

Orizzonti FC

Organo della Società Italiana per lo studio della Fibrosi Cistica

in questo numero

Opinioni

Qualità dell'assistenza: quale è quella percepita?

Centri a confronto

Riporta i dati della casistica del tuo Centro per gli anni 2008-2009-2010, relativi ai parametri nutrizionali, ed illustra sinteticamente la strategia nutrizionale applicata nei primi 20 anni di vita.

Saper fare

Cateteri venosi a medio termine ed inserzione periferica: Peripherally Inserted Central Catheters (PICC) e cateteri periferici lunghi (Midline).

Casi clinici

Bioetica

Screening del "portatore": alcune riflessioni (prima parte)

Narrazione e Medicina

Storie di lavoro e fibrosi cistica

Medicina delle evidenze

Emottisi e pneumotorace in fibrosi cistica: evidenze scientifiche e linee guida

WWW.CF

Medicina, cultura ed arte

La dolce storia del vecchio Cimone e della figlia Pero: un esempio di "pietas".....contro natura?



Orizzonti FC

Organo della Società Italiana per lo studio della Fibrosi Cistica

in questo numero

Editoriali

Ricerca scientifica in Fibrosi Cistica: è veramente orientata ai fabbisogni dei pazienti?

G. Vieni, Ravenna

Pag. 3

La sanità tra costi e qualità: l'esperienza del Gaslini

U. Rosati, E. Battistini, Genova

Pag. 4

Opinioni

A cura di A. Amaddeo, R. Casciaro, L. Ratclif, M. Ros

Qualità dell'assistenza: quale è quella percepita?

Pag. 7

Centri a confronto

Riporta i dati della casistica del tuo Centro per gli anni 2008-2009-2010, relativi al percentile del rapporto tra peso ed altezza nei primi 24 mesi ed al percentile del BMI nei pazienti di età 2-20 anni, secondo i valori normali del CDC: commenta i dati, confrontandoli anche con quelli del Patient Registry 2009-2010 della CF Foundation e/o con un altro riferimento ed illustra sinteticamente la strategia nutrizionale applicata nei primi 20 anni di vita presso il tuo Centro.

A. Coruzzo, A. Sepe, A. Tosco, V. Raia, Napoli

S. Volpi, Verona

Pag. 10

Saper fare

Cateteri venosi a medio termine ed inserzione periferica: Peripherally Inserted Central Catheters (PICC) e cateteri periferici lunghi (Midline).

T. Callegari, E. Baldo, Rovereto

Pag. 16

Casi clinici

A cura di A. Amaddeo, R. Casciaro, L. Ratclif, M. Ros

Caso 10

Pag. 21

Bioetica

A cura di P. Funghi

Screening del "portatore": alcune riflessioni (prima parte)

Discussione multidisciplinare, che ha coinvolto un medico specialista di fibrosi cistica, che ha presentato il problema e le sue riflessioni (Dr. R. R.), alcuni genetisti (M.C. Rosatelli, Cagliari – M. Lucarelli, Roma – G. Restagno, Torino), due medici specialisti di fibrosi cistica (G. Tuccio, Soverato – R. Padoan, Brescia), alcuni pazienti adulti (Gianni, Valeria, Giorgia, Anna Rita) e la bioeticista (P. Funghi, Siena)

Pag. 23

Narrazione e Medicina

Storie di lavoro e fibrosi cistica

E. Baldo, Rovereto

Pag. 32

Medicina delle evidenze

A cura di G. Vieni

Emottisi e pneumotorace in fibrosi cistica: evidenze scientifiche e linee guida

Pag. 34

www.cf

A cura di D. Salvatore

Pag. 38

Medicina, cultura ed arte

La dolce storia del vecchio Cimone e della figlia Pero: un esempio di "pietas".....contro natura?

G. Castaldo, Napoli e S. Giardina, Roma

Pag. 40

Orizzonti FC

Organo della Società Italiana per lo studio della Fibrosi Cistica

Direttore Editoriale

Cesare Braggion

Comitato editoriale

Alessandro Amaddeo

Ermanno Baldo

Massimo Conese

Rosaria Casciaro

Giuseppe Vieni

Luigi Ratclif

Mirco Ros

Società Italiana per lo studio della Fibrosi Cistica

Presidente: Giuseppe Magazzù

Consiglio Direttivo: Anna Brivio, Silvia Campana, Giuseppe Castaldo, Carlo Castellani, Mirella Collura, Barbara Messori, Maria Vittoria Di Toppa.

email: sifc@sifc.it; segreteria@sifc.it

Tel. +39 0259902320

Proprietario della Testata:

Società Italiana per lo studio della Fibrosi Cistica

Direzione, Redazione, Impaginazione, Amministrazione:

Scientific Publications s.r.l. via Sannio, 4 20137 Milano Tel. 0259902320, Fax 0259900758, scientific.publications@eac.it

Stampa:

Tipografia Pesatori s.n.c., Via Quintiliano, 37-41, 20138 Milano, Tel. 0258011931 Fax 0258011951

Abbonamento:

gratuito ai Soci in regola con il pagamento della quota annuale

© Scientific Publications s.r.l., Milano

Tutti i diritti sono riservati. Nessuna parte di questa pubblicazione può essere riprodotta, trasmessa o memorizzata in qualsiasi forma e con qualsiasi mezzo





Ricerca scientifica in Fibrosi Cistica: è veramente orientata ai fabbisogni dei pazienti?

Recentemente è stata pubblicata su Lancet (1) una lettera del prof. Alessandro Liberati, ricercatore dell'Università di Modena-Reggio Emilia affetto da mieloma multiplo e recentemente deceduto. I ricercatori, afferma Liberati, sostengono che la loro attività è volta a migliorare l'efficacia e la sicurezza delle cure a disposizione dei pazienti. È vero che in alcuni studi i pazienti sono riusciti a collaborare con i ricercatori per identificare gli obiettivi e le priorità della ricerca, ma queste sono eccezioni. In realtà, come lui stesso ha avuto modo di testare da "addetto ai lavori", esiste una vera e propria discordanza tra ciò che i ricercatori fanno e ciò di cui i pazienti hanno realmente bisogno. È facilmente intuibile come l'industria farmaceutica sponsorizzi e supporti economicamente gli studi che rispondono più alle sue esigenze economiche e commerciali che alle necessità dei pazienti. È suo interesse immettere in commercio farmaci costosi, a prescindere dal fatto che questi aggiungano qualcosa a quelli esistenti in termini di potenzialità terapeutiche; non è nel suo interesse, come dice Liberati, eseguire ricerche che mirano a verificare la pari efficacia di farmaci meno costosi di altri presenti in commercio o di valutare meglio l'efficacia e la sicurezza di questi ultimi con studi post-marketing. È altrettanto vero il fatto che i ricercatori, che hanno la responsabilità di distribuire i fondi della ricerca, sono più portati ad intraprendere studi facilmente e rapidamente eseguibili, con endpoint facilmente esplorabili, a prescindere dalla loro rilevanza per i pazienti. Nessuno mette in dubbio l'interesse per i pazienti, ma il principale obiettivo rimane quello di pubblicare un maggior numero di studi, di rendere più corposo il curriculum, di avere l'appoggio di case farmaceutiche senza le quali può essere difficile reperire fondi per la ricerca. Sono la società moderna, la competizione, l'ambizione, le pressioni lavorative e gli interessi economici a governare il mondo della ricerca... purtroppo.

Leggendo le parole di Liberati ci possiamo rendere conto come quanto detto sia vero anche e soprattutto per la ricerca in fibrosi cistica. Nell'ultimo decennio sono stati pubblicati tanti studi epidemiologici e di microbiologia poco rilevanti, molti trial di fase 1-2 ma pochi di fase 3, diversi studi che intendono dimostrare la pari efficacia dell'ennesimo e costoso antibiotico inalatorio per poterlo introdurre in commercio, trial clinici che valutano soltanto endpoint secondari e/o irrilevanti, ricerche sulla stessa citochina ormai studiata e ristudiata, ecc... Basta aver ascoltato le considerazioni di alcuni genitori e pazienti dopo il nostro commento degli studi pubblicati negli ultimi anni per rendersi conto di come stanno le cose: "la ricerca sulla terapia genica a che punto è?"; "Cosa cambia l'utilizzo di questo nuovo antibiotico per aerosol nella mia vita e sul mio decorso clinico?"; "Influirà questa nuova terapia sulla durata della mia vita o sarà solo un ulteriore carico terapeutico?"; "Ora che

sappiamo questo sullo *Pseudomonas* c'è una nuova terapia per debellarlo o per prevenirne la colonizzazione?". Tutto ciò rende estremamente rilevante l'affermazione di Liberati: "se vogliamo avere a disposizione informazioni più rilevanti per i pazienti è necessaria una nuova strategia di ricerca. Lasciati a se stessi non ci si può aspettare che i ricercatori risolvano il problema della discordanza tra ciò che loro studiano e ciò di cui i pazienti hanno realmente bisogno, perché sono intrappolati dalla loro stessa competizione, dai loro interessi professionali e accademici, che li conducono a competere per ottenere fondi dall'industria farmaceutica per realizzare trial di fase 1-2 anziché organizzare trial randomizzati di fase 3, ben più complessi". Certamente, dice Liberati, non possono essere i pazienti da soli a modificare questa tendenza della ricerca, anche perché spesso "dominati da esperti con interessi acquisiti". Il problema non può neanche essere "risolto solamente con i finanziamenti pubblici". Sono invece necessarie delle consolidate "politiche da adottare nella fase di approvazione degli studi clinici, e tale processo necessita della stretta collaborazione con le case farmaceutiche e di input provenienti da organismi regolatori". Una componente essenziale di qualsiasi strategia di controllo dovrebbe essere l'unione di tutti gli stakeholders (tutte le parti interessate), iniziando con l'analisi delle ricerche esistenti e in corso e tenendo ben in considerazione quelle che sono le esigenze e i reali fabbisogni dei pazienti, mettendo da parte qualsiasi tipo di interesse. D'altronde, così come succede per il mieloma multiplo, anche per la fibrosi cistica le associazioni dei laici, familiari e/o pazienti raccolgono e spendono migliaia di euro per supportare la ricerca, sperando in un miglioramento delle cure. Questo conferisce una forza sufficiente per chiedere una ridefinizione della pianificazione delle ricerche, in modo da cercare di orientarla di più verso le reali esigenze dei pazienti. Per far ciò potrebbe essere necessario e utile per tali associazioni dotarsi di personale abile a svolgere dei compiti essenziali in quest'ottica: consulenze in grado di comprendere le priorità della ricerca e di definire le direzioni su cui muoversi, lobbying presso la sanità pubblica a livello regionale e nazionale, lobbying presso le aziende farmaceutiche per promuovere la ricerca, incremento dei fondi per la ricerca e diversa distribuzione dei fondi, con l'obiettivo di finanziare in maniera prioritaria o esclusiva ricerche orientate verso i fabbisogni reali dei pazienti.

