



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PERUGIA
Dipartimento di Scienze Chirurgiche e Biomediche
Sezione di Pediatria Generale e Specialistica
Scuola di Specializzazione in Pediatria



SIEMMA DELL'OSPEDALE DI S. MARIA DELLA MISERICORDIA DI PERUGIA
AZIENDA OSPEDALIERA DI PERUGIA
S.C. di Clinica Pediatrica



Perugia, 27 novembre 2018 - *“Queste cicatrici raccontano la mia vita. Mi ricordano la mia vulnerabilità, ma gridano al mondo che, nonostante tutto, sono qui. Ancora viva”*. Ogni malattia ha una storia a sé e quella di Asia inizia poco dopo la sua nascita. Oggi Asia ha 22 anni e respira con il terzo paio di polmoni di una vita resa difficile dalla Fibrosi Cistica (FC), una malattia genetica rara che l’ha costretta a due trapianti bipolmonari in soli tre anni.

È in occasione dell’incontro “JUST BREATHE. Attualità e prospettive sulla Fibrosi Cistica”, di scena oggi presso la Scuola Inter-Dipartimentale di Medicina e Chirurgia dell’Università degli Studi di Perugia, che la giovane di Pesaro intende offrire la propria testimonianza lanciando messaggi di speranza a chiunque sia chiamato a convivere con questa impattante patologia, che solo in Italia colpisce 1 neonato su 2.500-3.000 nati. La più frequente tra le malattie rare, la FC fa registrare ogni anno circa 200 nuovi casi, mentre oltre il 4% della popolazione ne è portatore sano (1 portatore sano ogni 25-27 persone).

Infezioni respiratorie frequenti, affanno, diarrea cronica, scarso accrescimento in peso e altezza sono le manifestazioni tipiche della Fibrosi Cistica. A causare la malattia è un difetto della proteina CFTR (*Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator*), responsabile della regolazione degli scambi idroelettrolitici. Questa anomalia fa sì che le secrezioni siano povere d’acqua, perciò dense e poco scorrevoli (da cui il nome in passato di “mucoviscidosi”, cioè muco viscido) da ostruire i dotti in cui sono chiamate a scorrere. Ad essere colpiti dagli effetti della malattia sono soprattutto l’apparato respiratorio, le vie aeree, il pancreas, il fegato, l’intestino e l’apparato riproduttivo.

“In Umbria sono circa 70 i soggetti affetti da Fibrosi Cistica, il 50% dei quali di età adulta - afferma il dott. Guido Pennoni, Direttore Unità Operativa Pediatria Area Nord – Centro Regionale Fibrosi Cistica (Ospedale Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino) - Il nostro intento è garantire loro una migliore qualità vita e un aumento della sopravvivenza. Per questo è necessario che la gestione dei pazienti sia di tipo multidisciplinare: pediatra, pneumologo, gastroenterologo, infettivologo, otorino, ma anche ginecologo, urologo, genetista e psicologo devono garantire continuità assistenziale attraverso una faticosa collaborazione tra i diversi attori della rete dei servizi sanitari e sociali con cui il paziente e i suoi familiari possano interfacciarsi durante tutto il percorso di cura”.

Al centro dell'incontro di Perugia anche i numerosi passi avanti compiuti dalla ricerca scientifica nel trattamento della Fibrosi Cistica.

“Le terapie oggi a disposizione - dichiara la prof.ssa Susanna Esposito, ordinario di Pediatria all'Università degli Studi di Perugia e direttore della SC Clinica Pediatrica dell'Azienda Ospedaliera Santa Maria della Misericordia di Perugia - hanno portato ad importanti benefici clinici che permettono ai pazienti una sopravvivenza media che supera i 40 anni di età e una migliore qualità di vita. Tra le scoperte più importanti, quella dell'individuazione di potenziatori e correttori del gene *CFTR* che ha portato a migliorare significativamente la funzionalità respiratoria e la qualità della vita dei pazienti con fibrosi cistica. Stiamo ora indagando terapie personalizzate di nuova generazione per quei pazienti che non rispondono ai modulatori attualmente disponibili”.

“Tra le frontiere più innovative della ricerca - prosegue la prof.ssa Esposito - vi è anche un nuovo sistema di terapia genica chiamato ‘editing’ molecolare, il quale prevede, anziché inserire nelle cellule il gene normale come nella terapia genica tradizionale, la correzione diretta del gene difettoso. Definita da alcuni come ‘chirurgia molecolare’, questa metodologia appare promettente nella terapia delle malattie genetiche in cui il gene è unico e le mutazioni sono note”.

Inoltre, per quanto riguarda l'approccio clinico pratico, va ricordato che circa il 60% dei pazienti affetti da Fibrosi cistica contrae un'infezione da *Aspergillus fumigatus*, un fungo associato ad un rapido declino della funzione polmonare e metà di questi pazienti ha meno di 18 anni. Proprio per approfondire il ruolo di questa infezione, presso la Clinica Pediatrica dell'Università di Perugia sono in corso due studi che saranno presentanti nel corso dell'incontro *JUST BREATHE*.

Il primo, finanziato dalla Fondazione Cassa di Risparmio di Perugia, ha come obiettivi l'ottimizzazione della metodologia di rilevazione di *A. fumigatus* e l'identificazione di biomarcatori utili per la pratica clinica che permettano di stratificare i pazienti con Fibrosi cistica e infezione da *A. fumigatus* così da sviluppare un trattamento personalizzato.

Il secondo studio, sostenuto da un finanziamento dall'Unione Europea nell'ambito del progetto *Conect 4 Children (Collaborative Network for European Clinical Trials for Children)*, intende comprendere come il trattamento a base dell'antimicotico posaconazolo possa preservare la funzione polmonare grazie all'eliminazione dell'infezione e alla riduzione dell'infiammazione.