

ensemble

La rivista della famiglia FC

«Siamo stati sul filo del rasoio per mesi, nel costante timore della prossima reazione allergica».

Nadia Wildhaber, madre di Lino

Effetti collaterali dei modulatori CFTR

Pagine 5-12



Contenuto

Editoriale

4



Famiglia Wildhaber: «Grazie a Trikafta, ci siamo liberati di un enorme fardello»

5

Effetti indesiderati dei modulatori CFTR:
rapporto del Dott. Sylvain Blanchon del CHUV
di Losanna

9

Dott. Andreas Jung: approcci terapeutici
per il trattamento di varianti CFTR rare che
non rispondono ai modulatori CFTR

13

MarCHethon Biasca: 20 anni di corse per una
buona causa

17

Due consigli di libri per bambini:
«Boya viaggia nella giungla» e
«Il mio libro del coraggio»

24

Perché mi impegno per la causa?
Presentazione di due nuovi membri nel
Comitato

26

Care lettrici, cari lettori,

viviamo in tempi di sconvolgimenti. Dopo la fine della pandemia di SARS-Cov2, le guerre in Ucraina e nella Striscia di Gaza ci preoccupano, gli Stati Uniti sono alle prese con un'elezione presidenziale epocale e gli ospedali svizzeri registrano deficit milionari mai visti prima. Possiamo considerarci quasi fortunati a poter trattare le persone affette da fibrosi cistica: dopo decenni di terapia meramente sintomatica, con Trikafta® e Kalydeco® (i cosiddetti modulatori CFTR) possiamo finalmente offrire alla maggior parte delle persone affette terapie altamente efficaci.

Nonostante l'euforia personale e mediatica, a volte si dimentica che i modulatori CFTR possono anche causare effetti collaterali: il dottor Sylvain Blanchon riassume nel suo articolo gli effetti indesiderati noti, più e meno comuni, e mostra quanto spesso il trattamento venga interrotto a causa di un'intolleranza (pag. 9). In questo contesto, è toccante la storia di un giovane paziente con gravi effetti collaterali di Orkambi® e Trikafta® – fortunatamente a lieto fine – che potete leggere in questo numero (p. 5)!



Dott. Andreas Jung

Un numero esiguo di persone affette non trae beneficio dai modulatori pur avendo le varianti CFTR «adatte», il che deprime a sfavore di un ulteriore trattamento, se non altro per ragioni di costo. Sebbene l'interruzione del trattamento sia un evento raro, è comunque importante sviluppare terapie alternative per queste persone affette da FC. Inoltre, circa il 5% delle persone affette da FC in Svizzera non può beneficiare di un modulatore CFTR a causa delle loro varianti CFTR.

Per tutti questi gruppi di persone affette da FC, la cosiddetta terapia genica potrebbe rappresentare in futuro un approccio terapeutico efficace, in cui il gene CFTR «difettoso» viene corretto a livello di DNA o mRNA in modi diversi, consentendo così una corretta produzione della proteina CFTR. In un articolo sulle opzioni terapeutiche per le persone affette che non rispondono ai modulatori CFTR, illustro queste strategie attuali e spiego a che punto del processo di sviluppo ci troviamo (pag. 13). Poiché tutta una serie di sostanze è attualmente in fase di sperimentazione clinica, la speranza che alcuni prodotti riescano a ottenere l'autorizzazione alla commercializzazione è più forte che mai, anche se sicuramente dovremo aspettare ancora qualche anno.

Le auguro una piacevole lettura.

Cordialmente,

Dott. Andreas Jung
Membro del Comitato
d'amministrazione di FCS

«Grazie a Trikafta, ci siamo liberati di un enorme fardello»

Oggi Lino Wildhaber (14 anni) salta sul trampolino come un acrobata. È pieno di energia e gioia di vivere. Purtroppo non è sempre stato così: ha fatto un lungo percorso, caratterizzato da gravi effetti collaterali di Orkambi e Trikafta e da mesi di stress costante per tutta la famiglia.

Autrice: Cornelia Etter

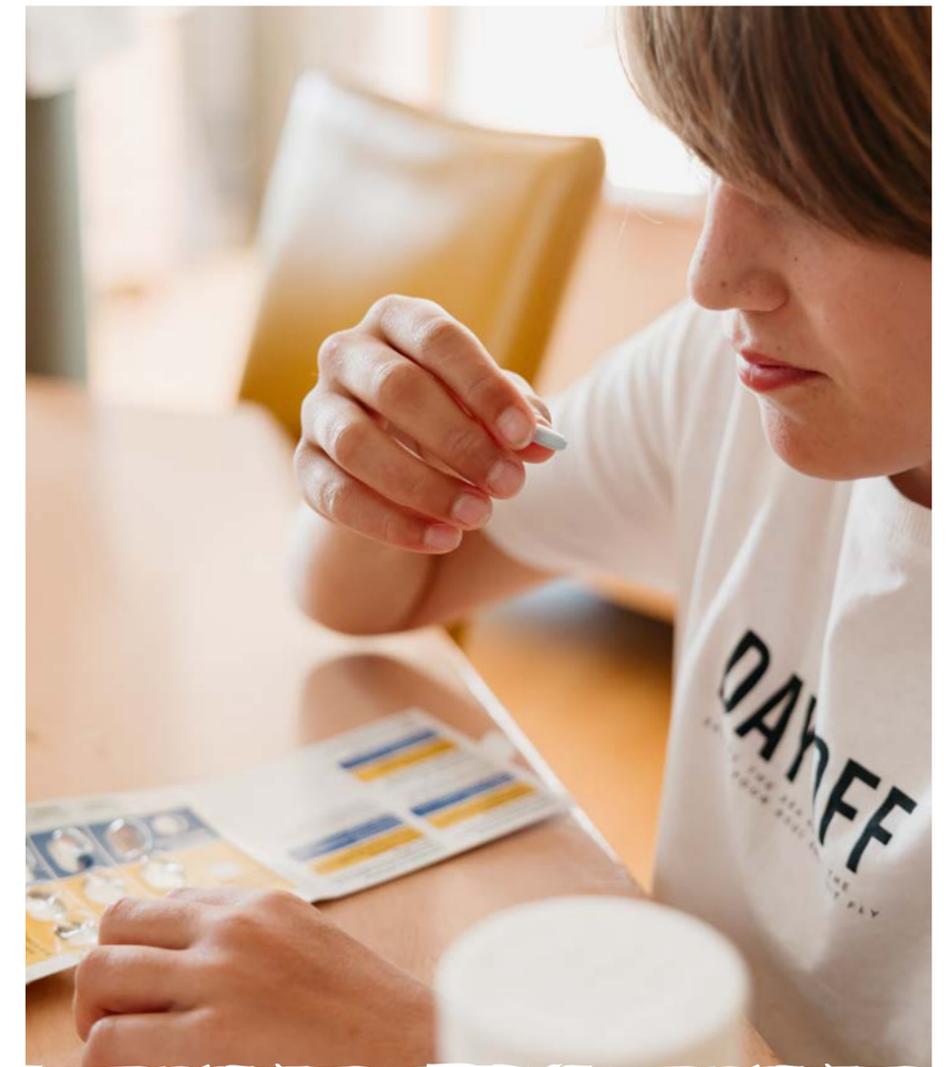
Lino Wildhaber è un giovane brillante e socievole. Pochi mesi dopo la sua nascita, gli è stata diagnosticata la fibrosi cistica. Ha avuto un inizio difficile nella vita. «Oggi sono in forma e non mi lamento», dice.

La famiglia ha attraversato anni difficili, fatti di lunghe degenze in ospedale pediatrico, di una rigida routine quotidiana con terapia inalatoria e respiratoria, di innumerevoli infezioni e di un ciclo di antibiotici per via endovenosa dopo l'altro. La madre Nadia ha trascorso mesi in ospedale con Lino, mentre il marito Stefan organizzava la vita quotidiana a casa con i fratelli maggiori di Lino, Timo e Janina. Una situazione difficile.

