



CF

FIBROSI CISTICA

ASSOC. MUCOVISCIDOSI

Alto Adige

insieme
contro la
fibrosi cistica

I-39100 Bolzano
Via Milano 15
Tel. 338 5320360
geo.p@dnet.it

www.mukoviszidose-bz.it

ASSOC. MUCOVISCIDOSI
ALTO ADIGE



cos'è la mucoviscidosi?

[oppure fibrosi cistica - CF]

La mucoviscidosi (FC) comporta una disfunzione delle ghiandole mucipare, delle vie respiratorie, del pancreas e delle ghiandole sudorifere. Si manifestano problemi legati all'alimentazione e all'aumento di peso. Le polmoniti sono frequenti e la funzione polmonare è inibita.

La malattia si evolve in maniera progressiva, vale a dire che lo stato di salute continua a peggiorare. Il grado e la portata dell'affezione possono variare fortemente da persona a persona. La Mucoviscidosi è la più frequente malattia genetica nella popolazione bianca. In Alto Adige ogni anno nascono due bambini affetti da questa malattia.

come si riconosce la mucoviscidosi?

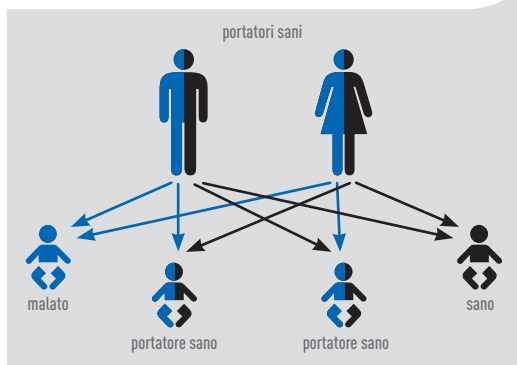
Una persona con disturbi compatibili quali tosse cronica, malattie polmonari, diarrea cronica, denutrizione, ma anche altri sintomi comuni ad altre malattie o con altri malati in famiglia, è riconosciuta affetta se presenta un test del sudore positivo, cioè una concentrazione sudorifera elevata di sale, misurata su un campione di sudore adeguatamente stimolato e raccolto. Ma vi sono anche forme di test del sudore normali o dubbi. In questi casi può aiutare oggi l'analisi di mutazioni del gene CFTR su DNA.

In Alto Adige viene eseguito lo screening neonatale di massa: tutti i neonati subiscono un test semplice su goccia di sangue, mirato a selezionare quelli sospetti di malattia; la diagnosi viene confermata dall'analisi di mutazioni e dal test del sudore. Lo screening è mirato alla diagnosi precoce, cioè prima che si rendono evidenti disturbi o lesioni irreversibili, con ciò si rendono più tempestive e quindi più efficaci le cure e gli interventi preventivi.

come si contrae la mucoviscidosi?

La mucoviscidosi (FC) non si può contrarre per via infettiva, si può solamente ereditare. La FC è la malattia genetica più diffusa tra la popolazione europea. La trasmissione è di tipo

recessivo, vale a dire che se entrambi i genitori sono portatori sani, esiste una probabilità del 25% che il bambino ne sia affetto, del 50% che ne sia portatore e del 25% che non sia ne l'uno ne l'altro. Oggi l'analisi genetica consente di riconoscere almeno 80 % dei portatori.



come si cura la mucoviscidiosi?

Purtroppo la FC è una malattia ancora non guaribile. Per questo motivo le persone affette devono eseguire un regime terapeutico rigido per tutta la vita. La terapia prevede essenzialmente una fisioterapia quotidiana, in particolare una terapia respiratoria nonché un trattamento farmacologico ed un particolare regime alimentare. L'insufficienza del pancreas e la malnutrizione si trattano con alte dosi di enzimi artificiali, associando un'alimentazione fortemente calorica. Le complicazioni polmonari vengono curate e prevenute con aerosolterapia fluidificante e fisioterapia respiratoria su base quotidiana continua.

L'infezione polmonare viene contrastata con antibiotici mirati, a cicli o continuativi. Le diverse complicazioni (nasali, sinusitiche, intestinali, epatiche, cardiache) hanno specifici rimedi su base medica, palliativa e talora chirurgica.

Vi sono oggi ragionevoli aspettative dal trapianto polmonare, che è riservato a situazioni di danno polmonare molto avanzato e incurabile.

