti, Peter; Sawicki, Gregory S.; Uluer, Ahmet; Cernadas, Manuela; Cagnina, Rebecca E. et al. (2022): The effect of elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (ETI) on glycemia in adults with cystic fibrosis. In: *Journal of cystic fibrosis : official journal of the European Cystic Fibrosis Society* 21 (2), pagg. 258–263. DOI: 10.1016/j.jcf.2021.09.001.
- Stallings, Virginia A.; Sainath, Nina; Oberle, Megan; Bertolaso, Chiara; Schall, Joan I. (2018): Energy Balance and Mechanisms of Weight Gain with Ivacaftor Treatment of Cystic Fibrosis Gating Mutations. In: *The Journal of pediatrics* 201, pagg. 229–237.e4. DOI: 10.1016/j.jpeds.2018.05.018.
- Sutharsan, Sivagurunathan; McKone, Edward F.; Downey, Damian G.; Duckers, Jamie; MacGregor, Gordon; Tullis, Elizabeth et al. (2022): Efficacy and safety of elexacaftor plus tezacaftor plus ivacaftor versus tezacaftor plus ivacaftor in people with cystic fibrosis homozygous for F508del-CFTR: a 24-week, multicentre, randomised, double-blind, active-controlled, phase 3b trial. In: *The Lancet. Respiratory medicine* 10 (3), pagg. 267–277. DOI: 10.1016/S2213-2600(21)00454-9.
- Turck, Dominique; Braegger, Christian P.; Colombo, Carla; Declercq, Dimitri; Morton, Alison; Pancheva, Ruzha et al. (2016): ESPEN-ESPGHAN-ECFS guidelines on nutrition care for infants, children, and adults with cystic fibrosis. In: *Clinical nutrition (Edinburgh, Scotland)* 35 (3), pagg. 557–577. DOI: 10.1016/j.clnu.2016.03.004.



Miglioramento della tolleranza al glucosio grazie ai modulatori CFTR

La nuova terapia con il triplo modulatore CFTR (Trikafta) migliora la funzione polmonare, l'indice di massa corporea (BMI), l'apertura dei seni paranasali e la qualità della vita nei pazienti e nelle pazienti con fibrosi cistica. Ma che influenza ha questo trattamento sulla tolleranza al glucosio delle persone colpite? Questa domanda è stata posta in un recente studio del gruppo di ricerca del Dr. Gaisl dell'Ospedale Universitario di Zurigo (USZ).

Autore: Thomas Gaisl

Lo studio di coorte ha osservato persone adulte con fibrosi cistica e mutazione F508del (omozigote o eterozigote) trattate con Trikafta presso l'USZ dal 2020. Gli esami effettuati prima del trattamento e almeno tre mesi dopo l'inizio del trattamento con Trikafta comprendevano un test orale di tolleranza al glucosio (OGTT) con misurazione del glucosio e dell'insulina, BMI, un test di funzionalità polmonare e livelli di cloruro nel sudore. I ricercatori hanno utilizzato un'analisi dei profili di reazione al fine di calcolare le variazioni dei risultati.

Risultati

Lo studio ha compreso 33 pazienti (27,8 ±6,3 anni; 73% maschi; 64% F508del omozigote). A 184 giorni dall'inizio del trattamento, in 16 pazienti (48,5%) la categoria clinica di tolleranza al glucosio è migliorata, mentre in 13 (39,4%) è rimasta invariata e in 4 è peggiorata (12,1%). Complessivamente, la glicemia (livello di glucosio nel sangue) nell'OGTT di 60, 90 e 120 minuti è diminuita significativamente da 11,9 ±2,7 mmol/l a 10,6 ±2,8 mmol/l ($p = 0,012$), da 10,4 ±3,0 mmol/l a 8,4 ±3,6 mmol/l ($p = 0,002$) e da 7,3 ±3,1 mmol/l a 5,7 ±3,0 mmol/l ($p = 0,012$). In questo breve periodo, anche i livelli di HbA1c (un biomarcatore dei livelli di

glucosio nel sangue nelle ultime 8-12 settimane) sono migliorati significativamente da 5,50 ±0,24% a 5,39 ±0,25% ($p = 0,039$).

