

COS'È OFFICIUM?

La Lega Italiana Fibrosi Cistica Lazio - Comitato OFFICIUM è un'associazione di volontariato con sede presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma, regolarmente iscritta all'albo delle Associazioni di Volontariato, che si è costituita nel maggio del 1993 per spontanea aggregazione di forze fra genitori di pazienti affetti dalla Fibrosi Cistica. Tra le malattie congenite ereditarie, la Fibrosi Cistica è sicuramente una tra le più gravi e comporta un impegno assistenziale e terapeutico necessario per tutta la vita.

Vivere con una patologia cronica evolutiva impegna notevolmente il paziente e la sua famiglia ed è dovere della comunità cercare di aiutare al meglio chi ne è affetto.

Noi genitori, vivendo quotidianamente i problemi che la malattia comporta, abbiamo voluto costituirci in Associazione con l'obiettivo di affrontare insieme il gravoso impegno fisico e psicologico che i nostri figli devono affrontare e sostenerci in un continuo impegno per migliorare il nostro rapporto con la società. Oggi sono presenti nell'associazione anche i pazienti adolescenti ed adulti, che partecipano a pieno titolo alla vita associativa, arricchendo con il loro fattivo contributo le progettazioni dell'associazione.

L'Associazione si occupa di garantire ai bambini ed ai ragazzi con Fibrosi Cistica l'assistenza medica e psicologica necessarie e di fornire supporto alle famiglie. Svolge, inoltre, un'importante attività di sensibilizzazione dell'opinione pubblica attraverso l'organizzazione di manifestazioni e campagne nelle quali, tra l'altro, vengono raccolti i fondi necessari per il supporto delle attività e degli scopi associativi, quali l'acquisizione di strumentazione ad alta tecnologia o il finanziamento di borse di studio o assegni di ricerca.



Puoi sostenere OFFICIUM dando il tuo contributo:

Banco Posta: IT3300760103200000063905004

Unicredit: IT19D0200805220000400194815

Il tuo 5xmille alla OFFICIUM:

basta la tua firma e l'indicazione del codice fiscale di OFFICIUM: 97096930587 nella sezione Onlus e volontariato.

officiumroma@gmail.com

www.officiumroma.it

www.ospedalebambinogesù.it



Lega Italiana
Fibrosi Cistica
L A Z I O

OFFICIUM
o n l u s



Per informazioni

Rivolgersi alla segreteria di Officium:

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

P.zza S. Onofrio, 4 00185 Roma

Tel: 06 6859 3494

Sede operativa: 347 5362703

Per saperne di più sulla Fibrosi Cistica



COS'È LA FIBROSI CISTICA?

È la più frequente malattia genetica ereditaria che colpisce la razza caucasica, con una incidenza di: 1 bambino su 2.000-3.000 nati. In Italia mediamente nasce un bambino malato ogni circa 3.000 neonati. La malattia Fibrosi Cistica (FC) è dovuta ad un gene alterato che codifica una proteina chiamata CFTR (Cystic Fibrosis transmembrane Conductance Regulator), una proteina che va a formare sulle pareti delle cellule epiteliali il canale del cloro (proteina di membrana). Gli organi che sono interessati dalla FC comprendono le alte e basse vie respiratorie, le ghiandole sudoripare, l'intestino, il pancreas, il fegato, l'apparato riproduttivo. Nella FC il liquido che mantiene umidificate le vie respiratorie, essendo più denso e viscoso, ristagna nei bronchi, causando polmoniti e bronchiti croniche. La densità dei succhi digestivi impedisce il passaggio degli enzimi digestivi prodotti dal pancreas, fino al tubo intestinale (duodeno) e la ghiandola che li produce va incontro ad atrofia con conseguente insufficienza pancreatica. I cibi non possono essere dunque assorbiti, con conseguente perdita di peso. A causa del deficit di enzimi già durante la vita fetale, si può avere nel neonato l'ileo da meconio (occlusione ultimo tratto ileale) e le occlusioni tardive nell'adulto. L'infertilità maschile è dovuta all'ostruzione dei dotti deferenti. Vi possono essere anche problemi di osteoporosi o osteopenia, a causa di un difetto di assorbimento della vitamina D e del calcio. Interessamenti possono esserci anche a livello delle articolazioni, con processi infiammatori (artriti).

LA DIAGNOSI

La diagnosi di malattia può essere molto precoce, quando ancora non ci sono sintomi, attraverso lo screening neonatale. I portatori sani in Italia sono circa 2 milioni e mezzo.

**C'è un portatore sano
ogni 25 persone circa.**

Con una frequenza così elevata succede che, per le leggi della probabilità, una coppia ogni 600 circa è formata da due portatori sani.

IL TEST DEL SUDORE

È l'esame ancora oggi più importante per porre diagnosi di FC. Misura la concentrazione di cloro nel sudore.

IL TEST GENETICO

È un esame importante ai fini della diagnosi di FC. Viene effettuato per definire meglio la diagnosi o per individuare i soggetti portatori della malattia anche in presenza di test del sudore normali.

La ricerca delle mutazioni del gene della FC su entrambi i genitori è utile per diagnosticare con accuratezza i soggetti portatori sani tra i parenti diretti del malato.

La FC si può diagnosticare anche in gravidanza, mediante la VILLOCENTESI dopo la nona settimana di gestazione o con l'AMNIOCENTESI in 17°-20° settimana. In genere ricorrono alla diagnosi prenatale quelle coppie che sanno di essere portatori sani del gene della FC.

Se la diagnosi non viene fatta attraverso lo screening neonatale, alcuni sintomi possono comunque far sospettare al pediatra la malattia: le infezioni respiratorie frequenti e protratte, la diarrea con feci voluminose, la crescita scarsa nonostante una normale alimentazione.

UN PO' DI GENETICA

Un bambino affetto dalla Fibrosi Cistica ha ereditato da entrambi i genitori l'allele alterato. In particolare la genetica ci insegna che due genitori portatori sani dell'allele alterato (mutazione) possono generare un figlio con:

- il 25% di possibilità di avere la FC
- il 50% di essere portatore (quindi sano)
- il 25% di essere perfettamente sano.



CURARE LA FC

Le cure vengono effettuate presso centri specializzati, in grado di fornire tutti gli interventi diagnostici e terapeutici di cui i pazienti hanno bisogno.

Nel centro deve essere presente un team multidisciplinare specializzato nella cura della malattia: medici, infermieri, fisioterapisti, dietiste, psicologhe, assistenti sociali, genetisti. Le cure attuali della FC consistono principalmente nella prevenzione delle infezioni croniche polmonari e della malnutrizione. Vi sono poi trattamenti specifici per ogni complicanza: emottisi, pneumotorace, diabete, ostruzioni intestinali, artrite.

In caso di malattia polmonare molto avanzata, con insufficienza respiratoria grave ed irreversibile, il trapianto di polmoni offre la possibilità di prolungare l'aspettativa di vita.

ASPETTATIVA DI VITA

Le cure hanno fortemente migliorato la qualità di vita e la prognosi. Assistiamo infatti al passaggio da malattia dell'età pediatrica a malattia cronica dell'età adulta.

**La ricerca sta facendo tanto
ma questo "tanto" dipende
ancora da noi, ricercatori,
volontari, donatori.**