Più che di singole cure si tratta però di un sistema di cure, che vanno mirate caso per caso sulla base di controlli clinici frequenti da effettuare presso centri specializzati con competenze consolidate.

fisioterapia nella fibrosi cistica

Quando una persona è affetta da fibrosi cistica il muco intasa i bronchi. Pertanto i germi trovano un terreno ideale e si insediano lì. A ciò il corpo reagisce con un'inflammazione cronica, la quale comporta a lungo termine alla distruzione del tessuto polmonare. Una distruzione troppo gravosa impedisce l'ossigenazione. L'obiettivo della terapia è, quindi, la rimozione del muco dai bronchi.

La fisioterapia respiratoria quotidiana migliora il funzionamento polmonare

Per allentare e rimuovere il muco la fisioterapia respiratoria è un elemento indispensabile del piano terapeutico quotidiano e perenne. Devono essere, inoltre, usati antibiotici e spesso anche medicinali per l'estensione dei bronchi e medicine per fluidificare le secrezioni. Il paziente deve eseguire gli esercizi respiratori speciali quotidianamente, spesso e volentieri con l'aiuto dei genitori o del compagno.

Gli esercizi comprendono varie tecniche respiratorie, le quali migliorano notevolmente la funzione polmonare. Le tecniche di respirazione contribuiscono a mantenere e addirittura a migliorare il necessario scambio di ossigeno nei polmoni.

La fisioterapia respiratoria si affida esclusivamente a tecniche attive di auto-pulizia, specialmente al drenaggio autogeno che il paziente può praticare a seconda le sue esigenze quotidiane. Come sostentamento possono essere usati sussidi come il trampolino, la palla per ginnastica oppure l'ergometro nonché apparecchi per la terapia respiratoria come per esempio il sistema PARI – PEP, Flutter (VRP1 – Desitin) e/o il RC – Cornet.

L'apprendimento della fisioterapia respiratoria quanto prima nel tempo aiuta l'interessato ad affrontare con più fiducia la malattia e di praticare la terapia quotidiana.

In caso di grave malattia polmonare in fase terminale, il trapianto dei polmoni rappresenta una possibilità terapeutica, quando tutte le opzioni farmaceutiche e le terapie fisiche sono state esaurite ed il deterioramento della funzione polmonare e della qualità di vita non possono più essere fermati.

Indispensabile è il supporto intenso delle ambulanze FC specializzate attraverso un team esperto di medici, infermieri, fisioterapisti, dietisti, operatori sociali e psicologi.

la terapia alimentare nella fibrosi cistica

La terapia alimentare, in aggiunta alla fisioterapia e alla terapia farmacologica, costituisce un elemento equivalente nel concetto del trattamento della fibrosi cistica.

A causa di un disturbo nel bilancio energetico spesso si crea una carenza alimentare. Si manifesta uno squilibrio tra il fabbisogno di maggiore energia ed elevate perdite da un lato, e l'apporto troppo basso di energia dall'altro.

L'apporto di energia si deve orientare al fabbisogno individuale, il quale dipende dalle attività fisiche e dalla situazione di malattia che da persona a persona è variabile.

La finalità principale della terapia alimentare consiste in un buon apporto nutrizionale il quale conseguentemente migliora l'aspettativa e la qualità di vita.

Non sussistono limitazioni nell'alimentazione nel senso di rinuncia. Si deve solo porre attenzione a intolleranze alimentari individuali.

La dieta equilibrata e nutriente

Non esiste un alimento che fornisce tutti gli elementi nutrizionali essenziali per la vita quotidiana.

Per garantire un adeguato apporto di tutte le sostanze nutrizionali, la dieta ipercalorica deve essere bilanciata in modo adeguato. I prodotti alimentari di base possono essere divisi in sette gruppi, come è indicato dalla piramide alimentare. Una dieta ideale equilibrata prevede alimenti di ogni gruppo ogni giorno.

Più ampio è il gruppo, più alimenti dovrebbero essere selezionati da esso. Se lo stato nutrizionale peggiora, si apre quindi la forbice per cibi grassi e ricchi di proteine. Conseguentemente l'energia del cibo aumenta.



Il bere

Per i pazienti affetti da fibrosi cistica l'adeguata assunzione di liquidi è di particolare importanza. La perdita di liquidi at-

traverso la sudorazione, defecazione e la respirazione sono maggiori rispetto ad un metabolismo sano. La quantità di liquido da assumere dovrebbe essere di 2-3 litri al giorno.

Perdita di sale

La salinità nelle persone affette da fibrosi cistica è maggiore rispetto alla norma. Nei mesi caldi d'estate, a causa di sforzi fisici o in stati febbrili può succedere che aumenti la perdita di sale, che deve poi essere compensata con gli alimenti giusti. Questo è particolarmente importante per i neonati perché il latte materno e gli alimenti per lattanti in commercio hanno un contenuto minimo di sale.