G. Vieni

U.O. di Pediatria, Ospedale "S. Maria delle Croci", Ravenna
(giuseppevien@libero.it)

Riferimenti bibliografici

Liberati A. Need to realign patient-oriented and commercial and academic research. Lancet 2011; 378:1778



La sanità tra costi e qualità: l'esperienza del Gaslini

Premessa

Quale motivazione può spingere un Ospedale che gode già di buon prestigio in ambito nazionale ed internazionale, dove operano professionisti considerati fra i più bravi, ad avviare un programma di accreditamento così articolato e complesso quale quello previsto dalla metodologia Joint Commission International (JCI)? Dopo avere aderito in passato ad altri percorsi di verifica e miglioramento in tema di qualità, sia con il sistema ISO che nel rispetto di quanto previsto dalla normativa regionale.

I fattori sono molteplici ma principalmente la scelta è da ricondursi al fatto che la Direzione Generale aveva colto come una eccellente opportunità quella di sottoporre tutto l'Istituto ad una valutazione oggettiva effettuata da specialisti esterni, rispetto al contenuto di standard elaborati esclusivamente per il contesto sanitario da una task force interna-zionale. Questo avrebbe potuto rappresentare una scossa positiva per il Gaslini, che è orientato al confronto con i paesi più avanzati nel campo della ricerca e dell'assistenza, ed uno stimolo in più per la promozione della qualità in termini concreti.

Joint Commission (JC), sistema proattivo di miglioramento, favorisce l'analisi sistematica del rischio ed in questa ottica induce gli operatori a cercare la risposta relativamente più adeguata a fronte di ogni situazione, date le caratteristiche ed il contesto organizzativo specifici dell'ospedale, favorendo un processo di crescita culturale e prescindendo da un approccio burocratico-formale.

L'Istituto Gaslini ha conseguito l'accreditamento JCI, per la prima volta, nel novembre 2007 dopo due anni di lavoro preparatorio a cui ha preso parte tutto il personale. Descriviamo la nostra esperienza, le criticità incontrate ed alcuni risultati conseguiti che hanno rappresentato un valore aggiunto per l'Istituto.

Un problema: coinvolgere ed orientare il personale ad una visione condivisa della qualità.

L'accreditamento secondo JCI, ha quale obiettivo il miglioramento continuo della sicurezza, dell'efficacia e della qualità dell'assistenza sanitaria, richiede che tutte le componenti dell'Ospedale rispondano, contestualmente, agli standard previsti dal manuale.

JCI parte dalla considerazione che la cura del paziente implica interazioni estremamente complesse tra tutte le funzioni dell'organizzazione; ne consegue che la sicurezza nei suoi vari aspetti può essere presidiata solo a condizione che tutte le maglie della rete siano strette ed efficacemente collegate. Per questo motivo è indispensabile il coinvolgimento di tutta l'organizzazione e si focalizza l'attenzione sul sistema nel suo complesso e non sulle singole unità operative. Le implicazioni organizzative sono quindi prevalenti nella realizzazione del progetto.

E' indispensabile rivedere tutte le politiche e le procedure sulla base di quanto espresso dagli standard (sono ben 323, esclusi i "patient safety goals",) e dai relativi eventi misurabili; soprattutto deve essere ripensato e reso più funzionale il sistema delle relazioni interne fra le unità operative, sia

assistenziali che amministrative.

JCI effettua di norma una visita di "assessment" all'avvio del programma di accreditamento per rilevare quanto l'ospedale si discosti dagli standard e quali azioni prioritarie di miglioramento saranno indispensabili attivare. Al Gaslini i valutatori, pur apprezzandone l'attività nel complesso, avevano constatato che le varie unità operative dell'ospedale apparivano ai loro occhi come una serie di "repubbliche indipendenti" (testuale). Ciascuna prevalentemente orientata a perseguire finalità proprie di qualità ma con scarsa disponibilità all'integrazione ed alla condivisione degli obiettivi e dei processi con tutte le altre.

Questa è la prima grande barriera da abbattere: la qualità per Joint Commission è un valore condiviso e partecipato che deve avere una declinazione univoca nell'organizzazione. Gli operatori devono comprendere che le varie unità operative non sono in competizione fra di loro per una posizione di preminenza in quanto "ottime", ma debbono condividere la tensione verso il miglioramento. La qualità non è garantita tanto dall'eccellenza del singolo quanto dall'adesione alle buone prassi di tutti. Importante risultato da perseguire è l'omogeneità delle cure: il paziente ha il diritto e deve avere la garanzia di essere curato allo stesso modo all'interno delle varie unità operative dell'Istituto.

La vera sfida che il management deve affrontare è quella di promuovere un cambiamento culturale di fondo nell'Ospedale che può avvenire solo gradualmente nel tempo. Per questo, il coinvolgimento dei professionisti è essenziale sia per la definizione dei contenuti degli standard che per la messa in atto dei cambiamenti necessari e per i successivi processi di autovalutazione periodica.

Alla partenza del progetto, abbiamo istituito in ogni unità operativa due referenti per la qualità, un medico ed una infermiera (un tecnico nei servizi) ed abbiamo costruito gruppi di lavoro multiprofessionali e plurispecialistici sulle principali aree tematiche.

Non è stato facile né immediato ottenere l'adesione dei professionisti, soprattutto in alcuni settori. Hanno giocato un ruolo di traino decisivo alcune capo sala ed alcuni medici, particolarmente autorevoli che hanno saputo aggregare nel tempo i loro colleghi. Questo progetto non può essere calato top-down ed i risultati si vedono solo se tutti si rendono protagonisti del processo di cambiamento.

Si pone quindi, innanzitutto, il problema della leadership; il ruolo di chi ha compiti di coordinamento ai vari livelli, di singola unità operativa, di dipartimento, più in generale di Ospedale, è cruciale. *Esercitare leadership in un progetto così innovativo significa riuscire a far passare il cambiamento, quando necessario, tenendo conto della storia dell'Ospedale e delle modalità di lavoro che si sono consolidate nel tempo nelle diverse funzioni, dei gruppi di potere interni, che sono sempre presenti anche se non sempre palesi e che possono rappresentare delle barriere per il passaggio della nuova cultura. Tutto il personale deve percepire che il progetto è strategico per l'Ospedale e le figure individuate per il coordinamento debbono essere pienamente legittimate ad operare con ampi margini di autonomia. Per favorire il coinvolgimento degli operatori e supportarli nel processo di cambiamento e nelle relative*

azioni da intraprendere, fermo restando il pieno rispetto della loro autonomia professionale, al Gaslini è stato ritenuto opportuno promuovere un piano di formazione di cui vengono richiamati gli aspetti principali.

Il percorso di cambiamento: quale valore aggiunto

La valutazione dei pazienti

Il paziente è elemento centrale: i processi di valutazione del percorso assistenziale, la comunicazione come strumento e supporto alle decisioni rappresentano quindi l'oggetto principale di focalizzazione degli standard JCI.

Gli standard richiedono la formalizzazione di procedure precedentemente assenti o non circostanziate e tendono a prevenire situazioni in cui le scelte dipendano dalla libera interpretazione di indicazioni non ben esplicitate. Tutto ciò non rappresenta un vincolo al libero arbitrio dei professionisti ma pone un limite a scelte arbitrarie. La comunicazione fra gli operatori e la trasmissione delle informazioni sono fra i principali fattori di criticità negli ospedali e possono condizionare in misura assolutamente rilevante la qualità degli esiti delle cure.

La cartella clinica, fondamentale strumento a supporto della comunicazione, costituisce il documento dove vengono registrate tutte le osservazioni e le determinazioni assunte, ed in virtù di queste considerazioni trovano qui riscontro la maggior parte degli standard. In base all'esperienza fatta, la costituzione della nuova cartella rappresenta l'inizio logico del percorso di adeguamento agli standard. Operazione complessa in fase di avvio, che genera resistenze da parte dei professionisti, poco propensi a mettere in discussione documenti e prassi cui sono adusi da tempo. Così è stato anche al Gaslini.

Quando il cambiamento viene colto quale opportunità ed il sistema di monitoraggio del paziente viene modulato sui bisogni effettivi, si possono apprezzarne i vantaggi. Fatta salva l'impostazione generale della cartella che è comune e condivisa fra tutti i reparti dell'Istituto, ciascun settore specialistico del Gaslini ha avuto modo di personalizzarla nelle sezioni specifiche in base alle caratteristiche della propria casistica.

JCI richiede di standardizzare il processo di valutazione: ciò non significa predisporre un formulario da "crocettare" acriticamente ogniqualvolta si visita un malato; vuol dire pretendere che tutte le rilevazioni che i professionisti stessi hanno ritenuto essere significative vengano poi sempre registrate e, ove necessario, attivino comportamenti idonei, prescindendo da scelte estemporanee e facendo riferimento alle buone prassi condivise. È esemplificativa a questo riguardo la valutazione del dolore. Una analisi condotta prima dell'avvio del programma di accreditamento per stimare la prevalenza del dolore in ospedale aveva dimostrato che il 25% dei bambini ricoverati, osservati in una giornata campione, aveva dolore di vario grado, giudicato moderato-severo ben nel 6% dei casi. Il trattamento antalgico in atto risultava inefficace nel 9% dei valutati. Oggi in Istituto questo parametro viene rilevato quotidianamente in tutti i pazienti, compresi i neonati, secondo modalità e tempistica che sono state concordate con gli operatori.

