

## GLI OBIETTIVI DEL CENTRO FIBROSI CISTICA

L'Unità Operativa Semplice Dipartimentale di Fibrosi Cistica si propone i seguenti obiettivi:

- a. prevenire la malattia mediante un programma di *screening* neonatale (attivo dal 2013) e di diagnosi prenatale della malattia attraverso un sistema organizzativo in collaborazione con l'Unità Operativa di Ostetricia Ginecologia dell'Azienda Ospedaliera Regionale San Carlo di Potenza ed il laboratorio di Genetica dell'Ospedale Madonna delle Grazie di Matera.

Nel programma di prevenzione si inserisce anche la possibilità di effettuare *screening* del portatore "a cascata" in presenza di un caso indice, il *counseling* genetico per le coppie di portatori sani e per le coppie a rischio (coppie che richiedono procreazione assistita, riscontro di intestino iperecogeno durante la gravidanza, ipofertilità maschile e femminile);

- b. approfondire con percorso diagnostico mirato i pazienti risultati positivi allo screening neonatale;
- c. prendere in carico il paziente affetto da Fibrosi Cistica dal momento della diagnosi e per tutta la sua vita, con *follow-up* periodico mediante *Day Hospital*, ambulatori, ricoveri in regime ordinario o di urgenza, consulenze telefoniche;
- d. prevenire e gestire le complicanze correlate alla patologia mediante un approccio multidisciplinare nella gestione della malattia;
- e. curare e migliorare la qualità di vita dei pazienti in carico attraverso un adeguamento dell'assistenza al paziente, secondo le correnti e più aggiornate linee guida nazionali e internazionali;
- f. fornire supporto organizzativo per tutte le certificazioni necessarie per il trattamento domiciliare ai fini dell'approvvigionamento, da parte delle Aziende Sanitarie di appartenenza dei pazienti, dei farmaci e dei presidi necessari, secondo quanto recitato dalla Legge 548/93;
- g. promuovere l'educazione e l'informazione sanitaria dei pazienti e dei propri familiari per la cura della malattie e la prevenzione delle complicanze;

- h. promuovere l'educazione, la formazione e l'informazione sanitaria di operatori sanitari e di altri *stakeholders* sul territorio;
- i. informare i malati di Fibrosi Cistica ed i loro familiari dei bisogni di salute e di ricerca mediante interazione con l'associazione lucana per la lotta contro la Fibrosi Cistica;
- j. formare ed aggiornare i membri dello staff mediante periodici seminari di studio;
- k. promuovere la ricerca scientifica di base e clinica attraverso l'utilizzo delle risorse disponibili per migliorare le conoscenze per la cura della malattia Fibrosi Cistica. La ricerca scientifica avviene, inoltre, mediante stretta collaborazione con Centri di eccellenza nazionali ed internazionali al fine di partecipare o promuovere studi multicentrici;
- l. gestire pazienti con quadri clinici respiratori complessi secondari ad altre patologie (immunodeficienze, malattie da accumulo, discinesie ciliari, patologia neurologiche e neuromuscolari etc.) che richiedono approfondimento clinico-laboratoristico-strumentale e adeguato approccio terapeutico;
- m. promuovere programmi di assistenza a domicilio al fine di ridurre il rischio di infezioni crociate, per migliorare la qualità di vita del paziente e della sua famiglia;
- n. aggiornare il *Database* interno per la archiviazione dei dati relativi ai pazienti regolarmente seguiti in *follow-up* presso il Centro Fibrosi Cistica con periodica elaborazione delle informazioni raccolte per la migliore definizione clinica del paziente. Il Centro Fibrosi Cistica aderisce al programma del Registro Italiano di Fibrosi Cistica presso l'Istituto Superiore di Sanità con costante aggiornamento dei dati clinici ed epidemiologici;
- o. formare ed informare gli operatori sanitari del *team* e territoriali, coinvolti nella prevenzione, assistenza e riabilitazione dei malati con Fibrosi Cistica e nella ricerca;
- p. sviluppare progetti di ricerca, finalizzati a migliorare le attuali aspettative e la qualità di vita e a identificare nuove terapie. In accordo all'articolo 10 della legge 548/93, il Centro Fibrosi Cistica riceve dalla Regione Basilicata un finanziamento annuale in base alla consistenza numerica dei pazienti, per sostenere le complesse attività assistenziali necessarie ai pazienti

con Fibrosi Cistica, le cui funzioni sono regolarmente documentate ed inviate alla Regione, ed un finanziamento annuale per sostenere l'attività di ricerca secondo le disposizioni del Comitato Internazionale per la Programmazione Economica.

