



La malattia fibrosi cistica

Chi è affetto da CF?
Definizione e genetica
Gli effetti della mutazione FC
La diagnosi
Le conseguenze per l'apparato respiratorio
I sintomi nei polmoni
L'apparato digerente
Pancreas e zuccheri
Cistifellea
"Mekoniumileo" (feci del neonato)
Organi sessuali
Il team di assistenza FC
Provvedimenti medici – Cure

Chi è affetto da CF?

La mucoviscidosi, conosciuta anche come fibrosi cistica (CF) è una malattia ereditaria. Una persona su venti è portatrice del gene difettoso della mucoviscidosi. Una coppia di genitori entrambi portatori del gene CF avranno una probabilità su quattro di avere un bambino/una bambina con la mucoviscidosi. In Svizzera un bambino/una bambina su 1800-2000 nasce con questa malattia ereditaria.

Definizione e genetica

La fibrosi cistica è una delle malattie ereditaria maggiormente diffusa e si manifesta soprattutto tra la razza bianca. Colpisce un neonato su 2000, indipendentemente dal sesso.

Le malattie genetiche sono determinate da un'alterazione, detta mutazione, del codice genetico che viene trasmesso dai genitori. Il patrimonio genetico dell'uomo è contenuto in 46 cromosomi, di cui 22 sono doppi. I due cromosomi che determinano il sesso sono due cromosomi X per le donne, mentre l'uomo possiede un cromosoma X e un cromosoma Y. Le informazioni genetiche contenute nei 22 cromosomi sono raddoppiati. Se un gene di un cromosoma presenta una mutazione e non è in grado di svolgere la sua funzione originaria, sarà il gene del cromosoma gemello a compensare il difetto. Questa situazione si manifesta nei cromosomi dei genitori di bambini colpiti da fibrosi cistica che hanno un gene mutato e un gene normale. Sono persone che possiedono un gene mutato senza accorgersene. Una persona su 20/25 è portatore di una mutazione genetica. Per ciascun carattere ereditario ognuno di noi riceve un gene dalla madre e un gene dal padre. Se entrambi i genitori sono portatori di un gene mutato, questi hanno una probabilità su quattro di avere un figlio affetto da fibrosi cistica.

L'anomalia genetica responsabile della fibrosi cistica è stata identificata nel 1989 sul cromosoma 7. Le mutazioni nel gene che possono provocare la FC sono molteplici e vengono denominate tramite lettere e cifre. Attualmente sono note circa 1000 mutazioni del gene FC, la mutazione più frequente è quella denominata F508. Vi è una mutazione presente solo nella popolazione svizzera, o presso gli emigrati svizzeri, che porta il nome 3905 insT.

Gli effetti della mutazione FC

Il nostro corpo è formato di cellule. Queste cellule sono composte da una membrana e da un nucleo e le cellule sono in continua comunicazione tra loro. La comunicazione e il contatto avviene tramite strutture specializzate (proteine) nella membrana. Le cellule dei pazienti FC presentano un'anomalia di una proteina che regola il trasporto di sali, chiamata CFTR (cystic fibrosis transmembrane regulator).

Questo difetto provoca gravi alterazioni soprattutto negli organi che producono liquidi: nei polmoni, nel naso e nelle cavità nasali, nel pancreas, nel fegato, nell'apparato digerente, nelle ghiandole sudorifere e negli organi di riproduzione. Le cellule destinate alla produzione di liquidi creano un muco denso e viscido. Le ripercussioni sui vari organi sono spiegati in seguito.

La diagnosi

Un'analisi semplice e indolore è costituita dal test del sudore, poiché il difetto della proteina si manifesta anche nelle ghiandole sudorifere. Durante il test, si preleva del sudore con della carta assorbente, e in seguito si misura la concentrazione di cloruro e di sodio. Un valore alto è indice di sospetta FC, e si prosegue all'analisi dei cromosomi. Se il cromosoma 7 presenta delle mutazioni, vi è la certezza diagnostica per la presenza della fibrosi cistica. Le analisi in laboratorio sono complesse e se la mutazione è rara, può richiedere alcune settimane.