Conclusione

Nei pazienti adulti con almeno una copia di F508del, il trattamento con il triplo modulatore CFTR Trikafta è stato associato a un miglioramento della tolleranza al glucosio senza aumentare la secrezione di insulina. L'inizio precoce del trattamento con Trikafta può portare a un controllo del glucosio duraturo o prevenire danni a lungo termine. Tuttavia, a tale scopo sono ancora necessari ulteriori studi prospettici. «Grazie al fatto che Trikafta viene utilizzato intensamente in Svizzera da un periodo relativamente lungo, abbiamo potuto osservare un ulteriore effetto positivo di questo medicamento innovativo presso l'USZ. In futuro abbiamo in programma di condurre ulteriori analisi in questa direzione», ha dichiarato il gruppo di ricerca.

Allo studio hanno partecipato i ricercatori e la ricercatrice qui menzionati: Carolin Steinack^{a*}; Matthias Ernst^b; Felix Beuschlein^{b,c}; René Hage^a; Maurice Roeder^a; Macé M. Schuurmans^a; Christoph Schmid^b; Thomas Gaisl^a

^a Dipartimento di pneumologia, Centro per il trapianto polmonare, Centro per la fibrosi cistica nelle persone adulte, Centro polmonare interventistico, Ospedale universitario di Zurigo, Zurigo, Svizzera

^b Dipartimento di Endocrinologia, Diabetologia e Nutrizione Clinica, Ospedale Universitario di Zurigo e Università di Zurigo, Zurigo, Svizzera

^c Clinica medica e Policlinico IV, Università Ludwig-Maximilians di Monaco, Monaco, Germania München, Deutschland



Persona colpita si inietta l'insulina.

Quando la sete arriva è già troppo tardi

Bere consapevolmente, non solo durante lo sport

Nelle persone affette da fibrosi cistica (FC), la perdita di liquidi non provoca la sensazione di sete come nelle persone sane. Pertanto, devono bere prima di avere sete e al di là della sete. Per stimolare la sensazione di sete, occorre somministrare loro soluzioni elettrolitiche (liquidi arricchiti di minerali) ad alto contenuto di sale. Ma perché percepiamo meno sete?

Autore: Stephan Kruip (57 anni, affetto da FC) in coordinamento con il Gruppo di lavoro sullo sport

La risposta è semplice: quando una persona sana suda, perde molta acqua e poco sale; questo aumenta la concentrazione di sale nel sangue e provoca la sensazione di sete. Tuttavia, poiché nelle persone affette da FC il sale viene espulso insieme al sudore, il contenuto di sale nel sangue aumenta meno o quasi per niente. Di conseguenza, non sentono quasi mai la sete e quindi bevono molto meno di quanto sarebbe necessario a causa della perdita d'acqua. In altre parole: nella fibrosi cistica la sudorazione provoca elevate perdite di elettroliti nel siero (liquido ematico), che impediscono l'innescare della sensazione di sete e portano a una disidratazione «volontaria» (= disidratazione).

Quanto sale si perde durante lo sport?

Le persone affette da FC perdono con il sudore una quantità di ioni di sodio (Na^+) e di cloruro (Cl^- , cioè il comune sale da cucina) da tre a quattro volte superiore a quella delle persone sane. Questo effetto viene utilizzato ancora oggi per diagnosticare la malattia con l'ausilio del test del sudore. In uno studio (vedere sotto), bambini e adolescenti hanno praticato tre ore di sport. Dopo questo sforzo, avevano perso

fino a 3,6 mmol di elettroliti per kg di peso corporeo – anche di più, includendo le perdite attraverso le urine – (corrispondenti a 0,21 g/kg, perché un grammo di NaCl corrisponde a 17,1 mmol di Na^+ e Cl^-). Per un adulto che pesa 80 kg, si tratta di 16 g di sale,

un cucchiaio da tavola! Anche nei bambini con FC il deficit elettrolitico dopo l'esercizio fisico è risultato da quattro a dieci volte superiore rispetto ai bambini sani esposti a una sollecitazione simile in condizioni di calore per 120 minuti. Il risultato principale dello studio è che



Bere a sufficienza sia prima che dopo l'esercizio fisico è una priorità assoluta per le persone con o senza FC.

le persone affette da FC sottostimano fortemente l'assunzione di liquidi e si disidratano quando fanno esercizio fisico al caldo, anche quando vengono offerte loro bevande aromatizzate zuccherate (ad esempio bevande alla frutta). Questo non è privo di pericoli, perché i rischi fisici della disidratazione insorgono già con una perdita di liquidi di appena il 2% del peso corporeo. Questo risultato può essere raggiunto già dopo una bella camminata di un'ora senza bere, oppure lavorando in modo concentrato al computer, se ci si dimentica di bere per un paio d'ore. Se fa anche caldo o se la persona svolge un'attività sportiva intensa, questo dato soglia può essere raggiunto ancora più rapidamente.