La funzione polmonare di Lino era al 58% al punto più basso, all'età di 11 anni. Di quel periodo dice: «All'epoca dovevo fare delle pause quando salivo le scale.»

Trikafta: tra speranza e disperazione

A causa del costante peggioramento delle sue condizioni di salute, a soli 11 anni gli è stata somministrata la prima dose di Orkambi, il precursore di Trikafta. Sebbene sia stato subito evidente che il medicamento funzionasse, il personale specializzato ha dovuto rendersi conto che Lino non lo



La routine quotidiana: Lino che prende Trikafta.

«Grazie a Trikafta, ci siamo liberati di un enorme fardello. Ora abbiamo di nuovo tanta libertà come famiglia!»

Nadia Wildhaber, madre di Lino



Un trio solido: Lino con la madre Nadia e il padre Stephan Wildhaber.

tollerava. L'assunzione del medicamento gli ha causato gravi reazioni allergiche. Con febbre alta, vomito, gonfiore e macchie su tutto il corpo, è stato portato d'urgenza nel reparto di terapia intensiva. «Una volta il mio fisioterapista è venuto nel reparto di terapia intensiva, mi ha guardato e ha detto: 'Scusa, mi sono sbagliato', racconta Lino. «Non mi ha riconosciuto perché avevo il viso talmente gonfio!» Sono seguiti innumerevoli esami e giorni tra speranza e disperazione, racconta la madre Nadia Wildhaber.

La grande speranza della famiglia Wildhaber era che Lino potesse iniziare con Trikafta, in modo da poter stabilizzare il suo stato di salute. Tuttavia, i test hanno provato che Lino è allergico agli stessi ingredienti che sono contenuti anche in Trikafta. «Non avevo comunque paura di provare Trikafta. Dovevo provarci, perché non potevo peggiorare più di così», afferma Lino.

Sua madre racconta: «Poco dopo aver iniziato il trattamento con Trikafta, Lino

tossiva tantissimo, sputando grandi quantità di catarro orribile!» Quindi, ha pensato: «Funziona! Il catarro si sta sciogliendo!»

Sotto stress costante per mesi

Ma i gravi effetti collaterali non hanno tardato ad arrivare: Lino ha lottato con febbre e vomito, eruzioni cutanee e gonfiori su tutto il corpo. Dopo una dose di Trikafta, il medicamento è stato sospeso. Dopo molti chiarimenti e considerazioni, il team medico dell'Ospedale pediatrico universitario di Zurigo ha deciso di adattare la dose di Trikafta individualmente, somministrando a Lino dosi piccolissime in microgrammi, in un approccio di desensibilizzazione, e aumentandole gradualmente.

«Lino spesso si sdraiava impotente al centro del trampolino e lasciava che gli altri bambini lo facessero rimbalzare per sciogliere il catarro nei polmoni. Oggi è il più grande acrobata!»

Nadia Wildhaber, madre di Lino



Sempre più in alto: oggi Lino è un vero acrobata.

Lino ci racconta: «Mi hanno preparato ogni singola dose e l'hanno aumentata molto lentamente.» Sua madre racconta di questo periodo: «Siamo stati sul filo del rasoio per mesi, nel costante timore della prossima reazione allergica. Lo abbiamo monitorato 24 ore su 24 e in segreto temevamo qualcosa che non sarebbero potute assolutamente accadere.» Dopo un lungo periodo di ansia e una procedura complessa, il corpo di Lino si è abituato al medicamento e, da allora, lo tollera senza problemi. Oggi prende la dose abituale di Trikafta. Ha ampiamente recuperato la sua funzione polmonare, che oggi è fortunatamente tornata al 94%.

Guarire e imparare in ospedale

A causa dei numerosi ricoveri in ospedale, Lino era spesso assente da scuola. «Dalla seconda alla quinta elementare sono stato spesso ricoverato per settimane», racconta. «Quando mi sentivo abbastanza bene, riuscivo a fare i compiti grazie agli insegnanti dell'ospedale», racconta raggianti. Lino ha potuto contare anche sulla comprensione degli insegnanti della sua classe. Un inverno, quando voleva solo sciare invece di imparare, il suo insegnante gli ha detto: «La cosa più importante è che tu guarisca!» e gli ha permesso di prendersi diverse settimane di pausa da scuola per recuperare in montagna.



Meningi al lavoro: Lino è desideroso di imparare e ora può frequentare la scuola come gli altri bambini e le altre bambine.

Dei suoi fratelli dice: «Sono sempre stati un grande sostegno!»

Una festa estiva di ringraziamento

Per mamma Nadia è chiaro che la fibrosi cistica di Lino ha spesso messo a dura prova l'intera famiglia che, oltre all'impegno instancabile del personale medico e infermieristico, è riuscita a superare solo grazie alla disponibilità delle persone intorno a loro: insegnanti comprensivi, datori di lavoro, amici, nonni disponibili, maestre d'asilo e vicini di casa. «Questo entourage è un dono!», afferma entusiasta. Da genitori, lei e suo marito hanno dovuto spesso riorganizzare le loro giornate lavorative per settimane intere e ripianificare costantemente le vacanze. A luglio 2022, la famiglia Wildhaber ha quindi organizzato una grande festa estiva per dimostrare la propria gratitudine. Nell'estate del 2023 hanno potuto persino fare un viaggio in America e nell'estate del 2024 Lino ha finalmente potuto andare al campo «Jubla» (Jungwacht Blauring). Tre anni prima, senza Trikafta, tutto questo non sarebbe stato possibile.

Lino non vuole essere definito dalla sua malattia

«Credo che Lino abbia dovuto ritrovare se stesso attraverso Trikafta, perché improvvisamente ci sono tante altre cose che possono definirlo», dice Nadia Wildhaber, riassumendo gli ultimi difficili anni. «Non vuole più essere definito dalla sua malattia.» Guardando il trampolino in giardino, dice: «Lino spesso si sdraiava impotente al centro e lasciava che gli altri bambini lo facessero rimbalzare per sciogliere il catarro nei polmoni. Oggi è il più grande acrobata! Non lo vedo quasi più per via dello sport e degli incontri con i suoi amici», afferma con malinconia e allo stesso tempo con molta gratitudine. «Grazie a Trikafta, ci siamo liberati di un enorme fardello. Ora abbiamo di nuovo tanta libertà come famiglia!»

Effetti indesiderati dei modulatori CFTR

I modulatori CFTR hanno portato a un miglioramento radicale della salute delle persone affette da fibrosi cistica (FC). «Nonostante tutto l'entusiasmo per gli effetti positivi, dobbiamo però anche ampliare le nostre conoscenze sugli effetti negativi e indesiderati, di cui finora abbiamo poca esperienza, soprattutto nelle persone affette più giovani», sottolinea il dottor Sylvain Blanchon.

Autore: Dott. Sylvain Blanchon, Direttore del Dipartimento di Pneumologia Pediatrica e Fibrosi Cistica dell'Ospedale Universitario di Losanna (Centre Hospitalier Universitaire Vaudois - CHUV), Losanna

In Svizzera sono attualmente disponibili quattro modulatori CFTR, Kalydeco®, Orkambi®, Symdeko® e Trikafta®, con regole di prescrizione precise a seconda dell'età, delle anomalie genetiche e della gravità della malattia. Negli ultimi anni sono diventati il centro dell'attenzione di pazienti e personale

medico. Inoltre, monopolizzano spesso conferenze, incontri e progetti di ricerca.

Il numero di pubblicazioni scientifiche su questo argomento è in costante aumento, con oltre 2000 pubblicazioni di riferimento, a cui se ne aggiungono quasi 400 ogni anno. E gli effetti collaterali?

