

Fibrosi cistica

La fibrosi cistica (FC) è una patologia congenita diffusa maggiormente tra i bambini e i giovani adulti bianchi, ma che tuttavia può essere riscontrata in individui di ogni etnia. In passato, si riteneva che questa patologia colpisse solo polmoni e apparato digerente, mentre oggi è ben noto che colpisca la maggior parte degli organi.

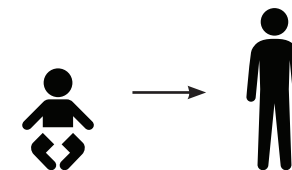


Aree di azione

- È necessario istituire centri specializzati per pazienti adulti con FC in tutti i Paesi europei, assicurandosi che il livello di assistenza sia pari a quello delle cliniche pediatriche.
- Reparti specializzati nel trattamento di FC sono essenziali per assicurare un elevato livello di assistenza.
- La FC dovrebbe essere diagnosticata precocemente, di preferenza con uno screening neonatale.
- Dato il probabile futuro aumento nella domanda di trapianti di polmoni, la promozione della donazione d'organi si rende necessaria, al fine di assicurare la soddisfazione della domanda.
- In passato, la terapia era volta solo ad alleviare i sintomi della fibrosi cistica. Gli studi futuri dovrebbero concentrarsi su come correggere le mutazioni genetiche di base. È stato sviluppato il primo trattamento genetico [Kalydeco™ (Ivacaftor, VX-770)] volto alla cura della FC dovuta a una particolare variazione genetica.
- Il DNA dei pazienti dovrebbe essere analizzato al fine di sviluppare trattamenti più mirati.



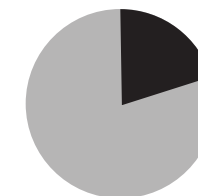
La fibrosi cistica è una malattia congenita (genetica). È stato identificato un elevato numero di possibili variazioni nel gene in questione, e la gravità della patologia dipende dal tipo di mutazione.



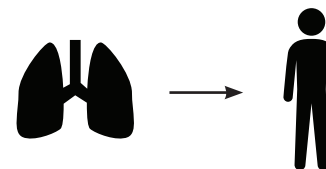
Grazie ai miglioramenti terapeutici, la FC, da una malattia dell'infanzia, sta diventando una malattia degli adulti. Oggi, il 42% di pazienti con FC è al di sopra dei 18 anni, il 5% è al di sopra dei 40, e, in alcuni Paesi, più della metà dei pazienti è costituita da adulti.



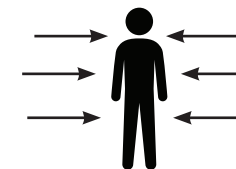
Lo screening neonatale può ridurre la prevalenza della patologia, permettendo ai genitori di utilizzarne le informazioni al fine di compiere scelte più consapevoli.



Il 15% dei pazienti viene ricoverato almeno una volta l'anno.



Lo 0,6% dei pazienti subisce un trapianto d'organo ogni anno, e questa cifra è in aumento: nella maggior parte dei centri specializzati in trapianti, la FC è ora la causa più frequente del trapianto.



Benché la fibrosi cistica abbia un impatto significativo sui polmoni, anche altri apparati ne subiscono gli effetti; inoltre, le complicazioni non respiratorie stanno assumendo un peso sempre più rilevante con l'aumentare della speranza di vita.