Le conseguenze per l'apparato respiratorio

Frequentemente, è la compromissione dell'apparato respiratorio a manifestarsi precocemente ed a determinare la gravità della malattia. Normalmente, le cellule specializzate producono un sottile strato di muco sulla parete bronchiale. Il muco, assieme alle ciglia della cellula, viene trasportato alla bocca, rimuovendo dai polmoni le particelle inquinate ispirate e i batteri. Così facendo, i polmoni si autopuliscono. Alla presenza di FC, le cellule producono un muco estremamente denso e viscido che non può essere asportato e che rimane in loco, ostruendo i bronchi. I bronchi non possono trasportare l'aria e i polmoni vengono riforniti scarsamente di ossigeno. Inoltre, il muco persistente costituisce un ottimo terreno per la riproduzione di batteri e di virus che possono causare una bronchite cronica. La struttura estremamente delicata dei bronchi e dei polmoni è compromessa dall'infezione cronica e dalle cicatrici. Senza una terapia adeguata, il funzionamento dei polmoni è gravemente compromesso a causa della ritenzione dei secreti e delle infezioni. I polmoni non sono più in grado di svolgere il loro compito principale, quello di trasmettere l'ossigeno al sangue, e si verifica una deficienza d'ossigeno.

I sintomi nei polmoni

In misura differenziata, si presentano i seguenti sintomi: tosse persistente, emissione di catarro giallastro o olivastro, canali nasali ostruiti e poliposi nasale, infiammazione delle cavità mascellari, eventualmente una colorazione bluastra delle labbra e dei polpastrelli in seguito alla mancanza di ossigeno, riduzione generale delle capacità fisiche.

Le terapie:

1. Inalazione regolare di medicinali che dilatano i bronchi (p.es. Ventolin o altri) che permettono di espellere il muco.
2. Inalazione di medicinali antiflogistici (p.es. Pulmicort o altri) che riducono le infiammazioni croniche.
3. Inalazione di medicinali che aiutano la liquefazione del muco (DNase: Pulmozyme) e che facilitano l'espulsione del muco. Inalazione di antibiotici (TOBI, Colistin ecc.) che riducono la formazione di batteri nei bronchi.
4. Fisioterapia respiratoria regolare, adatta all'età del paziente che favorisce l'espulsione del muco
5. Nel limite del possibile, attività sportiva regolare che favorisce l'espulsione del muco e rinforza le condizioni fisiche generali.
6. Cure intensive regolari in ospedale, adattate alle esigenze del singolo, che includono cure a base di antibiotico per via endovenosa, oltre ad una fisioterapia respiratoria intensiva e un'alimentazione ricca di calorie.
7. Gli antibiotici sotto forma di pastiglie o di sciroppo vengono somministrate maggiormente e più a lungo per bambini o adolescenti colpiti da FC che non per quelli sani. Così come la somministrazione endovenosa, hanno lo scopo di ridurre i batteri presenti nei polmoni.
8. In base alle necessità individuali, si ricorre alla somministrazione di ossigeno durante la notte, di giorno o durante la fisioterapia.

È una terapia che richiede molto tempo e impegno da parte dei pazienti e dei genitori. Il team di consulenza FC elabora un piano per una terapia opportuna, ne spiega la necessità e gli effetti, istruisce e sostiene i pazienti e i genitori nell'applicazione.

L'apparato digerente

Nell'apparato digerente vi sono molte cellule che producono dei liquidi, e anche qui il muco e i liquidi sono troppo densi, soprattutto per quanto riguarda i succhi gastrici prodotti dal pancreas. I succhi gastrici sono troppo densi e occludono i dotti escretori del pancreas. I succhi gastrici sono indispensabili per scomporre il contenuto dell'intestino e per permettere l'assorbimento del cibo. La mancanza di succhi gastrici impedisce all'intestino tenue di poter assorbire il nutrimento e le calorie necessarie. Lo zucchero, i grassi e le proteine raggiungono l'intestino crasso, dove viene scisso soltanto dai batteri presenti nella flora intestinale. Le conseguenze sono aerofagia, feci abbondanti e untuose, crampi intestinali. Infatti, molto spesso i pazienti affetti da FC sono molto magri e non aumentano di peso, benché assumano grandi quantità di cibo. I succhi gastrici possono essere sostituiti da medicinali (p.es. Creon, Panzytrat e altri) che vengono somministrati sotto forma di capsule.

Le terapie:

1. L'assunzione di cibo in generale, anche e soprattutto delle merende, deve essere accompagnata dall'assunzione di succhi gastrici artificiali (Creon, Panzytrat o simili). Occorre imparare dall'inizio qual è il dosaggio appropriato per la relativa quantità di cibo. La regola approssimativa è: più è grande il contenuto di grassi, più alto sarà l'aggiunta di succo gastrico artificiale. Se le feci sono untuose o se si manifestano crampi intestinali, occorre aumentare la dose.
2. Non è possibile raggiungere una perfetta combinazione tra cibo e succo gastrico; vi sarà sempre una perdita di calorie. Poiché le persone colpite da FC consumano molte energie per la respirazione e per la lotta contro i batteri nei polmoni, devono assumere più calorie nella misura del 150 fino al 200% del normale. Un'alimentazione ricca di grassi e di calorie è indispensabile per le persone affette da FC.
3. L'apporto di vitamine deve essere maggiore. Poiché le vitamine A, D, E e K sono liposolubili, devono essere accompagnate da succhi gastrici artificiali per poter essere assorbite dall'intestino, quindi le vitamine devono essere assunte assieme al cibo e alle capsule.