E poi c'è il sale da aggiungere!

Lo studio ha inoltre dimostrato che le persone affette da fibrosi cistica dovrebbero aggiungere alle loro bevande circa tre grammi di sale/litro (corrispondente a un cucchiaino da tè raso per litro o a 50 mmol/l) quando fanno sport. Da un lato, riduce la forte perdita di elettroliti nel sudore, dall'altro, il sapore salato contribuisce ad aumentare la sensazione di sete e quindi ad aumentare la quantità bevuta. Sebbene queste bevande abbiano un sapore decisamente salato, i bambini e gli adolescenti dello studio ne hanno bevuto spontaneamente di più rispetto alle bevande con meno sale offerte. A quanto pare, l'aumento della sensazione di sete avviene nel corpo piuttosto che attraverso la percezione del gusto. Gli autori spiegano l'effetto positivo della soluzione ricca di sale con il fatto che il sale innesca la sensazione di sete nel cervello attraverso i recettori. Quindi ricordate: durante uno sforzo e/o nei periodi caldi, bevete molto, prima e al di là della sete! Le bevande salate riducono la perdita di elettroliti e invogliano a bere di più. Un'elevata perdita di sali si può contrastare anche con le compresse. Non c'è da preoccuparsi di un sovradosaggio moderato di sale, perché l'organismo espelle sem-

plicemente i sali in eccesso attraverso l'urina. Tuttavia, un eccesso di sale porta alla nausea e, a lungo andare, può far salire la pressione sanguigna. Per quanto riguarda i dati quantitativi, va notato che esistono differenze individuali e che i nuovi modulatori sono in grado di dimezzare all'incirca la quantità di sale emessa con il sudore

Ristampato per gentile concessione di Mukoviszidose e.V. – Bundesverband Cystische Fibrose (CF) – Germania

Avvertenza importante:

queste raccomandazioni non si applicano più a pazienti che assumono Kalydeco o Trikafta con un test del sudore normale o quasi normale.

PARI

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 Ciaia 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

«Sono grata e ricordo con affetto il periodo al centro FC»