# **L'ORGANIZZAZIONE DEL CENTRO FIBROSI CISTICA**

## **1. Organigramma**

L'organigramma è redatto dal Responsabile del Centro Fibrosi Cistica, condiviso con la Direzione Sanitaria e con l'Associazione dei pazienti.

Il Centro Fibrosi Cistica è Struttura Semplice Dipartimentale afferente al Dipartimento della Donna e del Bambino (Direttore: Dr. Enrico Mazzeo – Cicchetti), all'interno della Unità Operativa di Pediatria (Direttore: Dr. Sergio Manieri)

### Medici:

Dr. Donatello SALVATORE (responsabile del Centro Fibrosi Cistica)

Dr.ssa Carmela COLANGELO

### Psicologa:

Dr.ssa Carmela GENOVESE

### Fisioterapisti:

Dr. Michele D'Andria

Dr. Giovanni Marsicovetere

### Infermiera:

I.P. Mina Passarella

### Dietiste:

Dr.ssa Maria Grazia Lorusso

Dr.ssa Marica Baccelliere

### Assistente Sociale:

Dr.ssa Lucia Sabia

## 2. Camere di degenza

Il Centro Fibrosi Cistica offre 4 stanze dedicate ai ricoveri ordinari ubicate presso il padiglione F2, II piano.

Le camere sono tutte singole con bagno. La camera è dotata di letto per accompagnatore. Dispositivi per lavare le mani e disinfettanti sono presenti in ogni stanza di degenza. Ogni stanza è dotata di televisione con telecomando monouso. È disponibile *wi-fi* ospedaliero.

### **Spazi ambulatoriali e *day service***

L'ambulatorio/*Day Hospital* si svolge presso i locali ambulatoriali del padiglione F2 II piano, dove due stanze sono dedicate ai pazienti affetti da Fibrosi Cistica, con bagno riservato. Non è prevista sala di attesa.

Gli ambulatori consentono di effettuare prestazioni multidisciplinari.

Le visite ambulatoriali/*Day Hospital* vengono effettuate dal lunedì al sabato dalle 8.00 su prenotazione.

La cadenza dei controlli ambulatoriali varia in relazione all'età ed alle condizioni cliniche del paziente. I pazienti vengono visitati in media ogni 3 mesi. I bambini con diagnosi recente o i pazienti con patologia grave vengono visitati anche mensilmente (quando necessario) e quelli con fenotipi lievi o Fibrosi Cistica atipica vengono visitati ogni 3-6 mesi.

Ogni visita include un esame clinico di routine, registrazione dei parametri auxologici, dell'ossimetria, un test di funzionalità polmonare (spirometria), una coltura del campione di escreato o aspirato faringeo profondo. In occasione di ogni visita la terapia viene rivista e ogni cambiamento del trattamento discusso con il paziente e la famiglia.

In occasione dei controlli periodici in *Day Hospital* e a ricovero i pazienti effettuano controlli clinico-laboratoristico e strumentali secondo le cadenze previste da protocolli interni. Fanno parte del monitoraggio clinico esami biochimici, microbiologici, radiologici (radiografie, TAC) e strumentali (ecografia, mineralometria ossea), eseguiti anch'essi con cadenza regolare; vengono effettuate consulenze periodiche con il fisioterapista che fornisce o valuta i programmi di fisioterapia prescritti; vengono forniti supporto psicologico quando richiesto e consulenze specialistiche quando necessarie (nutrizionale, otorinolaringoiatra, chirurgica, ostetrico-ginecologica, andrologica).