Un quadro più realistico degli effetti collaterali

I primi effetti indesiderati sono stati segnalati dall'industria farmaceutica durante gli studi clinici, che per definizione sono condotti in condizioni strettamente controllate. Oggi sono disponibili dati estrapolati dalla vita reale che forniscono un quadro più realistico. Gli studi clinici più importanti riportano tassi di interruzione dall'1 all'8% per Kalydeco®, dal 4 al 5% per Orkambi® e dallo 0 al 2% per Trikafta®. I risultati degli studi in real life sono abbastanza simili per Kalydeco® e Trikafta®, ma significativamente superiori per Orkambi®. In alcuni studi, i tassi di interruzione dopo un anno erano superiori al 20%. Ciò è dovuto agli effetti collaterali, ma anche all'inefficacia.

Gli effetti collaterali sono numerosi e variano in termini di gravità e tempistica, anche se nella grande maggioranza dei casi non sono gravi e si manifestano nelle prime settimane di trattamento. Inoltre, esiste un'ampia variabilità da paziente a paziente con lo stesso modulatore o da modulatore a modulatore con la stessa o lo stesso paziente. Questa variabilità a livello degli effetti collaterali, così come dell'efficacia, potrebbe essere almeno in parte legata alle diverse concentrazioni del medicamento nel sangue delle pazienti e dei pazienti. I vari effetti collaterali vengono studiati solo gradualmente e le loro cause sono certamente molteplici: fattori genetici, interazioni tra medicinali, dosaggi, adeguati almeno all'età e al peso della o del paziente, ecc.¹.



Dott. Sylvain Blanchon, Direttore del Dipartimento di Pneumologia Pediatrica e Fibrosi Cistica dell'Ospedale Universitario di Losanna (Centre Hospitalier Universitaire Vaudois - CHUV), Losanna

La **tabella 1** elenca gli effetti collaterali più comuni riportati in studi clinici di ampia portata (≥ 150 pazienti) e prolungati (≥ 24 settimane di durata del trattamento) per i quattro modulatori CFTR commercializzati².

SINTOMI	KALYDECO®	ORKAMBI®	SYMDEKO®	TRIKAFTA®
Sintomi delle vie respiratorie				
Tosse/esacerbazione	13-41	11-45	13-30	17
Dispnea (mancanza di fiato o respiro affannoso)	-	13	6-7	-
Emottisi (sangue nell'espettorato)	11	14-20	7-10	5
Congestione nasale	12-23	6-17	8-16	11
Dolore orofaringeo	21	7-15	6-9	10
Sintomi digestivi				
Diarrea	13	12	6-8	13
Nausea	16	10-13	6-9	
Dolore all'addome	16	10	-	-
Ostruzione intestinale	-	1-3	-	-
Sintomi generali				
Cefalee	23	13-16	12-17	17
Stanchezza	12	9	6-7	5
Febbre	-	-	5-11	-
Altri sintomi				
Eruzione cutanea	15	-	-	11
Anomalie del fegato	10	5-13	3-11	6-14

Percentuali degli effetti collaterali più comuni dei quattro medicinali modulatori CFTR riportati in studi clinici di ampia portata (≥ 150 pazienti, ≥ 24 settimane di trattamento).

Accumulo di disturbi respiratori e digestivi

Gli effetti collaterali più comuni sono i disturbi respiratori, che si manifestano in genere nei primi giorni di trattamento, in particolare la congestione bronchiale e otorinolaringoiatrica con congestione nasale, tosse grassa e produzione di espettorato. Questi possono nascondere un peggioramento dei sintomi (esacerbazione), ma possono anche assomigliare alla mancanza di fiato (dispnea) o alla presenza di sangue nell'espettorato (emottisi). Anche i disturbi digestivi sono comuni e si verificano in genere durante la prima settimana di trattamento; tra questi sono stati segnalati rari casi di ostruzione intestinale. Le eruzioni cutanee sembrano essere più frequenti con Trikafta® e di tipo abbastanza diverso

(eritematose, maculopapulari, papulari, morbilliformi, orticarioidi o esfoliative), e si manifestano soprattutto nelle prime due settimane di trattamento (vedere **figure 1 e 2**). Alcune eruzioni cutanee gravi sono talvolta associate a segni generali come stanchezza o febbre. Possono portare all'interruzione del trattamento, che può essere continuato con una dose ridotta o gradualmente aumentata.



Figura 1: l'eruzione cutanea, comparsa il 7° giorno di trattamento con Trikafta®, era morbilliforme (ricorda il morbillo) e meno pruriginosa, prima sul viso e poi gradualmente su tutto il corpo.



Figura 2: all'11° giorno di trattamento con Trikafta®, è comparsa un'eruzione cutanea pruriginosa e orticarioide (pomfi) sulle gambe e sul viso.

Le complicazioni epatiche sono state inizialmente molto enfatizzate negli studi clinici: è pertanto necessario effettuare controlli regolari durante il primo anno di trattamento. Esse si verificano in circa il 10% delle e dei pazienti e possono variare a seconda dell'età (forse più comuni nei bambini), dei co-fattori ambientali (alcol, altri trattamenti epatotossici) o di determinate caratteristiche genetiche del gene CFTR o di altri geni. Nella maggior parte dei casi, queste complicazioni epatiche sono costituite da una moderata citolisi (dissoluzione delle cellule), che si manifesta con un aumento isolato dei biomarcatori e non richiede un trattamento speciale. Sono stati segnalati anche rari casi di grave infiammazione epatica (epatite). Per quanto è noto, tuttavia, le anomalie epatiche si sono sempre risolte dopo la sospensione dei modulatori CFTR.

Sono stati registrati altri rari effetti collaterali come ipertensione, anomalie renali, dolore o congestione toracica nelle donne e negli uomini nonché

dolore ai testicoli. Sono stati segnalati casi molto rari di annebbiamento del cristallino (cataratta) in bambini e adolescenti, ma anche in fase prenatale in donne in gravidanza che seguivano un trattamento con modulatori CFTR. Ciò ha indotto le autorità sanitarie a prescrivere un controllo oftalmologico in pediatria prima dell'inizio del trattamento e dopo un anno. Alcune autrici e alcuni autori si chiedono anche se il sovrappeso e l'obesità debbano essere considerati effetti collaterali dei modulatori CFTR, dal momento che la loro incidenza è aumentata rispettivamente di due e tre volte tra il 2003 e il 2023, secondo il North American CF Registry.

Possibili effetti psichici gravi

In casi isolati sono stati segnalati sintomi neuropsicologici e psichiatrici, senza che tuttavia il collegamento con i modulatori CFTR sia stato chiaramente stabilito. Da uno a due mesi dopo l'introduzione di Trikafta®, sono stati segnalati in alcune e alcuni pazienti segni di confusione, difficoltà di linguaggio, disturbi della memoria o della

capacità di ricordare le parole. È molto difficile interpretare se le strategie utilizzate (interruzione del trattamento, riduzione della dose, inversione delle dosi mattutine e serali, prosecuzione del trattamento con le stesse modalità) abbiano avuto un effetto, poiché i cicli di trattamento variano notevolmente da paziente a paziente³.

L'impatto psicologico della FC è ben noto e i sintomi di depressione e ansia sono riportati nel 20-30% delle persone adulte affette da FC, una percentuale doppia rispetto alla popolazione generale. Tuttavia, diverse pubblicazioni su singoli casi di esaurimento nervoso (scompenso psichiatrico) e di sindrome ansioso-depressiva hanno messo in guardia da possibili effetti collaterali gravi di Trikafta® non riconosciuti negli studi clinici iniziali. Tuttavia, i primi studi estesi e/o prospettici sembrano essere rassicuranti. Il follow-up prospettico di 60 adulti in Germania durante i primi tre mesi di trattamento con Trikafta® ha mostrato un lieve miglioramento dei valori di depressione e ansia⁴.