Tutto questo non rispecchia quello che viene definito un'alimentazione sana, ma per le persone colpite da FC, l'apporto di vitamine è prioritaria.

Pancreas e zuccheri

Il pancreas, oltre ai succhi gastrici, produce anche l'insulina, un ormone indispensabile per il metabolismo glucidico del corpo. Con l'avanzare della fibrosi cistica, normalmente nell'età adolescenziale, alcuni pazienti vengono colpiti da diabete. Durante i controlli regolari vengono fatte le dovute analisi per individuare precocemente la malattia e per poterla curare adeguatamente.

Cistifellea

Nelle persone colpite da FC, anche la bile è troppo densa e può otturare le vie biliari, provocando quindi un'inflammatione della cistifellea o del fegato. Una carenza di afflusso biliare si manifesta nel colore biancastro delle feci. L'assunzione dei grassi contenuti nel cibo è resa difficoltosa. Per ovviare a ciò, è consigliabile assumere un medicamento che modifica la composizione della bile e che la rende più liquida. Un indurimento del fegato è spesso un sintomo manifesto, perciò durante i controlli regolari si analizza sempre anche le funzionalità del fegato.

"Mekoniumileo" (feci del neonato)

Il 10 % dei neonati affetti da FC presenta questo quadro clinico. Le feci prenatali non vengono espulse entro le prime 48 ore, come avviene normalmente, perché sono talmente dense da otturare l'intestino. Nel caso peggiore, l'intestino si gonfia e possono formarsi dei fori, un'indicazione per la presenza di FC. I neonati che presentano questa sintomatologia devono essere operati immediatamente dopo il parto e il tratto dell'intestino interessato deve essere rimosso.

Organi sessuali

Per gli stessi motivi, presso i maschi affetti da FC, anche il liquido spermatico ha una consistenza troppo densa. Inoltre, spesso si notano anomalie nei condotti spermatici e nell'epididimo. La capacità di procreare è quindi limitata presso il 90% dei maschi affetti da FC. Grazie a nuovi interventi nel campo dell'urologia, questi problemi possono essere superati. Per quanto riguarda le donne, vi è una considerevole quantità di muco nelle tube e si possono formare dei grumi che rendono oltremodo difficile una gravidanza, gravidanza tuttavia non impossibile.

Il team di assistenza FC

Per poter effettuare una terapia alquanto complessa e tenere sotto controllo lo sviluppo della malattia fibrocistica, e per mettere in pratica un'assistenza medica e sociale adeguata, è necessaria un'ottima collaborazione tra genitori, medici, fisioterapisti, operatori sociali e consulenti alimentari. Per ottenere buoni risultati in questo senso, occorre sottoporsi a controlli regolari nei centri FC degli ospedali e intensificare la collaborazione tra tutti gli interessati.

Provvedimenti medici - Cur

- Le persone colpite dalla FC devono mangiare molto, e i pasti devono essere accompagnati dall'assunzione di enzimi che aiutano la digestione.
- Grazie alle ripetute inalazioni giornaliere e alle terapie respiratorie, è possibile attenuare i danni che la FC provoca nei polmoni. Queste terapie di fisioterapia hanno anche un effetto preventivo poiché creano delle condizioni migliori negli organi respiratori.
- Per rafforzare gli effetti delle terapie, è utile fare della ginnastica per mantenere la mobilità. Inoltre, si consiglia di praticare un'attività sportiva adeguata alle proprie condizioni di salute.
- In aggiunta alle terapie e alla ginnastica, una o più volte l'anno occorre fare una cura di antibiotici endovenosa che si può effettuare in ospedale o in casa.
- Oggi è possibile allungare la vita dei pazienti FC grazie ai trapianti di organi.
- I campi di terapia intensiva (per adulti) aiutano a sviluppare la creatività, e ad approfondire i contatti sociali, elementi questi che aiutano a meglio accettare la malattia. I partecipanti ai campi imparano ad usare nuove tecniche respiratorie per purificare i polmoni, e possono condividere un periodo di vacanze assieme a persone che hanno gli stessi problemi.
- Per le persone affette da FC, sta assumendo un'importanza sempre maggiore anche il sostegno psicologico e psicosociale.