L'assunzione di enzimi

In caso di comprovata debolezza funzionale del pancreas devono essere assunti preparati enzimatici ai singoli pasti. Questi contengono fermenti per la digestione di proteine, carboidrati e grassi. Il dosaggio dei fermenti dipende dal contenuto di grassi nel cibo; questo significa che più grassi sono contenuti in un pasto, più aumenta la necessità di fermenti.

lo sport nella fibrosi cistica

Le persone con fibrosi cistica approfittano del movimento, gioco e sport. Anche sondaggi scientifici si dedicano sempre di più alla questione se le attività sportive probabilmente possono rallentare la progressione dei danni ai polmoni. Tramite alcuni studi è stato dimostrato che i valori della funzione polmonare durante un allenamento fisico costante sono peggiorati meno che in pazienti che nello stesso lasso di tempo non si sono allenati. Lo sport non ha solo migliorato l'efficienza fisica e la funzione polmonare, ma ha anche avuto effetto positivo sull'autostima del paziente affetto da fibrosi cistica.

Il motivo per il quale lo sport ha effetti positivi nell'andamento della malattia della fibrosi cistica non è ancora stato completamente svelato. Da una parte il movimento fisico potrebbe migliorare la mobilizzazione delle secrezioni, dall'altra par-

te l'effetto positivo potrebbe essere condizionato da un effetto diretto sui trasporti patologici del sale, come è stato indicato da una recente ricerca scientifica.



La cosa più importante è: divertirsi facendo sport

Stando alle ultime risultanze scientifiche ogni paziente affetto da fibrosi cistica dovrebbe essere fisicamente attivo, muoversi regolarmente e fare sport, anche se momentaneamente vi sono ancora molte insicurezze in merito alle modalità nonché in merito alla quantità. E' dimostrato che il training di resistenza, praticato almeno tre volte a settimana, ha un effetto positivo sulla funzione polmonare. Esistono anche degli indizi per la riduzione dell'iperdistensione polmonare. Sembra, però, alquanto importante trovare piacere praticando lo sport e divertirsi nel farlo, aumentando in tal modo il benessere psichico.

quali altre conseguenze morbose può avere la CF?

A lungo termine la FC può provocare altri problemi quali polipi nasali, disfunzioni del fegato, del pancreas (es. diabete) oppure insufficienze cardio-respiratorie. Anche qui la natura e il grado dei sintomi della malattia possono variare da persona a persona.

a quale punto è giunta la ricerca?

Al momento possono essere trattati solamente i sintomi della Mucoviscidosi ed attenuate le loro conseguenze psicosociali. La ricerca, in collaborazione con i genitori e i pazienti, ha migliorato notevolmente le possibilità di terapia cosicché sempre più pazienti riescono a raggiungere l'età

adulta. In particolare modo, dall'identificazione del gene responsabile della malattia nel 1989, si sono aperte nuove prospettive di ricerca che danno nuova speranza ai pazienti. Le conoscenze, frutto della ricerca basilare, necessitano tuttavia ancora di una loro trasformazione in terapia causale, la quale però, si trova tuttora in una fase iniziale.

perché c'è bisogno dell'associazione mucoviscidosi alto adige?

L'Associazione Mucoviscidosi Alto Adige è un'associazione di volontariato fondata nel 1988 da genitori di bambini affetti da Fibrosi Cistica.

Il nostro obiettivo è quello di favorire la ricerca, potenziare e rendere più adeguati i servizi che si fanno carico della diagnosi e dell'assistenza dei nostri pazienti, di sensibilizzare l'opinione pubblica parlando di questa malattia per farla conoscere e per spiegare cosa si possa e sia necessario fare per combatterla.

L'Associazione Mucoviscidosi Alto Adige adempie pertanto, quale associazione volontaria, ad importanti compiti per l'aiuto di bambini, ragazzi ed adulti affetti da FC.

interlocutori

Wilma Andergassen Tel. 338 5320360
wilma.andergassen@yahoo.de
Dott. Georg Pedratscher Tel. 0472 855180
geo.p@dnet.it

conto donazioni

Cassa Raiffeisen Cornedo/Collepietra
IBAN IT 94 S 08065 58322 000301236211

5 per mille per l'assoc. fc alto adige

Aiutate la nostra Associazione destinando il 5 per mille nella dichiarazione dei redditi.
codice fiscale 94106070215

Tutti i nostri collaboratori sono volontari!