

Legg Italiana Fibrosi Cistica: l'Associazione di Pazienti che migliora la qualità della vita e delle cure per le persone con Fibrosi Cistica

Italian League of Cystic Fibrosis: the Patients Association dedicated to improving the daily lives of people with Cystic Fibrosis

Gianna Puppo Fornaro¹, Serena Quattrucci¹

¹Legg Italiana Fibrosi Cistica

Corrispondenza: Gianna Puppo Fornaro **e-mail:** presidente@fibrosicistica.it

Riassunto: Legg Italiana Fibrosi Cistica (LIFC) è l'Associazione di Pazienti nata per migliorare la qualità della vita e delle cure per le persone con fibrosi cistica e rappresenta un punto di riferimento per oltre 6.000 persone colpite dalla malattia e per i loro familiari, per gli operatori sociosanitari e per tutti coloro che sono attivamente coinvolti nella sua missione, siano essi volontari, soci, sostenitori o collaboratori.

Parole chiave: fibrosi cistica; qualità della vita; qualità delle cure; diritti e tutele.

Summary: LIFC is the Patients Association dedicated to improving the daily lives of over 6.000 people with cystic fibrosis. Our mission is fueled by people with CF and their families, scientists, caregivers, donors, volunteers, who are united by a common goal: help those with CF live longer, healthier lives.

Keywords: cystic fibrosis; quality of life; quality of care.

La fibrosi cistica (FC) è la più diffusa malattia genetica grave che coinvolge principalmente gli apparati respiratorio e digerente. La malattia si manifesta quando un bambino eredita due copie alterate del **gene CFTR**, una da ciascun genitore, definiti **portatori sani**. La frequenza dei portatori sani in Italia e nel mondo occidentale è approssimativamente di **1 ogni 25/26 persone**. Quando due portatori sani hanno un figlio, esiste **1 probabilità su 4** che il bambino nasca con FC. Si stima che, in Italia, ogni **2.500-3.000** dei bambini nati, 1 sia affetto da FC (**200 nuovi casi all'anno**). Oggi, quasi 6.000 bambini, adolescenti e adulti affetti da FC vengono curati nei **Centri Specializzati in Italia** istituiti dalla Legge n. 548 del 1993 recante "Disposizioni per la prevenzione e la cura della fibrosi cistica". Grazie a questa legge lungimirante, ai continui progressi terapeutici ed assistenziali, il 20% della popolazione FC in Italia, oggi, supera i 36 anni.

Al fianco delle persone con FC e delle loro famiglie c'è la Legg Italiana Fibrosi Cistica (LIFC), l'Associazione di Pazienti nata oltre 40 anni fa grazie alla forza di volontà di gruppi di genitori che, uniti, si sentivano più forti e meno soli (**Figura 1**). Questo ancora oggi è il motore che guida l'Associazione, che lavora per migliorare la qualità della vita e delle cure per le persone con FC e rappresenta un punto di riferimento per le circa 6.000 persone colpite dalla malattia e per i loro familiari, per gli operatori sociosanitari e per tutti coloro che sono attivamente coinvolti nella sua missione, siano essi volontari, sostenitori o collaboratori.

LIFC interviene su tutti gli aspetti della FC. Lo fa con una progettualità di insieme che abbraccia il tema dei diritti e le attività di *advocacy*, il supporto diretto e l'*empowerment* della persona, la promozione, l'indirizzo e il finanziamento della ricerca scientifica. Inoltre, l'Associazione è impegnata a diffondere una corretta informazione sulla malattia e a finanziare progetti volti a migliorare sempre di più la qualità e la durata della vita dei pazienti, focalizzando l'attenzione sulle risposte ai loro bisogni di cura e su temi come l'assistenza, i farmaci, la sostenibilità del sistema sanitario, il lavoro e la formazione professionale della futura classe medica. Sono queste le sfide e le opportunità messe in campo da LIFC e portate all'attenzione dei rappresentanti del mondo delle Istituzioni e di quello scientifico. Ad esempio, per quanto riguarda lo sviluppo di nuovi farmaci, l'Associazione chiede che i bisogni dei pazienti e il loro punto di vista diventi sempre più una risorsa e un parametro indispensabile per stabilirne il valore e l'utilità, con diretta e progressiva cooperazione con l'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA).