In una recente pubblicazione supervisionata dall'azienda farmaceutica Vertex, sono stati riassunti i dati relativi a 3857 pazienti adulti che hanno partecipato agli studi clinici e alla sorveglianza post immissione sul mercato di Trikafta®: non è stata osservata alcuna differenza nei pensieri suicidi o nei tentativi di suicidio tra le e i pazienti che seguivano un trattamento con placebo e quelli che seguivano un trattamento con Trikafta®⁵. Lo stesso studio ha riassunto tutte le pubblicazioni che hanno esaminato questionari sulla depressione e non ha rilevato effetti negativi di Trikafta®. Infine, questa pubblicazione mostra che l'incidenza della depressione aumenta nella stessa misura sia nel registro della mucoviscidosi nordamericano che in quello tedesco prima e dopo l'introduzione di Trikafta®. Pochi dati sono disponibili per altri modulatori, come la serie di cinque adolescenti che hanno sperimentato un peggioramento o l'insorgenza di sindromi ansiose e depressive da due settimane a nove mesi dopo l'introduzione di Orkambi®, alcune delle quali gravi (tentativo di suicidio)⁶.

In ogni caso, se in futuro dovesse essere confermato un aumento dei sintomi ansiosi e/o depressivi in seguito all'introduzione dei modulatori CFTR, in particolare di Trikafta®, il meccanismo alla base di questo fenomeno dovrebbe essere ancora compreso. Si tratta di un effetto farmacologico diretto? È una conseguenza della rottura dell'equilibrio su cui la o il paziente ha costruito tutta la propria vita? Altre autrici e altri autori hanno riportato sentimenti di sopraffazione davanti alla nuova e imprevedibile vita offerta alla o al paziente o il timore che i modulatori CFTR possano un giorno non funzionare più.

Effetti a lungo termine sconosciuti nei bambini

Gli effetti collaterali dei modulatori CFTR necessitano ancora di molte ricerche per poterli descrivere meglio in modo da ottimizzare il trattamento e,

se possibile, la prevenzione, in particolare per quanto riguarda Trikafta® e i bambini piccoli, per i quali è stato utilizzato solo di recente. Infine, non si possono escludere effetti a lungo termine sconosciuti, soprattutto nei bambini ancora in fase di sviluppo e crescita e che probabilmente seguiranno queste terapie per molto tempo. Qualunque siano gli effetti collaterali dei modulatori CFTR, devono essere soppesati rispetto agli effetti positivi ed è questo equilibrio che deve guidare le nostre decisioni terapeutiche. Per la stragrande maggioranza delle e dei pazienti che hanno sperimentato effetti collaterali, i benefici del trattamento sono stati impareggiabili ed è per questo che il tasso di interruzione di Trikafta® è ora quasi nullo!

- ¹ Choong E et al. *Pharmaceutics* 2022
² Colley S, *Exp Opin Drug Safety* 2016.
 Gavioli E et al, *J Clin Pharm Ther* 2021
³ Heo S et al. *JCF* 2022
⁴ Piehler L et al. *Front Pharmacol* 2023
⁵ Ramsey B et al. *AJRCCM* 2023
⁶ McKinzie C et al. *J Cyt Fib* 2017

Approcci terapeutici per il trattamento delle varianti CFTR rare che non rispondono ai modulatori CFTR

In Svizzera, l'85% delle persone affette da FC ha una variante CFTR che risponde a un medicamento modulatore. Un ulteriore 10% con mutazioni rare potrebbe inoltre beneficiare di un'autorizzazione estesa di medicinali come Trikafta®. Per il restante 5% delle persone affette da FC che non rispondono ai modulatori CFTR a causa della loro mutazione genetica, sono in via di studio nuovi approcci come la terapia genica.

Autore: Dott. Andreas Jung, ospedale cantonale di Winterthur/ospedale pediatrico universitario di Zurigo, responsabile del Registro svizzero della FC e membro del Consiglio d'amministrazione di FCS

Il difetto genetico di base della fibrosi cistica comporta una formazione ridotta, difettosa o inesistente della proteina CFTR (il canale ionico per il cloruro sulla superficie cellulare). Attualmente sono note più di 2100 varianti CFTR, di cui più di 700 possono causare la FC (www.genet.sickkids.on.ca, cfr2.org). In Svizzera, l'85% delle persone affette da FC presenta almeno una mutazione del gene CFTR (variante CFTR) che risponde a un modulatore CFTR altamente efficace come Trikafta® o Kalydeco®. Inoltre, circa un ulteriore 10% delle persone affette potrebbe seguire un trattamento con Trikafta®; si tratta di persone con mutazioni rare per le quali l'efficacia di Trikafta® è stata dimostrata da studi in vitro (177 varianti già approvate per la terapia negli USA) o dai dati del «Compassionate Programm» francese (altre 158 varianti). L'autorizzazione di Trikafta® per il trattamento delle persone affette con queste varianti aggiuntive di CFTR è stata presentata all'Agenzia

Europea per i Medicinali (EMA). Si può quindi presumere che Swissmedic si occuperà anche di questo dopo l'autorizzazione dell'EMA. In linea di principio, circa il 95% di tutte le persone colpite in Svizzera potrebbe quindi beneficiare di un modulatore CFTR nel futuro prossimo.

Approcci terapeutici promettenti
 Tuttavia, una percentuale molto ridotta di queste persone deve interrompere il trattamento a causa di effetti collaterali più marcati (vedere l'articolo del Dott. Sylvain Blanchon, pag. 9) o di inefficacia. Nel 2022, nel Registro svizzero della FC erano stati registrati 15 casi di interruzione del trattamento con Trikafta®, pari al 3% delle 494 persone che seguivano un trattamento in quel momento (**tabella 1**). Per queste persone, così come per il 5% circa di cui sopra per le quali i modulatori CFTR non possono funzionare poiché non sono in grado di sintetizzare alcuna proteina CFTR nelle cellule dell'organismo a cau-

sa delle loro varianti CFTR (le cosiddette mutazioni di classe I e di classe VII; **figura 1**), esistono attualmente diversi approcci terapeutici promettenti, come hanno riferito la Dott.ssa Sylvia Hafkemeyer (Mukoviszidose e.V., Germania) e Angela Koutsokera (CHUV,



Dott. Andreas Jung

Motivo dell'interruzione della terapia	Numero di persone affette da FC	Totale
Malattia epatica o valori epatici elevati	4	15/494 (3,0%)
Altri (sospetti) effetti collaterali	4	
Nessuna risposta clinica	4	
Mancata aderenza terapeutica	1	
Altri motivi/sconosciuti	2	

Tabella 1. Numero di persone affette in Svizzera che hanno interrotto Trikafta entro il 2022 e motivi dell'interruzione del trattamento (fonte: Registro svizzero della FC).

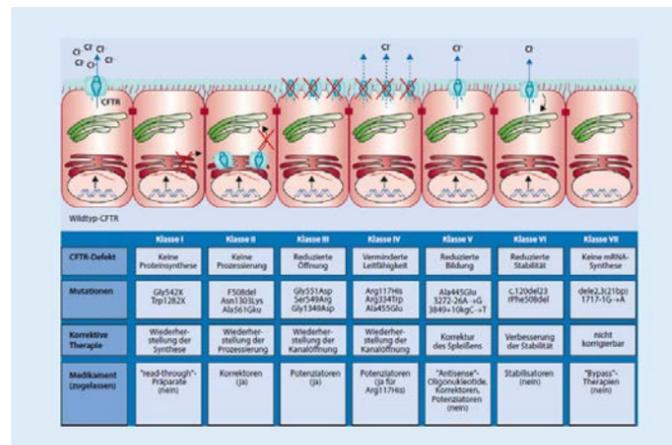


Figura 1. Classi di mutazioni CFTR con i corrispondenti approcci terapeutici (fonte: Van Königsbruggen-Rietschel, Pneumologie 2019, 16:88-97).