Quando necessario, il Centro Fibrosi Cistica provvede ad organizzare un ricovero o un trattamento per via endovenosa a domicilio entro 24-48 dal momento della richiesta. Quando possibile, la terapia antibiotica endovena viene somministrata in ospedale per i primi giorni per poi essere continuata a casa. Ciò permette un più facile e precoce controllo di eventuali reazioni avverse a farmaco. La terapia antibiotica endovenosa viene di solito organizzata impiantando un catetere venoso "*midline*" da parte del "*PICC team*" della Unità Operativa *Hospice* e terapia del dolore dell'Azienda Ospedaliera Regionale San Carlo, grazie alla disponibilità del Dr. Marcello Ricciuti e del Dr. Salvatore Di Matteo

### **3. Documentazione Sanitaria**

La documentazione sanitaria è in rete per esami di laboratorio ed indagini strumentali mediante programma aziendale a cui si accede mediante *password* in possesso del personale autorizzato.

Archiviazione dati pazienti, previo consenso informato dei genitori in caso di pazienti < 18 anni e del paziente in caso di età > 18 anni.

Il Centro Fibrosi Cistica si avvale di un *team* multidisciplinare (vedi organigramma) composto da personale strutturato e a contratto costituito da medici, fisioterapisti, dietisti, psicologi, assistenti sociali, infermieri. Il personale del *team*, in continuo aggiornamento, partecipa alla stesura di linee guida interne per il trattamento della Fibrosi Cistica e delle patologie correlate.

I membri della gruppo Fibrosi Cistica partecipano periodicamente a seminari, corsi di aggiornamento, congressi nazionali ed internazionali, gruppi di studio Fibrosi Cistica nazionali e/o europei.

Essi stessi, in numerose occasioni, fungono da risorse per l'educazione, la formazione, lo sviluppo e il sostegno di altri operatori coinvolti nella cura della Fibrosi Cistica.

Considerata la complessità della patologia, negli anni è stato necessario costruire e consolidare collaborazioni con consulenti, al fine di gestire al meglio le specifiche complicanze del paziente con Fibrosi Cistica. A questo scopo presso il Nostro Dipartimento sono state istituite e rafforzate negli anni collaborazioni con diverse Unità Operative (Radiologia generale e interventistica, Chirurgia Generale, d'Urgenza e Toracica, Patologia Neonatale, Cardiologia, Gastroenterologia/Endoscopia digestiva, Pneumologia, Otorinolaringoiatria, Ginecologia ed Ostetricia), oltre che con i Laboratori di Biochimica Clinica, di Microbiologia e di Genetica nonché con la Unità Operativa di Genetica dell'Ospedale Madonna delle Grazie di Matera, per la diagnostica molecolare avanzata.

### **4. Test diagnostici di malattia eseguiti presso il Centro Fibrosi Cistica**

I pazienti afferenti al Centro Fibrosi Cistica possono eseguire i test diagnostici come di seguito riportato:

- Test del sudore a cura di personale dedicato e formato
- Valutazione funzione pancreatica: ricerca della steatorrea (grassi fecali)
- Valutazione funzionale respiratoria (spirometria, test da sforzo cardiorespiratorio, test del cammino, pulsossimetria, EGA).

## CONSULENZA GENETICA

Nell'ambito dell'attività assistenziale svolta presso il Centro Fibrosi Cistica, ai genitori dei pazienti che ne sono affetti viene fornita consulenza genetica mirata all'illustrazione dei rischi di trasmissione della malattia e delle possibili opzioni procreative disponibili presso il Centro Fibrosi Cistica. Viene proposto lo *screening* di portatore ai familiari dei genitori dei nostri pazienti.

Nel corso della consulenza genetica è utile sottolineare le modalità di trasmissione della malattia e l'importanza dell'analisi molecolare quale unico mezzo per l'identificazione dei portatori sani.

I familiari del paziente affetto devono essere informati sull'importanza di divulgare ai consanguinei l'informazione del rischio di portatore della malattia e dell'importanza di effettuare l'analisi molecolare.