Solo un'emozione
mi lascerà senza fiato

Informati e sostieni Lega Italiana Fibrosi Cistica onlus-LIFC
www.fibrosicistica.it

Insieme possiamo migliorare la qualità della vita e delle cure per
le persone con fibrosi cistica

Il tuo 5X1000 dona
#unrespiroinpiù
C. Fisc. 80233410580

LIFC
Lega Italiana
Fibrosi Cistica Onlus

Fig. 1: LIFC – Lega Italiana Fibrosi Cistica.

tate risorse pubbliche e al ricambio generazionale che interessa i Centri di Cura. Il Corso di perfezionamento “Assistenza all’Adulto con Fibrosi Cistica”, appena concluso, organizzato in partnership con SIFC, è stato indirizzato a 15 medici specialisti già inseriti o da inserire in programmi o Centri di Assistenza per l’adulto con FC. Il prossimo step sarà agevolare l’assunzione dei medici che LIFC ha contribuito a formare.

Tra le sfide aperte resta l’approvazione della nuova triade terapeutica, basata su *elixacaftor* che va ad aggiungersi a *ivacaftor* e *tezacaftor*, approvata negli USA e sottoposta all’Agenzia Europea per i Medicinali (EMA) per la registrazione in Europa. Negli Stati Uniti il farmaco potrà essere usato in pazienti che hanno almeno una mutazione DF508 nel gene CFTR, ossia in pazienti DF508 omozigoti (già eligibili per *lumacaftor/ivacaftor*, *tezacaftor/ivacaftor* e *ivacaftor*) e in pazienti eterozigoti per DF508 e qualsiasi altra mutazione. Per quanto riguarda l’Italia, dobbiamo ancora aspettare l’indicazione che l’EMA darà e che potrebbe essere diversa da quella americana nell’elenco delle mutazioni presenti nelle indicazioni terapeutiche. In attesa dell’approvazione degli enti regolatori, il nuovo farmaco è attualmente prescritto ad uso compassionevole. Con un’interrogazione parlamentare a firma della Senatrice Paola Binetti, da tempo portavoce della LIFC in sede istituzionale, il Ministro della Salute dovrà chiarire se

LIFC è intervenuta inoltre sulla necessità di ridurre le disuguaglianze nell’accesso alle cure sul territorio nazionale, esortando le Regioni, nell’ambito dei rispettivi piani sanitari, ad assumersi l’impegno di applicare quanto stabilito dalla legge 548/1993. Questa legge ancora oggi rappresenta un modello di *welfare* per il livello di assistenza ai pazienti e alle loro famiglie, anche se bisogna fare un passo avanti per garantire alle persone con FC la migliore qualità di vita possibile. Un passo in più verso questa direzione è stato fatto attraverso una serie di opportunità che LIFC ha messo a disposizione di pazienti e professionisti: dalle Case LIFC per l’accoglienza di pazienti e famiglie nel delicato periodo che precede e segue il trapianto di polmoni, al portale *Trovoilmiolavoro.it* e alla rinnovata partnership con l’agenzia per il lavoro *Randstad*, alla prima borsa di studio “Luigi Maiuri”, assegnata a 3 giovani neolaureati con FC per intraprendere un percorso di specializzazione post laurea, fino alla formazione della futura classe medica.

Infine, la formazione del personale dei Centri FC è un progetto prioritario per LIFC, che lo ha sostenuto per far fronte alle limi-

intende farsi parte attiva per rendere disponibile il nuovo farmaco, andando oltre la mera prescrizione ad uso compassionevole.

CONCLUSIONI

Nel corso degli anni la FC ha conosciuto un importante processo di trasformazione. Da malattia pediatrica, come indicata negli anni Ottanta, si caratterizza oggi per una quota di pazienti adulti pari al 56,7%. Pertanto, è necessario fare un passo avanti per uniformare l'accesso alle cure su tutto il territorio nazionale e per garantire ai pazienti in età adulta la migliore qualità di vita possibile che passa anche dalla piena realizzazione professionale. Sono queste le sfide e le opportunità portate all'attenzione dei rappresentanti del mondo delle Istituzioni e di quello scientifico da LIFC, l'Associazione di Pazienti che da oltre 40 anni lavora per migliorare la qualità della vita e delle cure delle persone affette da questa grave malattia genetica e delle loro famiglie.