Losanna) hanno riferito al Congresso sulla FC di quest'anno a Berna. Il testo che segue fornisce una breve panoramica di queste strategie terapeutiche e degli studi in corso, anche se tutti gli approcci devono prima essere testati in termini di efficacia e sicurezza in studi clinici di ampia portata sulle persone affette da FC prima che l'azienda fabbricante possa richiedere l'autorizzazione alla commercializzazione. L'esperienza dimostra che occorrono anni e che non tutte le sostanze raggiungono un livello sufficiente di commerciabilità; pertanto, al momento non è possibile stimare l'orizzonte temporale in cui saranno disponibili i primi medicinali.

Che cos'è la terapia genica?

Già negli anni '90, dopo la decodifica del gene CFTR nel 1989, si è lavorato alla cosiddetta terapia genica per la FC.

Tuttavia, gli studi dell'epoca non hanno portato all'autorizzazione alla commercializzazione a causa di vari problemi, come l'inefficacia e i gravi effetti collaterali. Qualche anno fa, questo sviluppo ha ripreso slancio grazie a nuovi metodi. La terapia genica si riferisce all'uso terapeutico di molecole costituite da DNA (il materiale genetico) o RNA (il prodotto di lettura del DNA, solitamente RNA messaggero = mRNA). Alcuni di questi approcci terapeutici sono specifici per la mutazione, mentre altri sono indipendenti dalla mutazione, il che significa che in linea di principio tutte le persone affette possono trarne beneficio. Attualmente l'attenzione di queste strategie è chiaramente rivolta allo sviluppo di nuovi medicinali per le persone senza modulatori CFTR (tabella 2).

Una sfida importante: il trasporto del materiale genetico corretto nelle cellule target

Per molte possibili terapie non è ancora chiaro come debbano essere somministrate; a causa dell'instabilità del DNA e dell'mRNA, l'inalazione è spesso l'opzione principale, motivo per cui queste terapie trattano la malattia polmonare in maniera specifica all'organo. L'applicazione sistemica (ad es. per via intramuscolare, endovenosa, orale) apre la possibilità a un trattamento multi-organo, ma è più difficile da realizzare. È inoltre importante cercare i cosiddetti vettori, ossia veicoli per trasportare i frammenti instabili di DNA e mRNA senza danni nelle cellule target, poiché le difese immunitarie dell'organismo normalmente distruggerebbero rapidamente queste molecole estranee. In questo ambito si stanno sperimentando diversi vettori, alcuni dei quali utilizzati anche per altre malattie, in particolare virus non patogeni, liposomi e nanoparticelle. Bisogna assicurarsi che i vettori con il DNA/mRNA raggiungano specificamente le cellule target dell'organismo (ad es. nei polmoni) e non altri organi e cellule non significative per la FC. È inoltre importante, in caso di somministrazione ripetuta, che il corpo non sviluppi una difesa immunitaria contro questi vettori e, pertanto, inattivi queste sostanze. Infine, i vettori devono essere in grado di contenere la quantità richiesta di DNA/mRNA CFTR, cosa che non avviene se i vettori sono troppo piccoli. I vettori sono quindi una sorta di «taxi genico» con un sistema di navigazione per condurre la terapia genica in modo sicuro e specifico al sito del problema nell'organismo.

Metodo	Obiettivo del cambiamento	Principio	Risultato
Gen-Addition	DNA	Viene introdotto nella cellula un DNA corretto	<ul style="list-style-type: none"> - L'mRNA contiene le informazioni corrette per la produzione delle proteine - La proteina viene prodotta correttamente nella cellula - La mutazione del gene originale rimane nel nucleo della cellula - La terapia deve essere somministrata in modo continuativo a determinati intervalli
Terapia con mRNA	mRNA	Viene introdotto nella cellula un mRNA corretto	<ul style="list-style-type: none"> - La proteina viene prodotta correttamente nella cellula - La mutazione genetica del DNA originale e l'mRNA difettoso rimangono nella cellula - La terapia deve essere somministrata in modo continuativo a determinati intervalli
Oligonucleotidi antisense (ASO)	mRNA	Gli ASO si legano al sito difettoso dell'mRNA e lo «nascondono»	<ul style="list-style-type: none"> - La proteina viene prodotta correttamente nella cellula - La mutazione genetica del DNA originale e l'mRNA difettoso rimangono nella cellula - La terapia deve essere somministrata in modo continuativo a determinati intervalli
Gene Editing/ CRISPR-Cas	DNA	Il DNA difettoso viene corretto con le «forbici genetiche», ovvero la sezione mutata viene tagliata e sostituita da una sequenza corretta	<ul style="list-style-type: none"> - L'mRNA contiene le informazioni corrette per la produzione delle proteine - La proteina viene prodotta correttamente nella cellula - La mutazione genetica del DNA originale viene corretta nella cellula - Idealmente, la terapia deve essere somministrata una sola volta (se si raggiunge quasi il 100% delle cellule); altrimenti sono necessarie dosi ripetute o continue

Tabella 2. Panoramica dei diversi approcci di terapia genica e dei loro risultati.

Genetic Therapy | Learn more

Gene therapy, RNA therapy, gene editing, and antisense oligonucleotides (ASOs)



Figura 2. L'attuale pipeline di sviluppo di medicinali per la terapia genica.

Per le sostanze con sfondo grigio (contrassegnate da una X) non è stato effettuato un follow-up (fonte e informazioni dettagliate): apps.cff.org/trials/pipeline/ et How Drugs Get on the Pipeline | Cystic Fibrosis Foundation ([cff.org](https://www.cff.org))

Numerosi potenziali farmaci in fase di sviluppo

Sono in corso numerosi studi pre-clinici e clinici con diverse sostanze per la terapia genica, soprattutto negli Stati Uniti, ma presto anche in Europa.

La **figura 2** mostra l'attuale pipeline per lo sviluppo di questo medicamento.

Si evince che, da un lato, numerosi potenziali farmaci sono in fase di sviluppo e, dall'altro, molte sostanze sono ancora in fase di sperimentazione negli studi pre-clinici. Dopo tutto, alcuni studi sull'uomo sono già in corso o in preparazione. La **tabella 3** fornisce una panoramica dettagliata di alcuni studi clinici in corso e pianificati. Le probabilità che alcune sostanze possano essere autorizzate per l'immissione sul mercato non sono pertanto scarse. Tuttavia, probabilmente passerà del tempo prima che ci si possa aspettare uno studio di autorizzazione clinica di ampia portata (studio di fase 3). Un'ottima

ed esauriente panoramica su questo argomento, costantemente aggiornata, è disponibile sul sito web di Mukoviszidose e.V. Germania all'indirizzo muko.info/mukoviszidose/forschung/gentherapie.

Fabbricante	Prodotto	Obiettivo	Fase dello studio	Varianti CFTR	Vettore
4D Molecular Therapeutics	4D-710: DNA CFTR accorciato	DNA	Fase 1 e 2, USA, 2022-2027	tutte	AAV ¹
Krystal Bio	KB407: DNA CFTR totale	DNA	Fase 1, USA, 2023-2024	tutte	HSV ²
Boehringer Ingelheim	BI 3720931: DNA CFTR totale	DNA	Studio clinico in preparazione, anche in Europa	tutte	Lentivirus ³
Translate Bio	MRT 5005	mRNA	Completata la fase 1 e 2 negli Stati Uniti	tutte	Nanoparticelle lipidiche
Vertex e Moderna	VX-522	mRNA: mRNA CFTR inalato	Fase 1 e 2, USA/Canada/Australia/Europa, 2023-2025	tutte	Nanoparticelle lipidiche
Arcturus Therapeutics	ARCT-032 (Lunar-CF [®])	mRNA: mRNA CFTR inalato	Fase 1, Nuova Zelanda, 2023-2024	tutte	Nanoparticelle lipidiche Lunar [®]
ReCode Therapeutics	RCT2100	mRNA: mRNA CFTR inalato	Fase 1, Nuova Zelanda, 2024; fase 2 prevista anche in Europa	tutte	Nanoparticelle lipidiche
Splisense	SPL84	ASO (mRNA)	Fase 1 completata in Israele, fase 2 prevista anche in Europa	3849+10kbC->T	nessuno
ProQR Therapeutics	QR010 (Eluforsen)	ASO (mRNA)	Fase 1 completata	F508del	nessuno

Tabella 3. Studi clinici in corso e programmati sulla terapia genica.