I protocolli di trattamento sono univoci ed il personale è stato formato per la corretta interpretazione ed impiego. La stesura del piano di cura, sempre redatto in forma sintetica sia dal medico che dall'infermiera al momento del ricovero ed aggiornato ogni qualvolta necessario, consente un immediato

orientamento a chiunque debba prendersi carico del paziente, focalizzando l'attenzione sulle problematiche salienti.

Sicurezza in sala operatoria

Il percorso del paziente soggetto a prestazioni invasive è stato completamente rivisitato: sono state elaborate specifiche check list per la preparazione, il trasferimento e l'accoglienza del paziente in sala operatoria. È stata disposta la marcatura del sito chirurgico quando pertinente, convenute le modalità di rivalutazione da parte dell'anestesista prima della fase di induzione e reso più stretto il monitoraggio in fase di risveglio. È stato introdotto il "time out" quale verifica finale prima dell'inizio dell'intervento per essere certi che si stia per dare atto alla procedura giusta nel paziente giusto, in presenza dell'equipe correttamente costituita che dispone di tutti i presidi necessari.

Dati i vincoli strutturali delle sale operatorie del Gaslini (attualmente in fase di ristrutturazione) e la carenza di organico che non consente l'attivazione di una sala risveglio centralizzata, la maggiore accuratezza delle procedure di valutazione pre e post operatoria ha comportato l'allungamento dell'intervallo fra un intervento ed il successivo. Sono attualmente in fase di studio soluzioni che possano consentire un recupero di efficienza senza abbassare la soglia di sicurezza: come è noto, la qualità non è mai a costo zero.

Il rischio terapia: imparare dagli errori

Gli errori di terapia sono fra i principali fattori di rischio cui va incontro il paziente durante il ricovero: rappresentano da soli circa un quarto degli eventi indesiderati di cui il paziente può essere vittima. La letteratura internazionale stima intorno al 4% dei ricoveri il rischio di incidenti in ospedale. Per questo motivo un intero capitolo della versione corrente del manuale è dedicato all'uso dei farmaci: sono 21 gli standard e 85 gli elementi misurabili dedicati alla problematica.

L'adeguamento a questi standard è stato particolarmente complesso. Sono state attentamente vagliate e, quando necessario, rideterminate tutte le fasi del processo: dalle modalità di conservazione dei farmaci, a quelle di prescrizione, preparazione e somministrazione. È stata introdotta la scheda unica di terapia ed istituito il sistema dei doppi controlli per ogni fase, con particolare attenzione a quelle di preparazione e somministrazione.

Questa è stata anche l'occasione per avviare formalmente ed in via definitiva il sistema di registrazione degli eventi avversi intesi sia quali veri e propri "errori" che quali "quasi errori", scongiurati cioè all'ultimo momento in modo fortuito o per l'intervento decisivo in ultima battuta di un operatore. Questa analisi è attuata mediante schede anonime che vengono compilate dagli stessi operatori coinvolti nell'evento e sono trasmesse al Servizio Qualità. Non ha alcuna finalità punitiva e viene garantita la tutela dei dipendenti, nel rispetto della vigente normativa.

Si propone di far crescere la cultura della sicurezza cercando di imparare dagli sbagli: gli esiti delle segnalazioni debbono essere discussi periodicamente per cercare spunti di miglioramento nella consapevolezza che alle spalle ci sono quasi sempre problematiche organizzative. Durante il primo anno le segnalazioni, totalmente anonime, sono state oltre 100 e nel 97% dei casi hanno riguardato problemi inerenti la terapia farmacologica. Le infermiere hanno dimostrato un'attenzione nettamente superiore al restante personale con un rapporto

di segnalazione di 5 a 1 rispetto ai medici. Sul modello che è stato attivato a partire dal 2008 è possibile indicare l'unità operativa sede dell'evento (parametro significativo per avviare valutazioni organizzative) e, se ritenuto opportuno, anche nominativo di chi segnala.

Il problema delle infezioni ospedaliere

Le infezioni contratte in ospedale costituiscono un rischio noto e non eliminabile. Pur in carenza di dati esaustivi riferiti al settore pediatrico, si stima che il rischio riguardi il 6-8% dei pazienti ricoverati nei reparti ordinari e fino al 20% di quelli nelle aree critiche. Solo gli ospedali che attivano un monitoraggio costante e rigoroso possono disporre di informazioni attendibili e significative relativamente all'andamento epidemiologico delle infezioni.

Al Gaslini il Comitato per il Controllo delle Infezioni Ospedaliere (CIO) è attivo dal 1985 ed è costituito da un gruppo multiprofessionale, che comprende infermiere dedicate, microbiologi, infettivologi, intensivisti, farmacisti. Grazie alle competenze ed all'esperienza maturata dal gruppo negli anni è stato agevole orientarne l'attività ai contenuti degli standard, che d'altra parte hanno fornito un importante supporto metodologico per formalizzare e sistemizzare il monitoraggio delle infezioni.

È stato così posto in essere un sistema per la rilevazione e trasmissione tempestiva degli eventi sentinella (definiti analiticamente) dal laboratorio ai reparti clinici, in ciascuno dei quali sono stati individuati professionisti di riferimento. Il sistema è attivo continuamente e fornisce dati in tempo reale per tutto il corso dell'anno. Il CIO oggi si interfaccia continuamente con i referenti dei reparti e con cadenza almeno trimestrale valuta l'andamento complessivo dell'Istituto. Tutti i dati significativi, le indicazioni e le misure da assumere sono pubblicate in Intranet. Periodicamente viene condotto uno studio di prevalenza su un set di ceppi batterici ritenuti significativi (fra cui MRSA, gram negativi e ceppi resistenti) con elaborazione dei dati espressi in valore assoluto e dei tassi in rapporto alle giornate di degenza per ciascun reparto.

L'obiettivo è che gli operatori abbiano sempre chiaro l'andamento delle infezioni nella propria unità operativa rispetto alla tipologia della casistica ed ai volumi di attività in modo da poter assumere tempestivamente le misure più opportune.

Il gruppo delle infermiere dedicate supporta continuamente il personale di assistenza e svolge campagne per la promozione dell'igiene delle mani.

I dati attuali del Gaslini sono confortanti; ma non è assolutamente possibile abbassare la guardia. Le infezioni nel reparto di terapia intensiva neonatale e pediatrica sono passate dal 12,6% al 5%. Le infezioni micotiche nei pazienti sottoposti a trapianto di midollo ed in quelli affetti da LLA sono comprese fra il 4 ed il 6%.

L'area gestionale

L'applicazione degli standard JCI nel settore gestionale-amministrativo è stata dirompente ed ha imposto una piccola rivoluzione soprattutto per alcune procedure che riguardano la gestione del personale e la sicurezza delle infrastrutture. Non è stato affatto semplice comprendere ed applicare istanze distanti dalla nostra cultura ed anche dal contesto normativo di riferimento del nostro sistema sanitario.

Sono state definite procedure per meglio curare

l'orientamento e l'inserimento del nuovo assunto, è stata introdotta la verifica delle credenzialità alla fonte per tutti i dipendenti dell'area sanitaria e sono state riviste le modalità di tenuta dei fascicoli di tutti i dipendenti secondo l'atteso degli elementi misurabili.

Soprattutto, il servizio gestione risorse umane, il dipartimento infermieristico e le direzioni dei reparti clinici, ciascuno per quanto di propria competenza, hanno lavorato gomito a gomito per concordare l'assegnazione delle "job description" per il personale che non è titolato ad operare autonomamente e l'assegnazione dei privilegi per i medici. Queste procedure, in particolare l'assegnazione dei privilegi, definiscono la tipologia di prestazioni che ciascuno è titolato ad erogare in base alle proprie conoscenze, competenze e capacità in completa autonomia o con "tutoraggio". Istituiscono un sistema di valutazione periodica in base al quale possono essere rideterminati gli ambiti di autonomia di ciascun professionista e proprio per questo rappresentano un formidabile strumento di garanzia per la sicurezza dei pazienti.

La sicurezza delle infrastrutture secondo JCI non è un problema "solo" dell'ufficio tecnico o del servizio prevenzione cui scaricare tutte le "grane". La sicurezza è un problema di tutti, ovviamente rispetto alla propria professionalità ed al livello di responsabilità ricoperto nell'organizzazione. Le nozioni di base per la prevenzione e gestione degli incendi, le modalità secondo cui debbono essere predisposte ed attuate le evacuazioni dei reparti in caso di emergenza, la cognizione dello stato di manutenzione delle principali apparecchiature biomedicali rappresentano oggi al Gaslini un patrimonio di conoscenze comuni e condivise.

Conclusioni

La realizzazione del programma è stata certamente molto gravosa sul piano organizzativo e del coinvolgimento del personale a cui è stato richiesto uno sforzo notevole e grande disponibilità al cambiamento. È difficile dire quali delle cose realizzate avrebbero potuto comunque essere portate a termine se non fosse stato avviato l'accreditamento secondo JCI. Alcune, probabilmente. Certamente non sarebbe stata possibile la revisione sistemica di tutti i processi, né sarebbe stato coinvolto tutto l'Istituto in un progetto corale di miglioramento, condizioni fondamentali per promuovere concretamente la qualità dell'assistenza al di fuori di ogni slogan. Per la prima volta tutte le componenti dell'ospedale, l'area sanitaria, quella tecnica e quella amministrativa, hanno lavorato insieme sullo stesso progetto, condividendo difficoltà e soddisfazioni.

Se un Ospedale è davvero intenzionato a mettersi in gioco ed a ripensare criticamente alle cose che fa ed a come le fa ed è orientato ad intraprendere processi di progettazione e riprogettazione organizzativa, allora la metodologia JCI, almeno per quello che è stata la nostra esperienza, rappresenta davvero un'opportunità estremamente interessante.