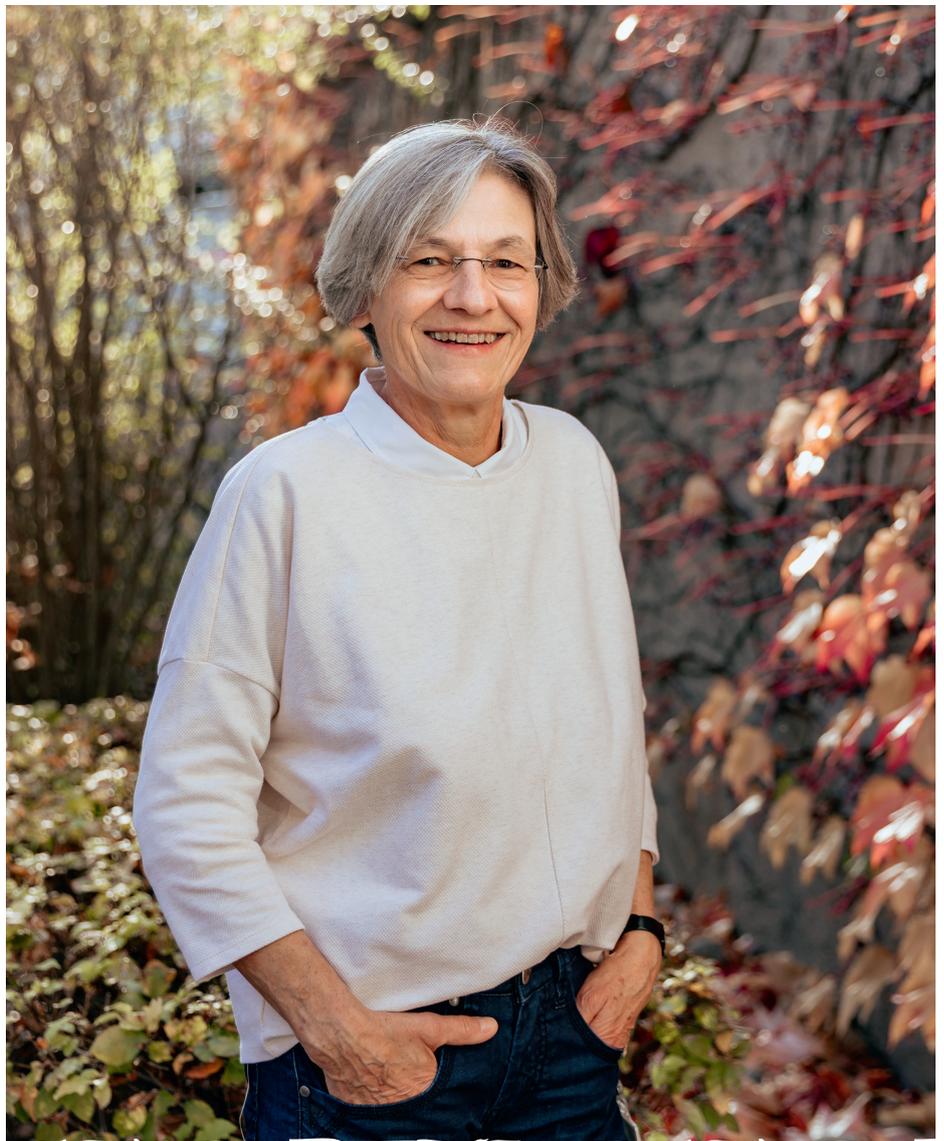
Doris Schaller, finora assistente sociale presso il centro FC dell'Inselspital di Berna, andrà in pensione a marzo 2023. Ripensando agli anni passati, ringrazia tutti coloro con cui è stata in contatto professionalmente con parole molto personali.

Autrice: Doris Schaller

Ho apprezzato molto questi ultimi anni e porterò con me molte esperienze e ricordi di questo periodo. Vorrei cogliere l'occasione per ringraziare tutte le persone a cui sono stata legata professionalmente per la fiducia che hanno riposto in me: per le numerose conversazioni, per la ricerca di soluzioni e, non da ultimo, per le risate condivise!

L'imminente pensionamento, che per alcuni giunge troppo presto e per altri troppo tardi, arriva al momento giusto per me. Non vedo l'ora! I cambiamenti, grandi o piccoli, sono inevitabili e le nuove fasi della vita fanno parte della nostra esistenza. La vita lavorativa è chiamata anche «attività», ma siamo chiari fin dall'inizio: non ho intenzione di fermarmi. Ci sono tantissime cose che mi interessano. Credo sempre che la vita sia piena di sorprese e che non passi giorno in cui non sperimentiamo o impariamo qualcosa di nuovo.

Lavoro sociale, salute, malattia: un campo lavorativo che mi ha affascinato fin dall'inizio della mia carriera professionale. Nel mio lavoro quotidiano, l'aspetto psicosociale mi ha «conquistata» e non mi ha abbandonata fino ad oggi. L'essere umano al centro e la sua unicità erano e sono assolutamente fondamentali per me. Ognuno ha la sua storia e la sua verità. Questi principi guida mi hanno sempre accompagnata.



Doris Schaller non vede l'ora di scoprire e imparare cose nuove ogni giorno, anche dopo la pensione.

Come assistente sociale, per oltre vent'anni sono stata responsabile della clinica otorinolaringoiatrica e della chirurgia cranio-maxillo-facciale dell'Inselspital di Berna: discipline molto interessanti e diverse. Durante questo periodo ho potuto assistere e accompagnare tante persone e ho imparato molto. A volte penso ancora oggi: «Chissà come sta questa o quella persona?»

