

■ PNEUMOLOGIA

## La fibrosi cistica è diventata una malattia anche dell'adulto

**N**egli ultimi anni l'aspettativa di vita per i pazienti affetti da fibrosi cistica (FC) è molto migliorata, grazie ai progressi ottenuti in ambito diagnostico e di trattamento. Pur essendo una malattia non frequente, è tutt'altro che rara: si tratta infatti della più comune malattia genetica ad esito fatale della popolazione caucasica.

A causare la malattia è un difetto della proteina CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator), la cui funzione è quella di regolare l'equilibrio idro-elettrolitico degli epitelii. Tale alterazione comporta essenzialmente un malfunzionamento del trasporto dello ione cloro e di fluidi, determinando la produzione di secrezioni dense e viscosi. Per questo colpisce praticamente tutti gli organi, e in particolare l'apparato respiratorio, il pancreas, il fegato, l'intestino e l'apparato riproduttivo.

► **Una maggiore aspettativa di vita**

I miglioramenti nelle cure hanno trasformato la FC da una patologia letale nell'infanzia a una malattia cronica, con una sopravvivenza mediana che si attesta oggi a circa 40 anni. Ad oggi, in Italia più della metà dei pazienti ha più di 18 anni (*Epidemiol Prev* 2018; 42: 1-32).

È in questo contesto che si è tenuto a Milano, il I Workshop internaziona-

le sulla fibrosi cistica nell'adulto (1<sup>st</sup> Adult Cystic Fibrosis International Workshop), al fine di "riunire i ricercatori e i clinici specializzati in questa patologia per discutere in profondità le questioni critiche connesse alla gestione della patologia nell'età adulta", come dichiarato nella welcome letter rivolta ai partecipanti.

La malattia decorre sin dall'infanzia e quindi va riconosciuta immediatamente, mediante lo screening neonatale. Inoltre - come spiega **Francesco Blasi**, Professore di Medicina respiratoria all'Università Statale di Milano e Direttore dell'UOC di Pneumologia presso la Fondazione Ca' Granda Policlinico di Milano - "in Italia abbiamo forse uno dei migliori servizi di gestione della FC, perché con una legge, la 548, il Governo molti anni fa, su stimolo molto forte delle associazioni di pazienti, ha istituito i Centri di riferimento regionali". Con l'allungamento dell'aspettativa di vita delle persone con questa patologia, uno dei primi aspetti da considerare è la necessità di offrire ai giovani adulti un progetto di transizione dalle cure pediatriche alla medicina dell'adulto. Questo momento fondamentale è proposto come un processo di graduale apprendimento di conoscenze tecniche e di miglioramento delle abilità di auto-cura.

"Il paziente adulto - specifica il Prof. Blasi - è diverso dal pediatrico perché

presenta molte altre problematiche, soprattutto a livello respiratorio, dove la malattia "esplode" in età adulta. Abbiamo problematiche legate alla sopravvivenza (malattie cardiovascolari, tumori, ecc.) e quindi la gestione è in qualche modo diversa e necessita di una messa a punto precisa per la gestione migliore dei pazienti".

La FC necessita di un approccio multidisciplinare e richiede l'intervento di diverse figure specialistiche: pneumologo, dietologo, gastroenterologo, endocrinologo, fisioterapista; va trattato il diabete e le infezioni respiratorie; vanno dati mucolitici, che vanno prescritti "su misura" al paziente e, recentemente, è usato anche un approccio genetico, con farmaci in grado di correggere l'alterazione legata alla proteina che causa la malattia.

All'interno del Workshop, non è stata tralasciata la tematica della qualità di vita, che è fortemente segnata dal trattamento della malattia. "Il paziente - spiega ancora Blasi - passa dalle 3 alle 4 ore al giorno per gestirla". "D'altra parte - aggiunge - l'innovazione terapeutica ha portato a nuovi farmaci, che consentono un miglior approccio alla vita di questi pazienti che, pur dovendo mantenere purtroppo una terapia prolungata e impegnativa, anche in termini di tempo, sicuramente hanno avuto un miglioramento della qualità della vita importante".



Attraverso il presente QR-Code è possibile ascoltare con tablet/smartphone il commento di Francesco Blasi