Per gentile concessione della Dott.ssa S. Hafkemeyer, Mukoviszidose e.V., Deutschland

¹ AAV Virus adeno-associato alterato

² HSV Virus herpes simplex di tipo 1 alterato

³ Lentivirus alterato; integrato nel nucleo della cellula; somministrazione singola solo se necessario

MarChethon Biasca – si corre da 20 anni in Ticino

Il marChethon Biasca ha festeggiato il 7 settembre scorso il suo 20° anniversario. Franz Schuler e Fiorella Pezzotti, responsabili del gruppo regionale Svizzera italiana, spiegano con parole e immagini cosa e chi ha reso possibile tutto questo.

Autori: Franz Schuler e Fiorella Pezzotti, Responsabili del gruppo regionale Svizzera Italiana

«Una lunga amicizia inizia a scuola, si approfondisce negli anni Novanta, durante gli studi al Politecnico a Zurigo e così continua...», racconta Michela Piccinelli, ora felicemente sposata Battelli. Lei è la responsabile, organizzatrice e anima motrice del marChethon Biasca. Dopo la dolorosa perdita di una sua cara amica, la più anziana delle due sorelle affette da FC di Osco, ha creato, assieme a sua madre, una raccolta fondi tramite eventi di varie società sportive locali con ottimo successo. Queste sono le origini della manifestazione a sud delle Alpi...

Michela Battelli con il marito Riccardo e figlio Davide.



Franz Schuler e Fiorella Pezzotti.

La nascita di marCHethon Bellinzona

La vera nascita dell'evento «marCHethon» ha avuto luogo nell'anno 2004 nella pittoresca piazza del sole a Bellinzona ubicata all'ombra del Castel Grande. In stretta collaborazione dell'allora responsabile regionale FC Giuseppe Cavadini e un grande numero di volontari è stata allestita la prima edizione marCHethon Bellinzona. Visto il luogo preciso viene da dire «ha visto il sole...» Fino al 2011 si sono proseguiti annualmente le manifestazioni con



Bruno Mühlhauser e Giuseppe Cavadini con due corridori (da sinistra a destra).

un ricco e variato programma di musica, prelibatezze culinarie e intrattenimenti per ogni gusto di grandi e piccini. La corsa per i runners e camminatori si è sempre svolta passando tra le vie Bellinzonesi, la nota viale stazione,



Giuseppe Cavadini (esterno destro) con la moglie Elda (2ª da sinistra) e altri aiutanti.

la ripida salita al Castel Grande, la discesa lungo il muraglione fino al fiume Ticino e il ritorno in città.

Da Bellinzona a Biasca

Nel 2012 ci ha accolti a bracci aperte la comunità di Biasca. Facilitata dal contesto sociale locale – tanti volontari sono di Biasca e dintorni – la collaudata squadra di Michela Battelli e Morena Piccinelli ha preparato una nuova e memorabile edizione marCHethon in una giornata di tutto sole. Il percorso da svolgere, in parte sotto castagne secolari, si è innalzato fino ai bordi della «buzza di Biasca» in zona Piantagione e poi con rientro al nucleo del paese. Le tante attività proposte per i bambini, gli intermezzi di musica con bandelle, Guggen (bande musicale) o gruppi sportivi, ballerini ad esempio di Hip-Hop hanno trovato un pubblico attento. L'inatteso stop dovuto alla pandemia di Covid ha fermato per un anno il regolare svolgimento e il ripiego offrendo una marcia virtuale non ha dato l'esito atteso. Nel frattempo, l'evento è diventato un ritrovo apprezzato dalla popolazione delle tre Valli,



sostenitori, volontari, autorità locali e di tutta la comunità FC nella Svizzera Italiana.



Impressioni sul marCHethon Bellinzona

La voce di un membro attivo nel comitato – Luca Genasci

«Il primo contatto con la famiglia FC in Ticino l'ho vissuto in occasione della seconda edizione marCHethon a Biasca. Mi ha in particolare colpito la calorosa accoglienza nonché l'ottimo programma della manifestazione, inclusa la parte per i bambini che si è svolta senza un minimo di intoppi. Nella mia famiglia siamo coinvolti con la FC e le informazioni e sensibilizzazione alla popolazione tramite questo evento è un'occasione da mantenerla viva. Il passo per inserirsi nel gruppo

ristretto dell'organizzazione è stato breve, essendo un compagno di classe a scuola di Michela a Biasca dove ho passato la mia gioventù.

Dunque, mi occupo ora con molta dedizione della raccolta sponsor per le magliette, dell'impianto di cronometraggio per le varie categorie di corsa e per il resto sono un «jolly tuttotfare». Nel 2016 si sono iscritti 460 atleti (sic!) per la gara e così tutta la nostra capacità informatica è giunta al suo limite massimo. Le sorprese sono sempre dietro l'angolo e vi posso confidare che



La storia continua...

Il marCHethon Biasca ha festeggiato il suo 20° anniversario il 7 settembre 2024. L'evento si è svolto con un tempo piacevole e asciutto e temperature intorno ai +22 °C. Era presente l'ospite d'onore Michela Figini, ex sciatrice e sostenitrice di lunga data. C'era una bella folla, musica dal vivo e attività per bambini, genitori e giovani. Lo stand del FCS del gruppo regionale con la ruota della fortuna è stato un punto di forza. Grazie alla perfetta organizzazione nonché alle nostre collaboratrici e ai numerosi collaboratori, è stata un'altra giornata di successo per la raccolta di fondi e la sensibilizzazione dell'opinione pubblica.



la tensione e le aspettative varie per la buona riuscita si trovano da me ogni anno di nuovo ad un altissimo livello. La mia famiglia intera aspetta la festa del marCHethon a Biasca con gioia e molto entusiasmo. Come faccio a non continuare a collaborare?»



Impressioni sul marCHethon Biasca



GRAZIE MILLE a tutto il comitato organizzativo, squadre di cucina e bar, i tanti volontari, espositori e musicisti, le associazioni e club, gli sponsor, le autorità di Biasca e numerosi visitatori alla manifestazione «marCHethon 2024». All'anno prossimo!

Abilis App: il supporto digitale per la salute dei pazienti con fibrosi cistica

La fibrosi cistica è una malattia complessa che richiede un trattamento continuo e accurato. La farmacia zum Rebstock è una farmacia di vendita per corrispondenza specializzata in farmaci per la fibrosi cistica, che da anni si avvale di tecnologie moderne per offrire il miglior supporto possibile ai pazienti. Greta Pavone, direttrice della farmacia zum Rebstock, spiega l'introduzione e l'uso dell'app Abilis, un supporto digitale progettato specificamente per fornire assistenza ai pazienti nella loro vita quotidiana.

Intervista con Greta Pavone, direttrice della farmacia zum Rebstock

Signora Pavone, può parlarci della farmacia zum Rebstock e della vostra motivazione nell'introdurre Abilis?