In caso contrario è forse più prudente puntare su altri sistemi di promozione della qualità che implicano cambiamenti meno radicali e, conseguentemente, forniscono anche minore valore aggiunto. Per il Gaslini l'acquisizione dell'accreditamento non rappresenta la chiusura di un'esperienza ma l'avvio di un nuovo percorso, nell'impegno di garantire sempre la massima sicurezza possibile ai pazienti.

U. Rosati, E. Battistini

Centro di Controllo direzionale - Servizio di Qualità, Istituto Gaslini, Genova

a cura di: A. Amaddeo, R. Casciaro, L. Ratclif, M. Ros



Qualità dell'assistenza: quale è quella percepita?

In questi mesi si è discusso dell'accreditamento dei Centri e Servizi, con l'intento di superare il dibattito su "standard" e "standard minimi" assistenziali e di proporre invece un percorso virtuoso di miglioramento dell'assistenza. All'avvio di questo processo di accreditamento "tra pari" hanno contribuito per la stesura del Manuale e la formazione del personale che farà le visite di accreditamento, alcuni membri dei Comitati Direttivi della LIFC. Per tenere vivo il dibattito in questa fase di avvio, ci sembra importante sentire l'opinione di famiglie, pazienti ed operatori sanitari. Abbiamo posto il seguente quesito:

"Indica 3 priorità che il tuo Centro dovrebbe realizzare dal punto di vista organizzativo per migliorare la qualità dell'assistenza e le ragioni di questa scelta".

Genitore di Giorgia

Sono la madre di una bambina di 10 mesi a cui è stata diagnosticata la fibrosi cistica alla nascita. Ho 35 anni e mio marito 45.

Al momento della diagnosi siamo stati subito "fagocitati" per essere aiutati ad affrontare al meglio la nostra situazione e subito ci siamo sentiti a casa. L'ambiente è familiare, il responsabile del centro che ci accolse all'inizio quasi ogni settimana ed ora ogni due mesi è un padre e nonno affettuoso con bimbi e genitori. E' competente e non ha atteggiamenti allarmistici, sebbene faccia restare i genitori (soprattutto dei figli più giovani) sempre coi piedi per terra.

Il suo staff, devo essere sincera, dovrebbe avere la sua impostazione, ma si vede che è "sperimentale". Io che non ho una gran memoria, ammetto che per mia figlia ricordo ogni esame o test. Mi capita di tornare al Centro dopo due mesi e di rischiare di ripetere un esame che in realtà era stato prontamente fatto precedentemente. Questo è un piccolo neo. So che il computer e le informazioni sono registrate e reperibili in ogni istante, ma mi farebbe piacere essere ricevuta quel giorno per quelle due ore ed essere "al centro" dei pensieri dei medici. So che ci sono situazioni più gravi rispetto a quella di mia figlia, ma noi siamo uno dei tanti anelli di questa catena. Proporrei di leggere qualche minuto prima l'arrivo di una famiglia la situazione del paziente e trasmettere serenità e sicurezza.

Lo spazio all'interno del quale i medici e le infermiere operano è purtroppo ristretto, quasi proibitivo, ma grazie alle notizie datemi dal Presidente dell'associazione ero già preparato. E' già tanto che ci sia una sala riservata ai pazienti con fc. Per cui non mi permetto di dare consigli o di criticare le stanze piccole o la presenza della psicologa in piedi accanto a genitori e medici.

Per ultimo vorrei esprimere una mia umile ma personale sensazione che ho provato all'ultimo controllo. Il medico specializzando che ha visitato mia figlia (uno diverso rispetto

a quelli che vedevo nei mesi precedenti) non ha dimostrato alcun interesse nel confronto della bambina, alcuna predisposizione al lavoro di medico pediatra. Ho notato incapacità nel prendere in braccio, nel toccare. Ammetto che fino all'ultimo controllo avevo sempre trovato gente disponibile e professionalmente preparata, ma se il futuro è l'inserimento di giovani laureati non preparati dal punto di vista umano (non entro nel merito delle competenze) allora le cose peggioreranno e una malattia, che io penso possa essere debellata in parte anche per merito dei sorrisi e del buon umore (come ha mia figlia e sicuramente tanti altri pazienti) continuerà a vincere sull'uomo.

Genitore di Andrea

1. Aumento dell'organico medico, infermieristico e fisioterapico

Non sono a conoscenza di quanti dovrebbero essere gli addetti all'assistenza per ogni paziente fc, secondo le linee guida nazionali. Ma so con certezza e per esperienza personale, che l'organico del reparto fc è insufficiente. L'assistenza è oggi garantita non dallo sforzo di pochi ma dai sacrifici di tutto il personale che si limita nei suoi diritti per garantire la continuità assistenziale ai pazienti. Un esempio eclatante è la fisioterapista, unica ad occuparsi di tutti i degenti del reparto e dei pazienti del DH, che contano sulla sua presenza per la fisioterapia respiratoria. Domanda: se per qualche tempo dovesse assentarsi? Senza di lei potranno essere garantiti i ricoveri che richiedono sempre il suo operato?

2. Presenza nel reparto della psicologa

La presenza di questa figura è importantissima. La fibrosi cistica limita fortemente le normali attività di chi ne è affetto e compromette la qualità di vita nonché i rapporti con gli altri. Nella fase adolescenziale, già di per sé complicata, l'essere affetto da fc provoca uno tsunami emotivo difficile da gestire anche per i genitori. La psicologa aiuta ad affrontare questo periodo evitando che si cada in depressione. E poi se la malattia prende il sopravvento chi, se non la psicologa, può

aiutare ad elaborare ciò che sta accadendo e ad accettare l'inevitabile? Inoltre, tra i numerosi pazienti che maggiormente necessitano di sostegno ci sono anche coloro che sono in attesa di trapianto d'organo, che senza supporto psicologico non potrebbero affrontare il loro percorso in maniera serena e allo stesso tempo consapevole.

3. Più stanze di degenza

Credo che il numero dei pazienti fc che affluiscono al Centro sia superiore a..... Quindi, come possono bastare.... stanze di degenza? Qualcuno potrebbe suggerire, in caso di urgenze, di appoggiarsi ad un altro reparto. Ma per me questo non è possibile poiché per la gravità della patologia e per il rischio di infezioni che ne consegue, il reparto che dovrebbe ospitarci dovrebbe avere tutti i requisiti del reparto di fc, ma in realtà non è così.

A mio parere la richiesta di elencare solo tre priorità per il miglioramento dell'assistenza del centro è alquanto riduttiva, poiché ci sarebbe tanto altro da suggerire.

Genitore di Sabrina

Le tre priorità che il Centro dovrebbe realizzare, secondo me, per migliorare l'assistenza per i piccoli pazienti sono le seguenti:

1) Siamo molto contenti del nostro Centro e ci sembra tutto ben organizzato ma vorremmo poter usufruire di permessi per uscire fuori dall'ospedale per qualche ora almeno al sabato e alla domenica. Ci sembra importante soprattutto per chi è ricoverato a lungo. Sarebbe poi importante poter disporre di un numero maggiore di camere per quei momenti in cui l'affluenza dei pazienti è maggiore; non ci sarebbe così bisogno di dislocarli in altri reparti. Nel nostro reparto sono sicuramente più organizzati sia dal punto di vista infermieristico che medico e ovviamente per la struttura delle camere.

2) Possibilità di fare cicli antibiotici anche a casa; sarebbe importante soprattutto per i ricoveri molto lunghi o per quando i ricoveri si ripetono a breve distanza. Per un bambino credo sia importante avere le proprie cose vicino (la camera, i giochi) e i propri cari. Tutto questo però deve essere fatto organizzando una struttura di assistenza domiciliare con personale addestrato e sotto la supervisione dei medici del Centro.

3) Il nostro reparto è attrezzato con una meravigliosa palestra dove i pazienti possono andare durante il ricovero (a turni prestabiliti per non farli incontrare). Direi però che forse potrebbe essere ancora potenziata e migliorata e sarebbe auspicabile avere più fisioterapisti a noi dedicati per incentivare proprio l'aspetto dell'attività fisica che per i nostri ragazzi è essenziale, come più volte ci viene detto.

Genitore di Viola

1. Potenziare il numero dei ricoveri per non sradicare il malato e chi lo assiste dal contesto familiare ed amicale coinvolgendo, dopo adeguata preparazione, parte del personale della Pediatria e garantendo la presenza di una fisioterapista nel week-end per le ore necessarie alla terapia (fisioterapica).

2. Sarebbe importante la presenza pomeridiana in DH di almeno una infermiera per garantire l'esecuzione della 2°

somministrazione in vena giornaliera presso il Centro e per consentire un migliore accesso telefonico per le urgenze.

3. La lettera di dimissione dovrebbe riportare l'esito degli esami eseguiti (esami del sangue, escreato, curva da carico, etc.), in modo che il malato sia in possesso di tutti i dati che lo riguardano; eventualmente la lettera di dimissione potrebbe essere spedita per mail, in modo da poter salvare tutti i dati su un supporto digitale.

Paziente: Anna Maria

Secondo me il centro per essere migliorato ha bisogno innanzi tutto di un assistente sociale con le "palle" (concedetemi la licenza). Le leggi a nostro favore cambiano continuamente e la burocrazia non aiuta a favorire la nostra vita, quindi servirebbe una persona competente, seria e in continuo aggiornamento che ci possa aiutare a superare tutti i cavilli burocratici e ci permetta di avere ciò che veramente ci spetta dallo stato e dalla sanità. Ci vuole una persona soprattutto che tiene al suo lavoro e al nostro bene, perché andare al centro per noi dovrebbe essere come stare in famiglia, visto che la maggior parte del tempo la passiamo dentro quelle quattro mura.

Un altro punto importante da risolvere è la reperibilità, 7 giorni su 7 e 24 ore su 24, sabato, domenica e notti comprese, perché può succedere che abbiamo bisogno in ogni momento del giorno e della notte, aimè anche fuori dall'orario di ambulatorio, in quanto per noi la malattia c'è sempre....e non ha orari! Per disponibilità intendo la possibilità di avere un dottore e un'infermiera (non serve tutto il reparto) con competenze adeguate in caso di emergenza per noi malati di fibrosi cistica.