Dopo questi vent'anni, ho avuto il desiderio di familiarizzare con una nuova area tematica: ora sono un'assistente sociale per bambini, giovani, adulti e famiglie affetti da FC da oltre otto anni. Durante tutti questi anni, ho potuto di partecipare a innumerevoli colloqui che mi hanno permesso di conoscere situazioni di vita molto personali. – La fiducia che è stata riposta in me mi tocca molto ancora oggi. Questo periodo mi ha lasciato un'impronta duratura e ne sono molto grata.

Rimango sempre impressionata dalla forza, dalla fiducia, dall'impegno e dalla volontà con cui le persone affette da FC e le loro famiglie hanno affrontato situazioni talvolta difficili. La disciplina nell'effettuare ogni giorno le terapie, la definizione di obiettivi: tutto questo mi ha sempre profondamente commossa e motivata nel lavoro quotidiano. Molti di questi incontri e colloqui rimarranno impressi nella mia memoria.

Ho sempre trovato molto utile la collaborazione del team interdisciplinare della clinica pediatrica e del reparto di degenza dell'Inselspital o del Quartier Bleu del Lindenhofspital, composto da medici, infermieri specializzati in FC, fisioterapisti e nutrizionisti. L'obiettivo di trarre il meglio dalla situazione per la persona colpita era sempre la prima priorità.

La collaborazione all'interno del gruppo specializzato in lavoro sociale e FC è sempre stata molto preziosa, stimolante, solidale e sempre caratterizzata

dall'umorismo. Quest'ultimo è prezioso per me nella sfera professionale come in quella privata.

«Grazie a tutti voi!»

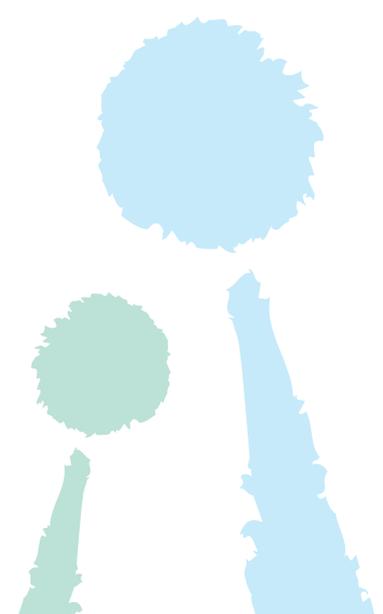
La direzione e il comitato direttivo di FCS hanno sostenuto il lavoro sociale fin dall'inizio e l'apprezzamento è sempre stato palpabile. In questo modo è stato possibile offrire un'assistenza sociale professionale specifica per le persone e le famiglie affette da FC e per i loro familiari. L'impegno insuperabile di FCS è per me impareggiabile e vorrei che ci fosse un'organizzazione così forte, innovativa e mirata anche per altre malattie!

Grazie alla ricerca e agli instancabili sforzi di molte persone impegnate, si è riusciti a realizzare una visione: Trikafta. Ciò che all'inizio sembrava quasi impossibile, è diventato realtà. Per me è come un «salto quantico»; la mia gioia e la mia gratitudine sono difficilmente esprimibili a parole. Il lavoro di ricerca continua e sono fiduciosa che porterà benefici a tutti nel prossimo futuro.

Ricorderò sempre il tempo trascorso nel centro FC con immensa gratitudine e affetto. Mi è rimasto impresso profondamente e non lo dimenticherò mai. Desidero ringraziare tutti dal profondo del cuore per la fiducia che hanno riposto in me e auguro a tutti il meglio per il futuro. Ma poi, in fondo, non è mica un «addio»! Non vedo l'ora di incontrare di nuovo alcuni di voi chissà dove e chissà quando.

Doris Schaller

è stata assistente sociale SUP presso il Centro FC della clinica pediatrica e della clinica per adulti dell'Inselspital di Berna e presso il Quartier Bleu dell'Ospedale Lindenhof fino a marzo 2023.



Libro consigliato

Nel giugno 2022 è stata pubblicata la seconda edizione del libro «Mutation-specific therapies in cystic fibrosis» (terapie specifiche per le mutazioni nella FC) con oltre il 70% di nuovi contenuti. Il libro in inglese fornisce una panoramica completa dello stato della ricerca sulle terapie specifiche per le mutazioni, sulla struttura e sulla funzione della CFTR e sui biomarcatori CFTR.