Greta Pavone: Certamente, con piacere. La farmacia zum Rebstock è da molti anni un partner affidabile per l'assistenza sanitaria in tutta la Svizzera come farmacia di vendita per corrispondenza. Il nostro obiettivo è fornire ai nostri pazienti non solo i farmaci più innovativi, ma anche consulenze complete e supporto nella vita quotidiana. Con l'introduzione di Abilis, intendiamo compiere un ulteriore progresso verso un'assistenza sanitaria sempre più personalizzata e digitale.

Come funziona Abilis e quali vantaggi offre l'app ai pazienti?

Abilis è un'app innovativa, molto utile per i pazienti affetti da malattie croniche come la fibrosi cistica. Aiuta i pazienti a gestire la loro terapia grazie a diverse funzionalità: ricorda di ordinare nuove confezioni di farmaci quando queste stanno per finire, offre una presentazione chiara del dosaggio

e avverte in caso di scadenza delle ricette. Uno dei maggiori vantaggi è la personalizzazione: l'app si adatta alle esigenze individuali di ogni paziente e li aiuta a prendersi cura della propria salute. Inoltre, la piattaforma Abilis è ospitata in data center svizzeri che rispettano i più elevati standard di sicurezza federali e sono certificati secondo ISO 27001, VDSZ e GoodPriv@cy.

Come hanno reagito i vostri pazienti all'introduzione di Abilis?

Le reazioni sono state estremamente positive. Molti dei pazienti apprezzano il supporto fornito dalle funzioni di promemoria e la possibilità di gestire digitalmente i loro dati di salute. In particolare, per una malattia complessa come la fibrosi cistica, il monitoraggio e la documentazione continua dei sintomi possono fare una differenza significativa. Abilis offre ai nostri pazienti una sicurezza e un supporto aggiuntivi nella vita quotidiana. Inoltre, l'app consente di ordinare direttamente i farmaci e di riceverli a casa in uno o al massimo due giorni lavorativi. L'app offre anche

accesso a tutte le fatture della farmacia, sia quelle inviate direttamente all'assicurazione sanitaria che quelle indirizzate ai pazienti.

Può fare un esempio di come Abilis viene utilizzato nella pratica quotidiana?

Un esempio potrebbe essere un paziente che deve assumere più farmaci al giorno. Se una confezione sta per finire o una ricetta sta per scadere, il paziente riceve una notifica in tempo, in modo che non ci siano interruzioni nella terapia. La nostra farmacia supporta anche il paziente nell'inoltrare queste informazioni ai vari operatori sanitari per garantire una continuità dei trattamenti.

Quale ruolo svolge la farmacia zum Rebstock nell'uso di Abilis?

La nostra farmacia gioca un ruolo centrale nell'introduzione e nell'uso di Abilis. Offriamo formazioni complete e supporto ai nostri pazienti affinché possano utilizzare l'app in modo ottimale. Durante la configurazione



Greta Pavone, direttrice della farmacia zum Rebstock.

iniziale, le nostre collaboratrici accompagnano il paziente passo dopo passo, sia telefonicamente che direttamente in farmacia. La nostra stretta collaborazione con i medici curanti ci permette di rispondere rapidamente ai cambiamenti dello stato di salute dei nostri pazienti.

Come vede il futuro della salute digitale nella vostra farmacia?

Sono convinta che la salute digitale rappresenti il futuro. Tecnologie come Abilis offrono enormi possibilità per migliorare la qualità della vita e la gestione del tempo dei nostri pazienti, nonché per aumentare l'efficienza del trattamento. Alla farmacia zum Rebstock continueremo a investire in soluzioni moderne e a supportare i nostri pazienti nel percorso di miglioramento del loro stato di salute.

Signora Pavone, grazie per questa conversazione. Non vediamo l'ora di avere altre novità dalla farmacia.

DONARE anziché REGALARE

Sostenete la FCS!

Chiedete al vostro datore di lavoro di sostenere la nostra organizzazione con una donazione invece dei regali di Natale per i dipendenti o i clienti. Ogni donazione, grande o piccola che sia, può cambiare la vita!

Per saperne di più:
www.fibrosicisticasvizzera.ch/aiutare






Cara lettrice, caro lettore,
in questa rivista siamo lieti di fornirvi maggiori informazioni sulla nostra farmacia.
Molti di voi ci conoscono di nome. La «Apotheke zum Rebstock» opera nel commercio svizzero per corrispondenza da oltre 15 anni e già da diversi anni collabora con FCS per rispondere in modo più efficiente e mirato alle esigenze dei pazienti. Siamo stati molto lieti di aver potuto presentarvi la

nostra struttura di farmacia in occasione del congresso annuale FC di maggio 2023 e quindi di aver conosciuto personalmente molti di voi.

Per coloro che non hanno potuto partecipare al congresso FC, abbiamo voluto cogliere l'occasione per presentarci nell'attuale numero della rivista Ensemble.

Buona lettura, Il vostro team Rebstock

Chi siamo

La farmacia Rebstock è specializzata nella gestione di terapie complesse e malattie rare. Tra le quali:

- Mucoviscidosi
- HIV
- Ipertensione polmonare
- Trapiantano polmonare
- Melanomi

La nostra missione

- Facilitazione della vita quotidiana per i pazienti con malattie croniche complesse
- Assistenza farmaceutica da parte di un team pluridisciplinare (farmacisti, assistenti di farmacia)
- Anticipare le esigenze dei pazienti e rinnovare completamente i loro trattamenti

Il nostro team



Valeria Chillelli Assistente in farmacia
Jessica Ingnoli Assistente in farmacia
Florian Langer Farmacista responsabile
Greta Pavone Farmacista
Laura Savardi Assistente in farmacia
Jana Onofrejová Assistente in farmacia

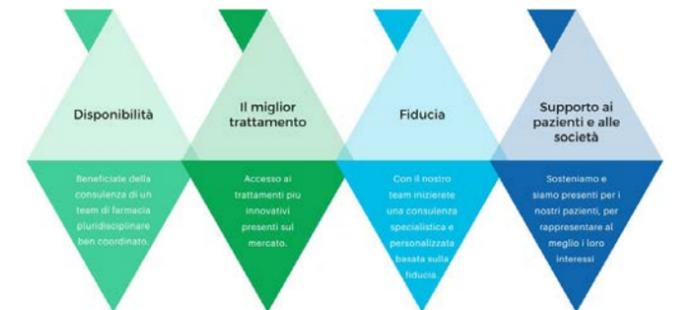
Il nostro servizio

- Consegna rapida, sicura e gratuita dei farmaci a casa dei pazienti per posta
- Accesso ai medicinali innovativi più efficaci e assunzione dei costi consolidata.
- Fatturazione diretta con le casse malati/uffici AI

Autore: Florian Langer (farmacista responsabile).

Il valore aggiunto per i nostri pazienti

Attribuiamo estrema importanza alle ottimizzazioni dei nostri processi in corso nella farmacia e siamo lieti di ricevere qualsiasi feedback che ci consenta di gestire meglio la spedizione quotidiana.



Panoramica

Il nostro processo rapido, efficiente e discreto



Con Abilis, potete controllare e gestire tutto ciò che riguarda la vostra salute.