Poi da risolvere c'è il fattore "letto" e purtroppo a volte non c'è la disponibilità, quindi perché non riuscire a ricavare un paio di letti, una stanza da usare anche solo per un paio di giorni prima di essere trasferiti o rimandati a casa.

Spero di essermi spiegata bene, perché il centro per me è come casa, perché non ci si cura solo di farmaci, credetemi è "il rapporto con le persone e la fiducia che fa la cura" e per noi è una cosa importante stare bene nel migliore dei modi possibile.

Paziente: Tano

La FC è una patologia molto vasta, piena di misteri, sorprese, imprevisti e spiazzamenti vari. Ancora tutt'oggi il nostro dottore, dopo anni di esperienza, avverte l'esigenza di confrontarsi o rivolgersi in casi particolari ad altri centri. Questo fa capire che non potrà mai essere sostituito da dottori che ruotano e sono già impegnati in un altro settore molto vasto, come è la pediatria. Purtroppo noi adesso abbiamo bisogno di qualcuno che possa sostituirlo in tutto e che inizi a conoscere in fondo il caso di ogni paziente.

Userei la psicologa non solo per il trattamento dei pazienti, ma anche per la formazione del personale. Inoltre insisterei anche sulla formazione da parte di un esperto della batteriologia e sulle modalità di diffusione dei germi.

Visto i farmaci potenti da noi pazienti utilizzati, si capisce che il fisico subisce "torture" di ogni genere e per poter avere un minimo di reazione di fronte a tutto questo, ha bisogno di un'alimentazione minima adeguata. La mensa FC dovrebbe essere nettamente migliorata nella qualità del cibo e non

solo nell'apporto calorico da somministrare ad ogni paziente. Ricordo infatti che una buona nutrizione rende nettamente più efficace l'azione e la funzione dell'antibiotico.

Paziente: Gianni

- Potenziamento della recettività dei pazienti, per far fronte tempestivamente ed in ogni momento alle varie necessità degli stessi (adulti senza limite di età e pediatrici) quali riacutizzazioni infettive, problemi gastrointestinali, ecc... Ovvio alla carenza di posti letto e prevedere posti anche per gli adulti, per noi adulti la collocazione è tutt'altro che facile in altre realtà ospedaliere. Questa è a mio avviso la priorità principale per le seguenti motivazioni: a) Garanzia di intervento tempestivo. b) Tranquillità del paziente che, in occasione di momenti sfavorevoli, già provato dalle condizioni cliniche di base, non deve far fronte ad ulteriori preoccupazioni "psicologiche" ponendosi i quesiti: Dove andrò? Come farò? Supererò la crisi? Quesiti del genere in un soggetto momentaneamente e fortemente debilitato potrebbero gettare lo stesso in un pesante stato di sconforto con ripercussioni negative, disincentivando il paziente a reagire e recuperare. c) Sicurezza/tranquillità del paziente il quale è consapevole che in ogni momento e soprattutto nelle condizioni più critiche, anche per problematiche non direttamente legate alla FC, può contare sulla sua struttura di riferimento, certo di avere assistenza di alta qualità. In questo modo il paziente ha sempre delle garanzie anche psicologiche che, unitamente all'assistenza medica e paramedica, siano adeguate alla complessa patologia FC.

- Miglioramento/potenziamento del settore da adibire ai DH per i controlli periodici e per eventuali visite che si rendessero necessarie oltre a quelle programmate da attuare adibendo più stanze dedicate ai singoli pazienti FC, se ognuna con bagno ancora meglio, per tutta la permanenza all'interno della struttura. Il numero delle stanze dedicate deve essere ovviamente proporzionale al numero dei pazienti assistiti riservando comunque almeno una stanza extra per le visite di "consulenza improvvisa". L'attuazione di dette misure servirebbe sostanzialmente per migliorare il confort del paziente che, si sottolinea, molto spesso anche in occasione dei ricorrenti DH è provato e non in grado di sopportare lunghe attese; si salvaguarderebbe comunque, per le visite non programmate, la necessaria divisione dei pazienti per germi colonizzanti.

- Realizzazione dell'assistenza domiciliare con personale addestrato secondo gli attuali standard ottimali raggiunti dal Centro. Infatti nei casi meno "ostici" il ciclo potrebbe essere eseguito a domicilio con vantaggi sia per il paziente, sia per il carico del Centro. Questo aspetto dovrebbe comunque svilupparsi integrandosi con il nuovo riassetto del settore DH.

Infine mantenere l'attuale livello assistenziale raggiunto dal Centro nel suo complesso, che costituisce un vero proprio patrimonio da difendere strenuamente con ogni mezzo e rappresenta senz'altro un modello da seguire, tal quale, per lo sviluppo di eventuali future "succursali" del Centro (centro adulti).

Paziente: Michela

Per prima cosa vorrei sottolineare che la mia condizione clinica, soprattutto dal punto di vista respiratorio è ancora

buona. Questa cosa non è indifferente, visto che a mio parere parte delle cose che un paziente vorrebbe cambiare derivano necessariamente dall'esigenze derivanti dalla malattia stessa. Nonostante questo, sulla base della mia esperienza ma anche attraverso i vissuti di alcuni miei amici che frequentano il centro penso che alcune cose potrebbero e dovrebbero migliorare.

Il primo punto critico, fondamentale per un paziente adulto, è l'assenza di una transizione progressiva verso la medicina dell'adulto. Manca cioè un passaggio di consegne graduale, a volte questo avviene repentinamente, per un aggravarsi delle condizioni cliniche che impone la presa in carico da parte di strutture più complesse e con più risorse, che abbiano cioè competenze particolari mancanti in molte strutture pediatriche. Altre volte, quando i pazienti non stanno così male, come nel mio caso, questo non avviene. Ho paura che i medici dell'adulto, non abituati alla FC non sappiano cosa fare nel caso in cui io debba essere ricoverata in un ospedale per adulti. Vorrei insomma che ci fosse una continuità tra il centro pediatrico e le strutture che si prenderanno cura di noi da adulti, questo aiuterebbe noi a non aver paura della transizione e i medici dell'adulto a conoscerci e a conoscere la fibrosi cistica.

L'altra cosa fondamentale è la dipendenza da alcune figure chiave, prima fra tutte quella della fisioterapista. In particolare vorrei vedere che più persone sono in grado di aiutarmi e, mi fa paura pensare che un giorno potrei trovarmi di fronte a una persona nuova che non conosce me e le mie peculiarità. Vorrei quindi che ci fossero più figure di riferimento in grado di supplire alle rispettive assenze.

Per ultima cosa vorrei che tutte le figure mediche del centro pongano più attenzione riguardo la comunicazione con noi pazienti. Vorrei che alcuni argomenti fossero discussi con più frequenza e senza omettere nessun particolare. Parlare di sessualità e gravidanza, peggioramento respiratorio e trapianto a viso aperto. Spesso invece questi argomenti sono lasciati all'iniziativa personale e magari anche alla ricerca su internet...vorrei invece saperne di più senza dovermi affidare alle esperienze di altri.

Riporta i dati della casistica del tuo Centro per gli anni 2008-2009-2010, relativi al percentile del rapporto tra peso ed altezza nei primi 24 mesi ed al percentile del BMI nei pazienti di età 2-20 anni, secondo i valori normali del CDC: commenta i dati, confrontandoli anche con quelli del Patient Registry 2009-2010 della CF Foundation e/o con un altro riferimento ed illustra sinteticamente la strategia nutrizionale applicata nei primi 20 anni di vita presso il tuo Centro.

La prevenzione della malnutrizione, prevalentemente associata al malassorbimento secondario ad insufficienza pancreatica, riveste un ruolo cruciale nella gestione del paziente con Fibrosi Cistica (FC). E' ben noto, infatti, che una buona crescita può influenzare positivamente la funzione polmonare, la tolleranza all'esercizio fisico e lo stato di infiammazione cronica (1-3).

Dunque, per il paziente con FC è possibile raggiungere standard nutrizionali ottimali ed una crescita staturale-ponderale inquadabili nel proprio target genetico, seguendo un programma controllato definito per classe di età, in accordo con quanto suggerito da linee guida internazionali (3).

