

# La fibrosi cistica



Stefania Manetti\*, Costantino Panza\*\*, Antonella Brunelli\*\*\*

\*Pediatria di famiglia, Piano di Sorrento (Napoli); \*\*Pediatria di famiglia, Sant'Ilario d'Enza (Reggio Emilia)

\*\*\*UO di Pediatria e Consultorio Familiare, Cesena-AUSL della Romagna

## Quante bue!

Bua grande, bua piccina  
Bua di sera e di mattina,  
Bua scura, bua chiara  
Bua di pulce e di zanzara,  
Bua larga, bua stretta  
Bua a piedi e in bicicletta  
Bua forte, bua piano  
Bua del dito e della mano,  
Bua fredda, bua calda,  
bua timida e spavalda  
Bua leggera, bua pesante  
Bua vicina e bua distante,  
Bua che viene, bua che va  
Bua che scappa via di qua!

P. Nencini, "Filastrocca scaccia bua"  
Giunti kids

La fibrosi cistica è una malattia che cambia le secrezioni delle ghiandole esocrine del nostro corpo. Queste ghiandole emettono secrezioni come le lacrime, il muco, la saliva e i succhi digestivi; esse sono in molti organi, aiutano il corpo a funzionare normalmente e le loro secrezioni arrivano attraverso dei piccoli tubi o in superficie o in organi cavi come l'intestino e le vie aeree. Poiché queste ghiandole sono diffuse in tutto il corpo, la fibrosi cistica colpisce molti organi, ma in particolare i polmoni e il pancreas che ne sono più ricchi. Gli effetti maggiori sono quelli sull'apparato respiratorio, perché i bronchi producono muco molto denso che ostruisce il passaggio dell'aria e porta a infezioni respiratorie frequenti e ripetute. Nel pancreas, questa alterata secrezione ghiandolare fa sì che gli enzimi prodotti, cioè le sostanze che ci permettono di digerire il cibo, non riescano a raggiungere l'intestino per digerire e assimilare. Il ristagno del muco in questi organi può dare problemi anche a carico del naso, delle vie biliari e dell'intestino.

## Come ci si ammala?

Nasce con la fibrosi cistica chi ha ereditato dal suo papà e dalla sua mamma il gene della malattia. Per manifestare la malattia è necessario che entrambi i genitori siano portatori sani di questo gene, che si chia-

ma CFTR. Il gene della fibrosi cistica può rimanere silente e non provocare la malattia fino a quando due persone che lo posseggono non si incontrano e possono far nascere un bambino con la fibrosi cistica. Nel mondo sono colpite dalla fibrosi cistica circa 100 mila persone, in Italia vengono diagnosticati ogni anno circa 200 casi tra maschi e femmine.

## Quali sono i segni e i sintomi della fibrosi cistica?

La malattia non provoca un deficit intellettivo. I sintomi possono essere diversi a seconda dell'organo colpito maggiormente, e per questo motivo l'evoluzione della malattia è poco prevedibile. I bambini con fibrosi cistica possono crescere meno o avere infezioni ricorrenti delle vie respiratorie dovute al muco denso e difficile da eliminare con la tosse. In questi casi il muco ristagna nei bronchi e può infettarsi, dando luogo a malattie infettive come bronchiti e broncopneumoniti. Con il passare del tempo le ripetute infezioni dei bronchi possono portare a un danno dei polmoni.

Altre complicanze della fibrosi cistica sono il malassorbimento e il diabete dovuti alla compromissione del pancreas, e le malattie croniche del fegato. Infatti molti bambini stentano a crescere perché digeriscono male e assimilano male gli alimenti; conseguenza di questo malassorbimento sono le feci maleodoranti e poco formate.

I sintomi più frequenti della fibrosi cistica sono la presenza di una tosse stizzosa e catarrale ricorrente, un respiro sibilante con affanno e infezioni bronchiali e polmonari frequenti. Spesso la malattia si manifesta con una diarrea cronica con feci oleose e maleodoranti, e in alcuni casi, sempre per la presenza di secrezioni dense, si può avere anche una occlusione dell'intestino.

Il 10% dei malati può avere una forma lieve e più benigna di fibrosi cistica; in questi casi la malattia può essere diagnosticata anche in età adolescenziale e avere un decorso meno complicato.

## Come si diagnostica?

In diverse regioni italiane si effettua un esame del sangue alla nascita che consente

di fare una diagnosi precoce. Questo tipo di esame si chiama screening neonatale per la fibrosi cistica. In caso di sospetto di malattia, il pediatra può richiedere un test del sudore che serve a misurare la quantità di sale presente nel sudore; i bambini con fibrosi cistica producono un sudore molto salato. A volte può essere necessario fare due o più test del sudore per avere la conferma della malattia, perché i risultati non sempre sono chiaramente positivi o negativi. Il test del sudore non è doloroso, è un esame semplice da fare, ma è bene eseguirlo sempre presso un centro accreditato. Se la diagnosi di fibrosi cistica viene confermata, il pediatra contatterà il centro di riferimento per questa malattia. I centri specializzati per la fibrosi cistica, presenti in ogni regione italiana, hanno programmi di cure a livello nazionale e internazionale e sono in contatto continuo tra di loro, sia per la ricerca scientifica che per eventuali terapie innovative.

## Come si cura?

Al momento non esiste una cura che porta alla guarigione. Lo scopo della terapia è quello di evitare le infezioni dell'apparato respiratorio, cercando di mantenere meno denso il muco presente nei bronchi, e di favorirne l'eliminazione con la tosse. Ci sono varie tecniche che aiutano il bambino a tossire ed espettorare; spesso viene usata la terapia inalatoria. In caso di infezioni respiratorie è necessario ricorrere alla terapia antibiotica. In casi molto selezionati, si può ricorrere al trapianto di organi troppo compromessi, quali i polmoni o il fegato. La terapia medica della fibrosi cistica negli ultimi anni ha avuto un notevole sviluppo. Oltre a curare i sintomi e a cercare di tenere a bada le infezioni, con le nuove scoperte scientifiche si comincia a disporre di terapie personalizzate per curare il difetto genetico. La vera speranza è di poter curare entro alcuni anni tutte le mutazioni genetiche responsabili della malattia. Recentemente due farmaci di questo tipo, capaci di curare il gene difettoso, sono stati approvati dalla Food and Drug Administration (FDA), l'agenzia dei farmaci statunitense.

✉ [doc.manetti@gmail.com](mailto:doc.manetti@gmail.com)