- Storico delle fatture**
Abilis vi fornisce l'accesso allo storico completo di tutte le vostre fatture di farmacia, sia a quelle inviate direttamente alla vostra assicurazione malattia, sia a quelle indirizzate a noi. E' anche possibile il controllo amministrativo dei vostri trattamenti.
- Medicazione**
Grazie al piano di medicazione, disponete di una panoramica completa dei vostri trattamenti in corso, a quali non è data nessuna. Avete così accesso a informazioni importanti, come la posologia e il rubricato di ogni medicazione.
- Allergie**
Accedete alla lista delle vostre allergie e/o intolleranze nell'app Abilis e trasmettete queste informazioni importanti ai professionisti della salute. Ciò permetterà, ad esempio, di proteggere la vostra salute in carico medico.
- Ordinazione online**
Avete bisogno di un medicamento, di prodotti cosmetici o di un articolo per l'ambulanza? Semplificate la vita e ordinate online o tramite vostra app in pochi secondi.
- Vaccinazioni**
Con Abilis, avete accesso a tutte le informazioni legate alle vaccinazioni effettuate presso la vostra farmacia o altrove. Potete consultarle e, all'occorrenza, mostrare i vostri certificati di vaccinazione a chi di bisogno.
- Sicurezza**
La piattaforma Abilis è ubicata in Svizzera, in dati canonici, certificati dal 2016, GDPR e GoodPractice, che soddisfano gli standard di sicurezza più elevati imposti dalla Confederazione.

Tutti i vantaggi dell'app in sintesi

Per concludere

I pazienti sono al centro della nostra attenzione. Volevamo ringraziarvi nuovamente di cuore per la vostra fedeltà e fiducia e speriamo di avervi dato una visione migliore della nostra farmacia.

Accogliamo regolarmente nuovi pazienti che beneficiano del nostro servizio e del nostro know-how grazie alla buona collaborazione con FCS.

Cordiali saluti,

Il vostro team Rebstock

Uno sguardo al futuro

In un mondo sempre più interconnesso, molti settori della nostra quotidianità si sono digitalizzati rapidamente.

È inevitabile che anche il settore farmaceutico debba adeguarsi. Siamo lieti di poter introdurre la nuova app per gli ordini Abilis come farmacia per corrispondenza pilota, semplificando così la vita quotidiana dei nostri pazienti.



Libro consigliato



Nuova pubblicazione del 2025: libro per bambini «Boya viaggia nella giungla».

Il libro racconta la storia di Boya, una scimmietta affetta da fibrosi cistica. Grazie ai suoi amici nella giungla, impara ad affrontare la sua malattia. Le illustrazioni di Thomas Vetsch, disegnate con amore, e la narrazione a misura di bambino aiutano i bambini e le loro famiglie a capire meglio e a convivere con la fibrosi cistica.

La scimmietta Boya ha spesso mal di pancia e tosse terribilmente. Grazie al suo migliore amico, scopre cos'è la fibrosi cistica e come l'enzima digestivo «Creon» può aiutarlo. Boya è entusiasta! Con il suo amico, viaggia attraverso la giungla per incontrare Rita, l'ippopotamo anch'esso affetto dalla malattia, e impara a conoscere altre forme di terapia e i comportamenti consigliati.

L'obiettivo di questo libro illustrato è quello di utilizzare un approccio positivo e infantile per aiutare i malati e le loro famiglie a comprendere la malattia e a spiegarla ai loro amici. L'autrice, **Julia Oesch**, è nata nel 1991. È psicologa e insegnante di scuola primaria. L'ispirazione per questo libro per bambini le è venuta in vacanza, quando si è imbattuta nelle istruzioni per disegnare animali divertenti. L'idea di creare un libro illustrato per la sua figlioccia Lili, che soffre di fibrosi cistica, è diventata subito chiara.

Dettagli del prodotto: da 0 anni, **francese e tedesco**, copertina rigida, formato: A4 orizzontale, 48 pagine, in uscita nel 2025.

È ora possibile preordinare il libro per bambini «Boya viaggia nella giungla» online all'indirizzo: fibrosicisticasvizzera.ch/libro_Boya

È gratuito per i soci FCS.



L'autrice Julia Oesch con il marito e illustratore Thomas Vetsch.



«Il mio libro segreto del coraggio»: un diario diverso dal solito

Il libro del coraggio è un compagno fedele e versatile per bambini dai 3 ai 14 anni affetti da una malattia cronica. Come un diario, ha lo scopo di rafforzare i bambini e dare loro il coraggio di cui hanno bisogno durante la degenza in ospedale. FCS ha cofinanziato il progetto dell'Ospedale pediatrico universitario di Zurigo.

Il folletto Randidu, che vive nell'ospedale pediatrico, racconta storie emozionanti e tranquillizzanti. Il libro del coraggio spiega anche gli esami e i trattamenti più comuni in modo adeguato all'età.

Il libro del coraggio è a disposizione di tutti gli ospedali pediatrici svizzeri in italiano, tedesco e francese e può essere richiesto gratuitamente.



Contenuto del set da forno:
 1x Stampo per biscotti
 5x Etichette regalo
 con codice QR della donazione
 2x Mini sacchetti regalo
 (fino ad esaurimento scorte)

Preparate i biscotti – e fate del bene allo stesso tempo!

Vi piace preparare biscotti per la famiglia, gli amici, i vicini o per voi stessi? O volete vendere i vostri biscotti?

Allora ordinate subito il nostro set da forno per biscotti! Con l'etichetta regalo della FCS, il destinatario ha la possibilità di fare una donazione alla FCS.

Ordine del set da forno e informazioni:
www.fibrosicisticasvizzera.ch/biscotti

Due nuovi membri nel Comitato

In occasione dell'assemblea generale del 25 maggio 2024 sono stati eletti due nuovi membri del Comitato. Si impegnano per FCS su base volontaria per motivi diversi e sono fortemente motivate a mettere le loro conoscenze ed esperienze al servizio della nostra comunità.

Marta Kerstan

Ex fisioterapista FC, Marta Kerstan ha una conoscenza approfondita della malattia e una profonda comprensione delle esigenze delle persone affette da FC. Ha al suo seguito numerosi anni di impegno a livello nazionale e internazionale in veste di membro del Comitato di cf-physio.ch e di «ECFS Physiotherapy Special International Interest Group» (PhySIIG).

Marta Kerstan occupa una posizione di spicco nel campo della ricerca clinica

nell'ambito di un'azienda ortopedica. Da marzo 2023, inoltre, rappresenta FCS nel gruppo di ricerca internazionale «Patient Organisation Research Group» (PORG). Ha una vasta esperienza nella gestione strategica e nella ricerca clinica.

È motivata a dare il proprio contributo nel Comitato attraverso le sue competenze ed esperienze: «Per me è importante migliorare costantemente l'assistenza e il trattamento delle persone affette da FC e sono felice di

poter rappresentare i loro interessi. Ci impegneremo in particolare per le persone per cui non sono ancora disponibili modulatori.»

Marta Kerstan è stata eletta all'unanimità nel Comitato dell'assemblea generale del 2024. Si candiderà come nuova presidente di FCS in occasione dell'assemblea generale del 2025.

Christine Schnyder

Christine Schnyder è direttrice generale dell'organizzazione Spitex di Linth. Lavora ogni giorno per garantire che le persone affette da malattie fisiche o mentali della regione del Lago di Zurigo-Linth possano vivere a casa propria e ricevere il supporto personalizzato di cui hanno bisogno. Ritiene l'approccio interdisciplinare e le soluzioni personalizzate che mettono al centro le persone di fondamentale importanza.

«Vedo degli entusiasmanti parallelismi tra il mondo di Spitex e l'organizzazione di pazienti Fibrosi Cistica Svizzera. Sono felice di poter lavorare per entrambe.»

All'interno del Comitato a Christine Schnyder competeranno le aree della rappresentanza degli interessi e della comunicazione. «Sono entusiasta di poter lavorare con le autorità decisionali in politica, sanità ed economia.»

Christine Schnyder è stata eletta all'unanimità nel Comitato dell'assemblea generale del 2024.



I nuovi membri del Comitato FCS Marta Kerstan e Christine Schnyder (da sinistra a destra).

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

Marta Kerstan
marta.kerstan@fibrosicisticasvizzera.ch

Christine Schnyder
christine.schnyder@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
gvrn@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

2500



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



Cystische Fibrose Schweiz
Mucoviscidose Suisse
Fibrosi Cistica Svizzera
Cystic Fibrosis Switzerland