

Domanda per l'attivazione di un Gruppo di Studio (GdS) SIMRI

Nome:

Fibrosi Cistica in età pediatrica

Periodo del GdS:

Gennaio 2024 – Dicembre 2026

Proponente:

Enza Montemitro, MD, PhD, UOC Pneumologia e Fibrosi Cistica, Dipartimento Pediatrico Universitario Ospedaliero, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Background:

La malattia Fibrosi Cistica (FC) sta cambiando la sua storia naturale, mostrandoci profili a volte noti e, altre volte, sfumati che richiedono attenzione per la loro definizione. La scoperta delle numerose mutazioni che possono causare la FC (circa 2.200) ha permesso di riconoscere l'ampia variabilità clinica di questa malattia in tutte le fasce di età, in particolare nelle prime decadi di vita, quando la malattia insorge e coinvolge i diversi organi. Con l'arrivo dei nuovi farmaci (Kalydeco, Orkambi, Symkevi, Kaftrio), modulatori della proteina CFTR, si è aperta una nuova sfida per noi pediatri: riconoscere precocemente il trattamento che è mutazione-specifico e, dall'altra parte, definire la terapia per tutti quei pazienti con mutazioni rare, al momento orfani di terapie. Nell'ambito delle malattie respiratorie croniche la Fibrosi cistica offre un modello di cura che prevede la multidisciplinarietà e la presa in carico globale del paziente, coinvolgendo anche il pediatra curante. La conoscenza degli Standard of Care internazionali e l'applicazione nei vari Centri Italiani, già prima dell'avvento dei modulatori, ha modificato la prospettiva di vita del paziente FC, che, stando ai dati attuali, raggiunge l'età adulta con buona qualità di vita. La presa in carico sin dalla diagnosi e la regolarità delle visite specialistiche, anche in benessere, migliorano la qualità di vita dei pazienti, garantendo sia la prevenzione delle complicanze che il mantenimento dello stato di salute. La ridefinizione di Riadattazione respiratoria in FC in età pediatrica, nell'era dei modulatori, richiede un coinvolgimento del pediatra di famiglia, del pediatra ospedaliero e del pediatra del Centro FC, nonché del paziente stesso e delle loro famiglie.

Obiettivi:

Il Gruppo di Studio Fibrosi Cistica si propone di costituire, nell'ambito prettamente pediatrico, una collaborazione con:

- **Società Italiana per lo studio della Fibrosi Cistica (SIFC)**
- **Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC)**

L'obiettivo è quello di garantire la migliore Qualità delle Cure nei primi anni di vita, in accordo con gli standard internazionali. L'impegno definitivo sarà la presa in carico globale del paziente pediatrico con FC, creando un network multidisciplinare articolato e finalizzato allo stato di salute del singolo paziente.

Finalità:

- Formazione del Pediatra di Famiglia sui temi relativi alla FC in età pediatrica, creando una collaborazione con **SIFC e LIFC (Lega Italiana Fibrosi Cistica)**
- Elaborazione dei dati specifici per età pediatrica ai fini epidemiologici e clinici, costituendo una collaborazione con **RIFC**
- Utilizzare il modello per la Cura e la Care della FC nelle altre patologie respiratorie croniche complesse pediatriche, creando procedure per la presa in carico globale del paziente, in collaborazione con gli altri Gruppi di Studio della **SIMRI**
- **Primi 1000 giorni di vita**: diagnosi precoce, espressione di malattia, efficacia dei modulatori.

“			
“			