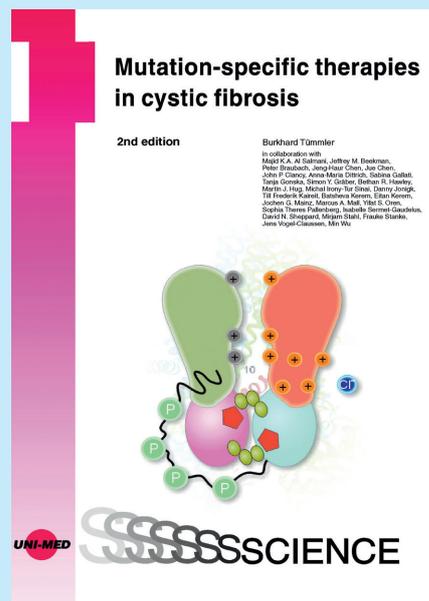
Nel libro troverete tra l'altro quanto segue.

- Descrizione compatta dello sviluppo preclinico e clinico dei modulatori CFTR con tabelle aggiornate relative agli studi clinici sui modulatori CFTR

- Genetica di popolazione delle mutazioni del gene CFTR con ampia bibliografia di articoli originali
- Bibliografia completa su tutti gli studi di fase 2 e fase 3 sui modulatori CFTR e su tutti gli studi post-approvati sui modulatori CFTR (aggiornata a dicembre 2021)

L'editore, il professor Burkhard Tümmler, commenta l'opera come segue: «Il libro è attualmente la fonte più aggiornata e completa di informazioni su CFTR, biomarcatori CFTR e modulatori CFTR ed è stato concepito per informare i lettori di tutta la letteratura rilevante senza ulteriori ricerche.»

Il libro è disponibile al prezzo di CHF 45.00 più spese di spedizione presso la casa editrice UNI-MED.



Poiché la vostra farmacia di Rebstock è partner dell'associazione Fibrosi Cistica Svizzera,

e va subito meglio.

abilis



Create il vostro conto online o presso la vostra farmacia di Rebstock.



Contatti

Comitato

Reto Weibel (presidente)

reto.weibel@fibrosicisticasvizzera.ch

Peter Mendler (vicepresidente)

peter.mendler@fibrosicisticasvizzera.ch

Claude-Alain Barke (vicepresidente)

claude-alain.barke@fibrosicisticasvizzera.ch

Dr. med. Andreas Jung

andreas.jung@kispi.uzh.ch

Yvonne Rossel

yvonne.rossel@fibrosicisticasvizzera.ch

Anna Randegger

anna.randegger@fibrosicisticasvizzera.ch

Segretariato

info@fibrosicisticasvizzera.ch

Gruppi regionali

aargau@cystischefibroseschweiz.ch

basel@cystischefibroseschweiz.ch

bern@cystischefibroseschweiz.ch

FR-VD@mucoviscidosesuisse.ch

NE-JU@mucoviscidosesuisse.ch

ostschweiz@cystischefibroseschweiz.ch

ticino@fibrosicisticasvizzera.ch

gvrvm@mucoviscidosesuisse.ch (Valais romand)

zentralschweiz@cystischefibroseschweiz.ch

zuerich@cystischefibroseschweiz.ch

Commissioni

Commissione adulti:

kommision-CFE@cystischefibroseschweiz.ch

Commissione trapiantati:

kommision-LTX@cystischefibroseschweiz.ch

Impressum

Rivista per i membri di
Fibrosi Cistica Svizzera

Editore responsabile

Fibrosi Cistica Svizzera (FCS)

Stauffacherstrasse 17a

Casella Postale

3014 Berna

Tel. +41 31 552 33 00

info@fibrosicisticasvizzera.ch

fibrosicisticasvizzera.ch

Conto di donazione

IBAN CH10 0900 0000 3000 7800 2

Donazioni online



Editoriale

Fibrosi Cistica Svizzera

Layout

Feinheit AG

Stampa

Wälti Druck GmbH

Foto di prima pagina

Ruben Ung Fotografie

Tiratura

2600



Fino al giorno in cui sar  possibile
guarire la fibrosi cistica.



Cystische Fibrose Schweiz
Mucoviscidose Suisse
Fibrosi Cistica Svizzera
Cystic Fibrosis Switzerland