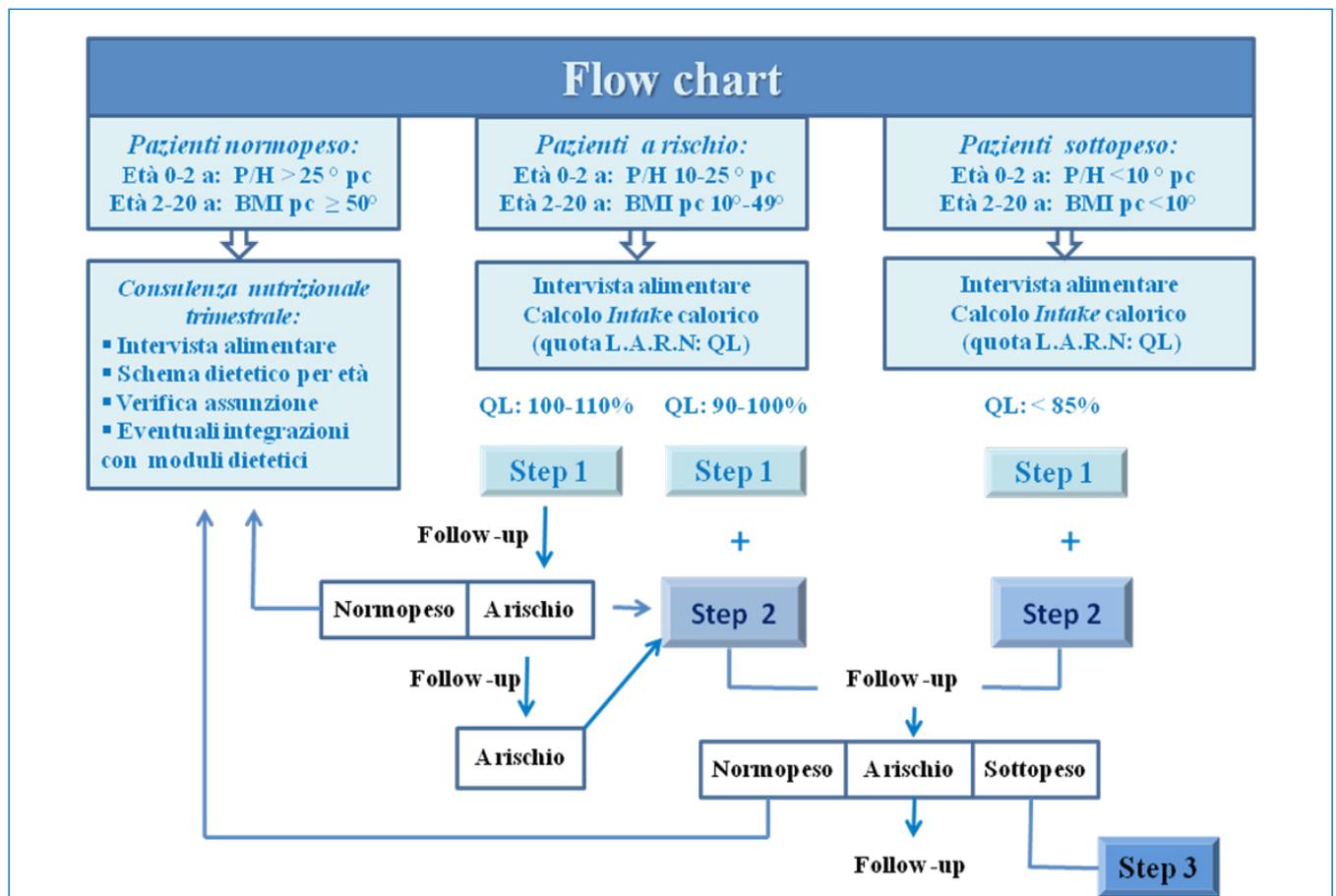
Attualmente i gold standard nutrizionali sono rappresentati da ">25°" percentile per peso/altezza nei pazienti < 2 anni e da "50°" percentile del Body Mass Index (BMI) per pazienti di età compresa tra 2 e 20 anni (3).

I parametri auxologici dei pazienti in regolare follow-up presso l'Unità Specialistica Pediatrica del centro Regionale Campano di Fibrosi Cistica sono registrati e classificati, in accordo ai valori normali del CDC, secondo i criteri di Lai (4) in normopeso, a rischio e sottopeso (tabella 1) e sottoposti a programmi nutrizionali standardizzati per fasce di età, come di seguito riportato (flow chart).

Tabella 1: Criteri di classificazione

| ETA' (anni) | NORMOPESO | A RISCHIO | SOTTOPESO | |
|-------------|---------------------|-------------------------|-----------|--------------------------|
| <2 | >25° | 10°-25° | <10° | P/Hpc |
| 2-20 | ≥50° | 10°-49° | <10° | BMIpc |
| >20 | 22-25(F) / 23-25(M) | 18,5-22(F) / 18,5-23(M) | <18,5 | BMI (kg/m ²) |

modificato da Lai et al. (4)



STEP1

- ✓ Verifica modalità assunzione estratti pancreatici
- ✓ Adeguamento quota di estratti pancreatici in caso di steatocrito patologico
- ✓ Ricerca eventuali concause di malassorbimento (A/IPLV, celiachia, infezioni intestinali, GER, alterazioni metabolismo glicidico, epatopatia, riacutizzazioni respiratorie, altro)
- ✓ Integrazione quota calorica

STEP2

- ✓ Sostegno psicologico
- ✓ Aumento apporto calorico con alimenti ad alta densità calorica in volumi concentrati
- ✓ Moduli dietetici combinati con alimenti naturali

STEP3

Nutrizione artificiale

- ✓ Enterale
- ✓ Parenterale

Strategia di intervento presso il Nostro Centro:

Le raccomandazioni nutrizionali generali per il paziente affetto da FC includono:

- apporto calorico del 120-150%
- apporto di grassi del 35-40%/die, in particolare 5% di acidi grassi essenziali
- apporto di proteine di almeno 3gr/kg/die

I pazienti ricevono monitoraggio trimestrale dei parametri antropometrici e dello sviluppo puberale, plicometria e bio-impedenzometria e mineralometria ossea (1/anno), monitoraggio semestrale dei livelli sierici di micronutrienti (elettroliti sierici, vitamine liposolubili etc.), valutazione annuale di sierologia per celiachia, tireopatie e del metabolismo glicidico in condizioni basali (pazienti di età > 2 anni).

Ruolo della dietista:

- Educazione/istruzione sui principi nutritivi mediante colloqui individuali con pazienti o genitori
- Personalizzazione dello schema dietetico raccomandato per fascia di età comprensivo del fabbisogno giornaliero dei micronutrienti
- Anamnesi alimentare, valutazione della dieta e *recall* alimentare (3-7 giorni) per il calcolo dell'*intake* calorico e dell'apporto dei micronutrienti con eventuali correzioni
- Monitoraggio del malassorbimento e successivo eventuale adeguamento del dosaggio degli estratti pancreatici
- Indicazione all'utilizzo di moduli semplici o complessi o diete polimeriche in aggiunta alla dieta abituale (vedi flow chart)
- Eventuale supporto con nutrizione artificiale (enterale o parenterale), con addestramento per la gestione domiciliare (vedi flow chart)

Interventi nutrizionali diversificati per fasce di età

Lattante: Il latte materno, ideale fonte di nutrizione per il primo anno di vita, va incoraggiato e, quando necessario, integrato con moduli dietetici. In caso d'inadeguato accrescimento è consigliato aumentare l'apporto calorico supplementando il latte formulato (1 kcal/ml, osmolarità non superiore a 300) o utilizzando idrolisati di proteine.

Lo svezzamento è consigliato al 4°-6° mese di vita. Supplementi di fluoro e ferro devono essere forniti in caso di apporto inadeguato con la dieta. E' necessario fornire supplementazione di NaCl per il rischio di disidratazione acuta (tabella 2).

Tabella 2. Supplementazione giornaliera di sodio

| Età | Sodio (mg) |
|-----------|------------|
| 0-12 mesi | 500 |
| 1-3 anni | 1000 |
| 4-8 anni | 1000-2000 |
| >8 anni | 2000-4000 |

Bambino 1-4 anni: Va incoraggiata una dieta bilanciata ipercalorica. Durante il secondo anno di vita si stabilisce un rapporto bambino-cibo, il bambino identifica i propri cibi preferiti, le proprie abitudini alimentari. Il momento del pasto diventa un momento sociale. Occorre sorvegliare il comportamento alimentare per prevenire atteggiamenti errati.

Bambino 5-10 anni: Va incoraggiata l'aderenza alla dieta per il maggiore rischio di decremento della velocità di crescita (maggiori impegni, progressione della malattia, ridotta aderenza all'assunzione degli estratti pancreatici, riduzione dell'apporto calorico giornaliero per riduzione del numero

di spuntini.). E' necessario controllare l'apporto glicidico e lipidico in caso di dismetabolismo glicidico o dislipidemia.

Adolescente 11-18 anni: Occorre incrementare l'apporto di calcio con la dieta per prevenire l'osteoporosi ed effettuare eventuali integrazioni di calcio alla luce di indagini strumentali periodiche (MOC). In tale epoca c'è maggiore richiesta di nutrienti per sviluppo puberale, aumento di velocità di crescita, attività fisica, infezioni respiratorie, aumentata richiesta energetica.

E' raccomandata la supplementazione vitaminica adeguata

per tutte le fasce di età.

Dall'analisi dei nostri dati (Figura 1) emerge che più del 70% dei nostri pazienti raggiunge ampiamente gli standard nutrizionali ottimali, grazie, soprattutto, alla costante sorveglianza nutrizionale. I nostri dati si discostano dai risultati relativi ad un'indagine epidemiologica estesa a 10 Centri di cura dove si evidenziava che circa il 55% dei pazienti inclusi nello studio presentava un BMI pc < 50° per età (5).

Figura 1 - Classificazione e distribuzione dei nostri pazienti secondo i criteri di Lai nel triennio 2008-2010

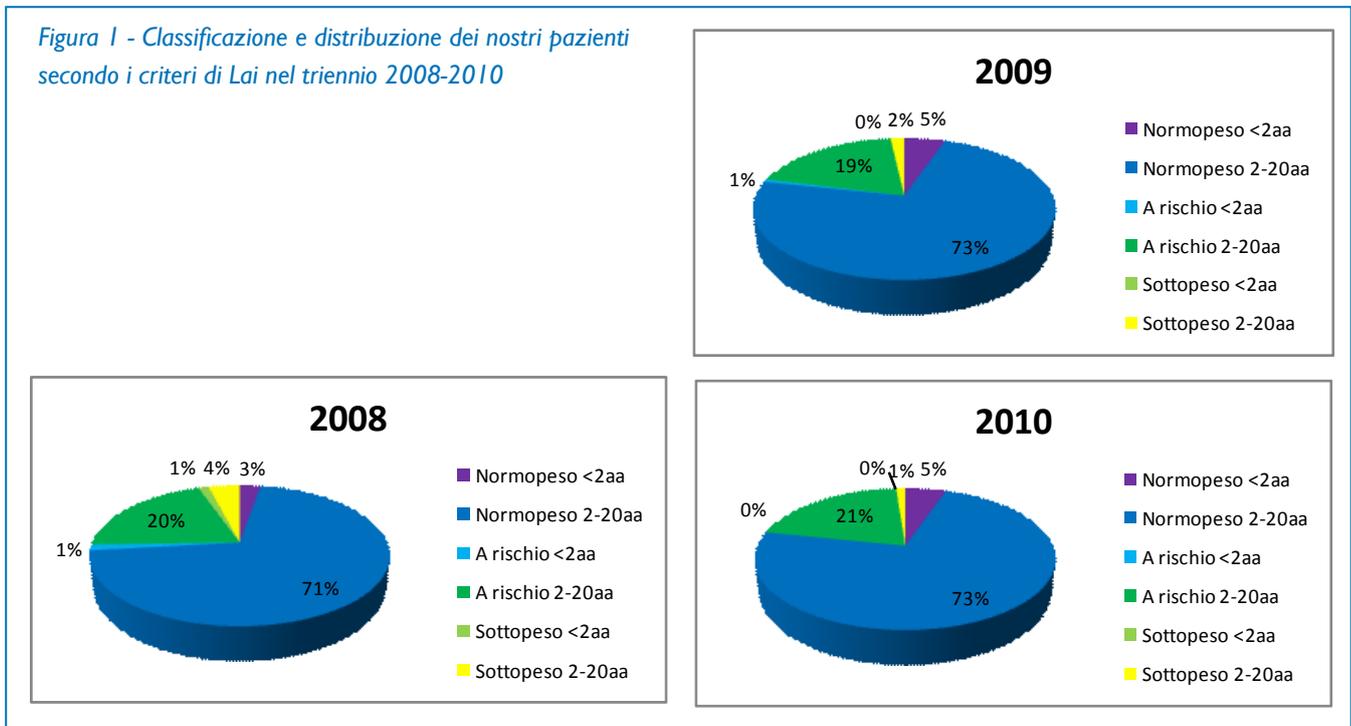


Figura 2 - Andamento del valore medio del percentile di BMI (BMI pc) nei pazienti di età 2-20 anni afferenti al Centro FC Campano nel periodo di osservazione 2005-2010