La Consulenza genetica è offerta a:

- singoli o coppie inviate da Centri per la cura della sterilità con analisi molecolare risultata positiva per diagnosi di portatore (prescritta dal ginecologo/andrologo);
- coppie in gravidanza con familiarità per Fibrosi Cistica;
- Adulti affetti da forme atipiche.

### **Diagnosi prenatale**

In corso di gravidanza una coppia costituita da due portatori sani di Fibrosi Cistica può avere a disposizione l'indagine molecolare prenatale. Presso il Centro Fibrosi Cistica è disponibile un Servizio di Diagnosi Prenatale.

**Consulente Ginecologo/Diagnosi Prenatale: Dr. Sergio Schettini, Dr.ssa Maria Laura Pisaturo**  
**- Unità Operativa di Ostetricia e Ginecologia**

**Contatti telefonici: 0971-613197 0971-613525**

### **Screening neonatale**

Dal 2013 il Centro Fibrosi Cistica della Regione Basilicata coordina lo *screening* neonatale della Fibrosi Cistica. Da giugno 2013 lo screening è stato esteso a tutti i nuovi nati e a tutti i punti nascita della Regione Basilicata.

Lo *screening* viene effettuato presso il Centro Fibrosi Cistica *screening* dell'Ospedale San Carlo di Potenza. La determinazione della tripsina immunoreattiva è stata integrata con il test genetico, che utilizza un pannello molecolare a 56 mutazioni.

Ogni bambino inviato al Centro Fibrosi Cistica per positività allo *screening* neonatale viene inserito in un percorso strutturato alla conferma diagnostica e di presa in carico.

## **Metodologia dello screening neonatale**

Come ampiamente documentato in Letteratura, le ragioni di un programma per lo *screening* neonatale per la Fibrosi Cistica sono basate sulla possibilità di identificare precocemente la malattia, con il vantaggio di avviare un programma di cura prima che si manifestino sintomi evidenti o complicanze irreversibili.

Lo *screening* è praticato previa firma di consenso informato da parte di entrambi i genitori del neonato a cura dei Sanitari del punto nascita.

Viene effettuato mediante dosaggio della tripsina immunoreattiva (IRT), enzima pancreatico necessario per digerire le proteine assunte con la dieta, su gocce di sangue raccolto su *Guthrie card*, (la stessa utilizzata anche per lo screening neonatale dell'ipotiroidismo congenito e della fenilchetonuria).

Se il dosaggio della tripsina immunoreattiva dà un valore superiore a 60, viene avviato il test genetico.

Se risultano presenti 2 o 1 mutazione, il neonato viene richiamato per eseguire il test del sudore presso il Centro Fibrosi Cistica.

Se il test genetico non evidenzia mutazioni, viene avvisato il punto nascita che richiama il paziente entro la terza settimana di vita del neonato, per effettuare il secondo dosaggio di IRT.

Se il dosaggio della tripsina immunoreattiva si conferma elevato dopo il II prelievo, il neonato viene richiamato per eseguire il test del sudore presso il Centro Fibrosi Cistica.

Laddove necessario, il test genetico può essere approfondito, tramite analisi molecolare con sequenza del gene, presso la Unità Operativa di Genetica dell'Ospedale Madonna delle Grazie di Matera.



## **RICERCA SCIENTIFICA**

Grazie alla assegnazione alla Regione Basilicata di fondi per la ricerca predisposti secondo quanto recitato dalla Legge 548/93, il Centro Fibrosi Cistica predispone studi di ricerca clinica monocentrica o multicentrica, in collaborazione con diversi Centri di Fibrosi Cistica italiani.

Sono attive collaborazioni di ricerca con vari Centri di eccellenza a livello nazionale e internazionale. Il personale del Centro Fibrosi Cistica partecipa a *network* nazionali e internazionali, soprattutto all'interno della Società Italiana Fibrosi Cistica.

Il nostro gruppo ha partecipato e partecipa attivamente a *trial* clinici che esplorano varie aree terapeutiche della Fibrosi Cistica ed è coordinatore nazionale per lo studio che esplora l'applicazione di molecole modulanti la CFTR in pazienti Fibrosi Cistica con mutazioni aventi funzione residua.