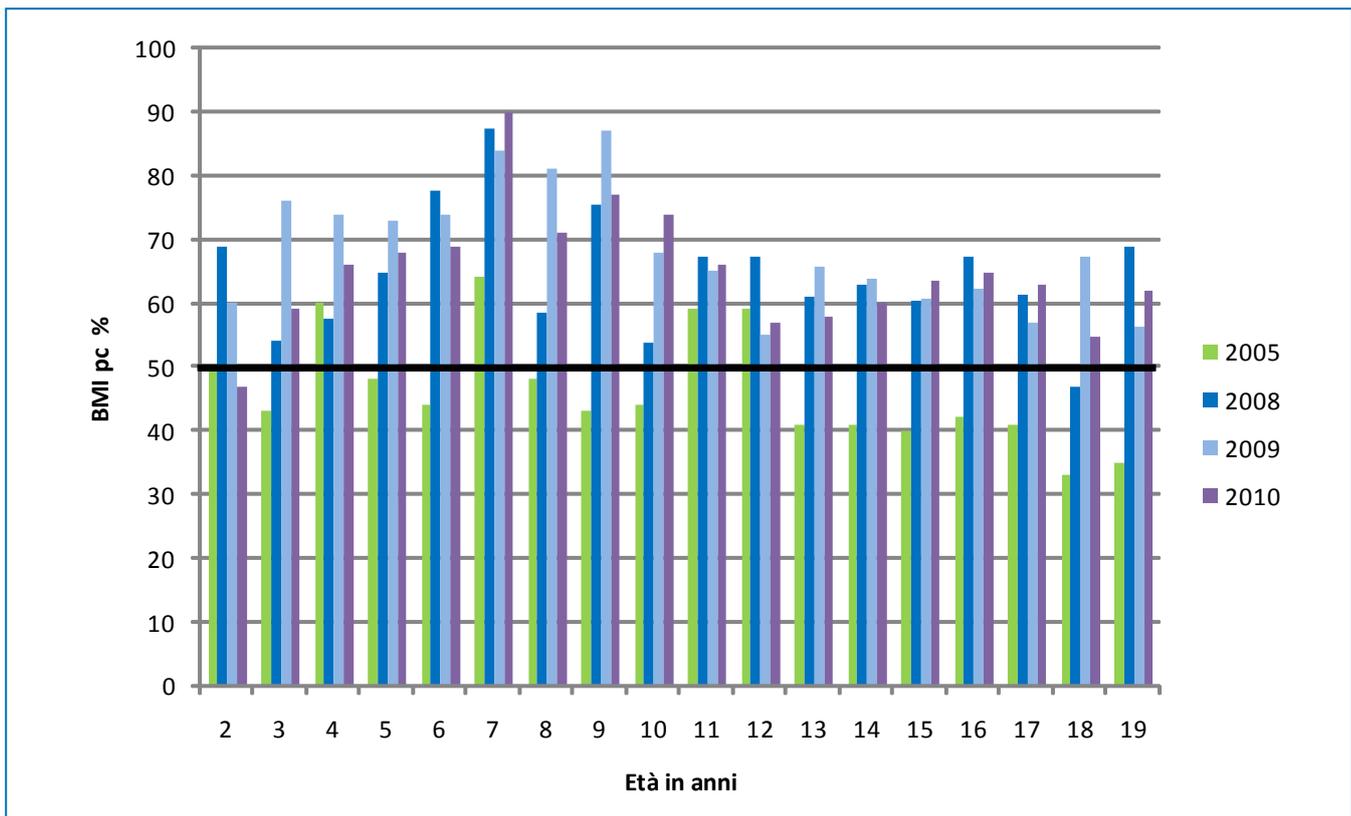
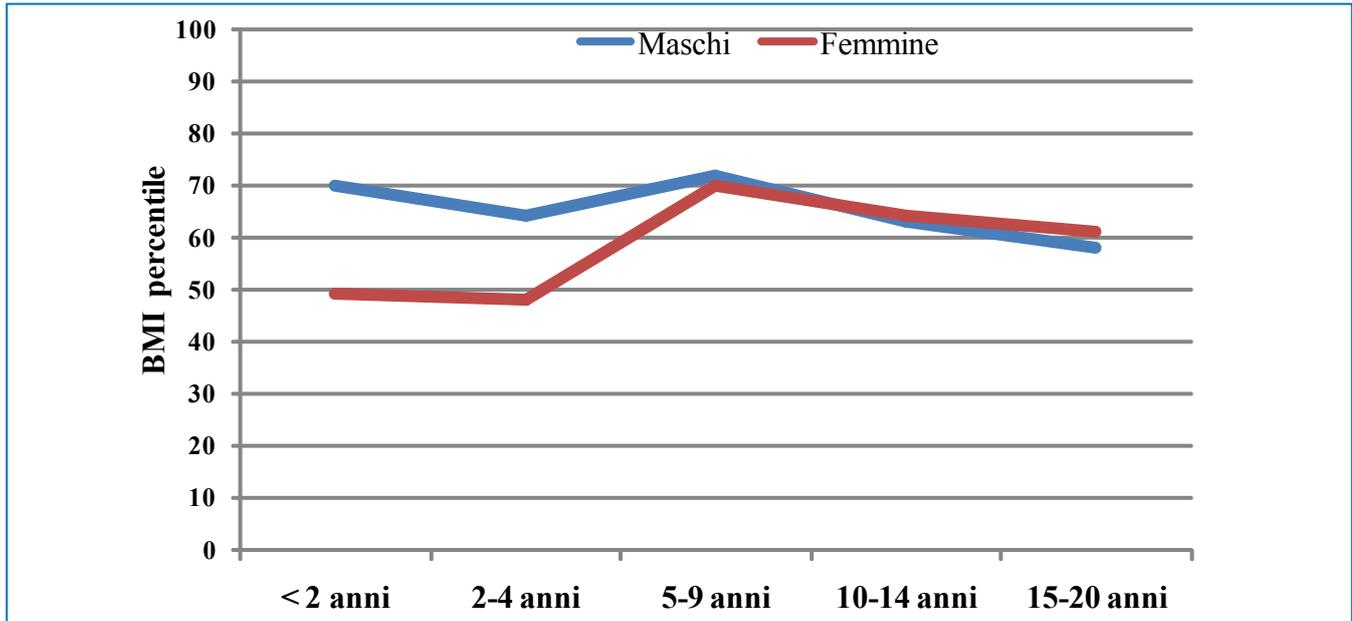


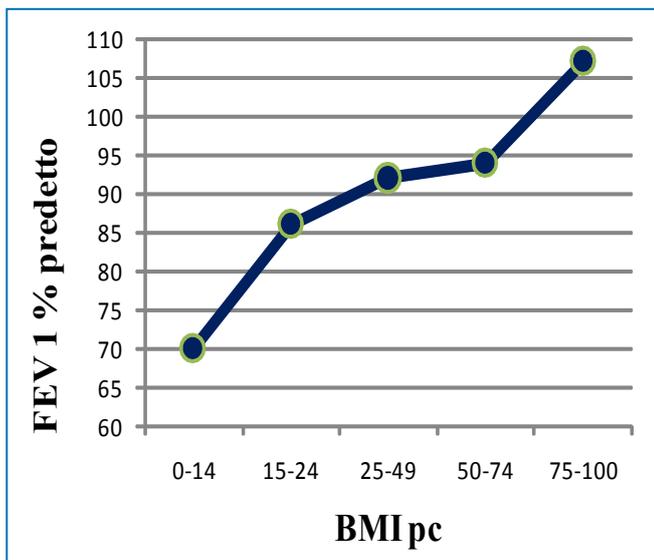
Figura 3 - Confronto tra maschi e femmine dell'andamento del valore medio del percentile di BMI in relazione all'età per l'anno 2010



Dal 2005 al 2010 (Figura 2) si osserva un trend in miglioramento del BMI pc per età. Nel periodo 2008-2010 si registrano parametri auxologici costantemente superiori al 50°pc per età con oscillazioni annuali conseguenti talvolta ad interventi mirati a correggere abitudini alimentari non adeguate, in particolare nei pazienti con parametri auxologici indicativi di sovrappeso o obesità. In tali casi si attua una stretta sorveglianza di: abitudini alimentari, terapie farmacologiche (corticosteroidi), frequenza di attività fisica/vita sedentaria, intolleranza glicidica/diabete, tireopatie, dislipidemie.

Anche i nostri dati confermano che i maschi crescono meglio delle femmine prima della pubertà (Figura 3).

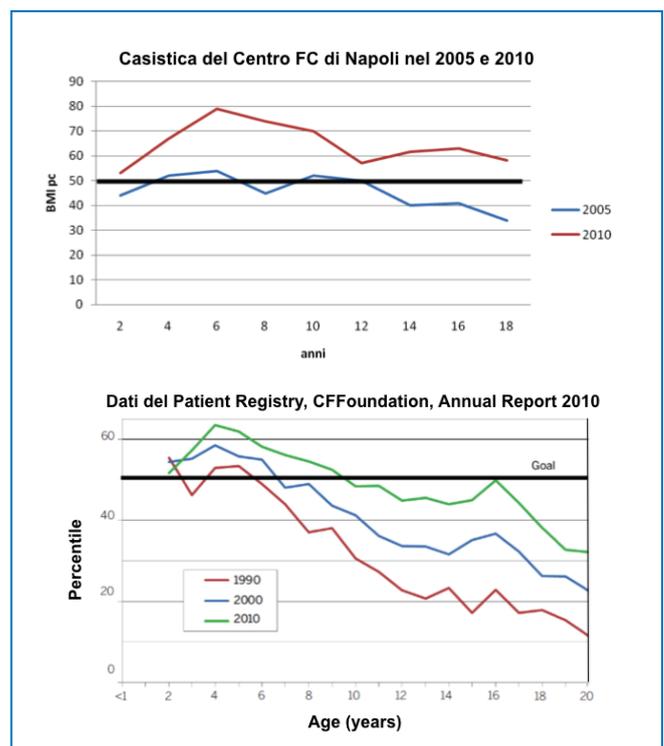
Figura 4 - Andamento dello stato nutrizionale (valore medio del percentile di BMI – BMI pc) in relazione al FEV1 medio (% predetto) per l'anno 2010



Anche nei nostri pazienti l'andamento della funzione respiratoria correla con lo stato nutrizionale indicando l'importanza di un buono stato nutrizionale sulla progressione della malattia polmonare.

I parametri auxologici riportati relativi al triennio 2008-2010 sono il risultato di un costante programma di monitoraggio dello stato nutrizionale dei pazienti in regolare follow-up presso il nostro Centro di Cura elaborato già da numerosi anni e costantemente confrontato con gli standard riportati dalla Letteratura. La conferma di una corretta sorveglianza è suggerita anche dal confronto non solo con le esperienze di altri centri italiani (5) ma anche con i risultati provenienti dal registro della CFF (Figura 5).

Figura 5 – La mediana (dati del Registro nordamericano) o il valore medio (casistica di Napoli) del percentile del BMI nelle diverse fasce di età è confrontato in anni diversi sia per la casistica del Centro FC di Napoli che per il Registro nordamericano.



In conclusione, possiamo confermare che lo stretto monitoraggio della crescita con elaborazione di interventi nutrizionali individualizzati e modulati sulla base dell'andamento delle complicanze della malattia influenza i parametri auxologici con ricadute positive sulla prognosi della malattia.

Anna Coruzzo, Angela Sepe, Antonella Tosco e Valeria Raia

Dipartimento di Pediatria, Centro di Riferimento per la Fibrosi Cistica della Regione Campania, Università di Napoli Federico II (raia@unina.it)

Riferimenti bibliografici

1. Konstan MW, Butler SM, Wohl ME, Stoddard M, Matousek R, Wagener JS, Johnson CA, Morgan WJ. *Growth and nutritional indexes in early life predict pulmonary function in cystic fibrosis*. J Pediatr 2003; 142:624-630
2. Sharma R, Florea VG, Bolger AP, Doehner W, Florea ND, Coats AJ, Hodson ME, Anker SD, Henein MY. *Wasting as an independent predictor of mortality in patients with cystic fibrosis*. Thorax 2001; 56:746-750
3. Sinaasappel M. *Nutrition in patients with cystic fibrosis: a European Consensus*. Journal of Cystic Fibrosis 2002; 1:51-75
4. Lai HJ, Shoff SM. *Classification of malnutrition in cystic fibrosis: implications for evaluating and benchmarking clinical practice performance*. Am J Clin Nutr 2008; 88:161-6
5. Lucidi V, Alghisi F, Raia V, Russo B, Valmarana L, Valmarana R, Coruzzo A, Beschi S, Dester S, Rinaldi D, Maglieri M, Guidotti ML, Ravaoli E, Pesola M, De Alessandri A, Padoan R, Grynzech L, Ratclif L, Repetto T, Ambroni M, Provenzano E, Tozzi AE, Colombo C. *Growth assessment of paediatric patients with CF comparing different auxologic indicators: A multicentre Italian study*. J Pediatr Gastroenterol Nutr 2009; 49:335-42
6. Patient Registry. Annual Report 2010 CFF

Strategie nutrizionali del nostro centro

- Monitoraggio

Il bambino, dopo il ricovero di inquadramento subito dopo la conferma diagnostica (ad una media di 21 giorni di vita), viene visto in regime ambulatoriale. Nel primo anno le visite hanno scadenza più o meno mensile e, finalizzato a queste, viene richiesto di scrivere, per un giorno la settimana, il rilievo del peso, dei pasti, delle scariche alvine e di qualsiasi osservazione che si ritiene opportuno segnalare. Segnaliamo come corretto ai genitori questo accrescimento valido anche per la popolazione generale:

- 0 - 3 mesi: 150 - 250 gr/settimana
- 3 - 6 - 9 mesi: 100 - 150 gr/settimana
- 9 - 12 mesi: 70 - 100 gr/settimana.

Dopo il primo anno di vita i controlli diventano trimestrali, il bambino viene pesato e misurato ambulatorialmente e presso il proprio pediatra di famiglia per i consueti bilanci di salute.

In caso di rallentamento significativo del percentile del peso (10%) i famigliari vengono invitati a compilare un diario dietetico di 3 giorni, e viene effettuato il controllo della perdita fecale di grassi (steatorrea 72h); viene inoltre effettuata una puntuale verifica della compliance alla terapia opostitutiva proposta e della sua adeguatezza in relazione alla dieta. In assenza di rilievi patologici e di persistenza del mancato accrescimento si procede ad un ricovero valutativo completo dove si prendono in considerazione cause non FC relate (celiachia, deficit di GH, etc.).

- Alimentazione consigliata

L'allattamento naturale, al seno, è l'alimentazione ideale

per il neonato. L'allattamento al seno è basato sul sistema "domanda-offerta". E' il lattante che si autoregola: quando è sazio smette la poppata e quando sente la fame richiede nuovamente latte. Nel primissimo periodo di vita la richiesta di latte può essere non regolare, ma in breve tempo è il bimbo a trovare e richiedere il proprio ritmo ed i propri intervalli di veglia-assunzione di latte-riposo. E' bene sapere che un intervallo tra i pasti va dalle 2.5 alle 4 ore. Ogni neonato ha il proprio fabbisogno. In caso di allattamento artificiale questo è lo schema da noi proposto alle mamme:

- 1° mese: 100-120g x 6 pasti
- 2° mese: 120-140g x 6 pasti
- 3°-6° mese: 140-160g x 6 pasti o 160-200g x 5 pasti

Per lo svezzamento affidiamo il lattante al proprio pediatra curante, interveniamo in casi particolari in cui la crescita mostra un rallentamento significativo.

Il consiglio dietetico è sostanzialmente mirato a cambiare la composizione del pasto, aumentando il contenuto calorico dei cibi, più che la quantità.

Durante l'età scolare il consiglio dietetico mira ad una alimentazione varia che copra il fabbisogno calorico giornaliero secondo i Larn.

Vi è un uso di integratori riservato a casi particolari che non superano il 2% della casistica globale, e non abbiamo pazienti in nutrizione enterale. Il nostro approccio all'alimentazione è più mirato in generale a non medicalizzare il rapporto con il cibo e ad avere una dieta varia e che sostanzialmente copra il fabbisogno nutrizionale per l'età.

Dati relativi allo stato nutrizionale dei pazienti e commento

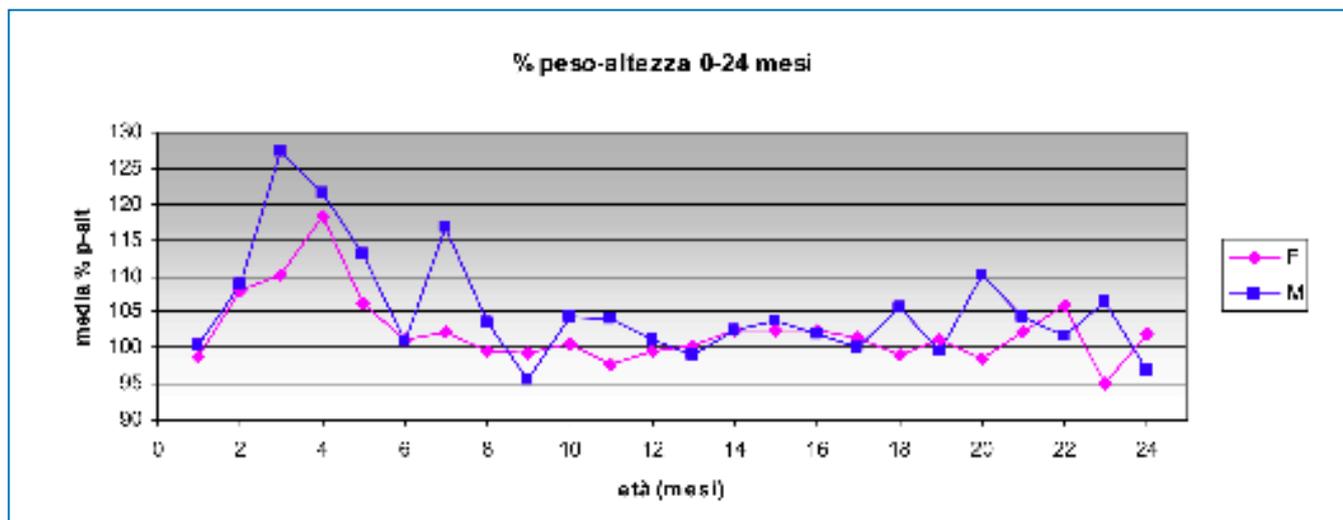


Figura 1: valore medio del rapporto percentuale tra peso e peso ideale, calcolato sulla base dell'altezza (% p-alt) nei lattanti maschi (M) e femmine (F) nei primi due anni di età.

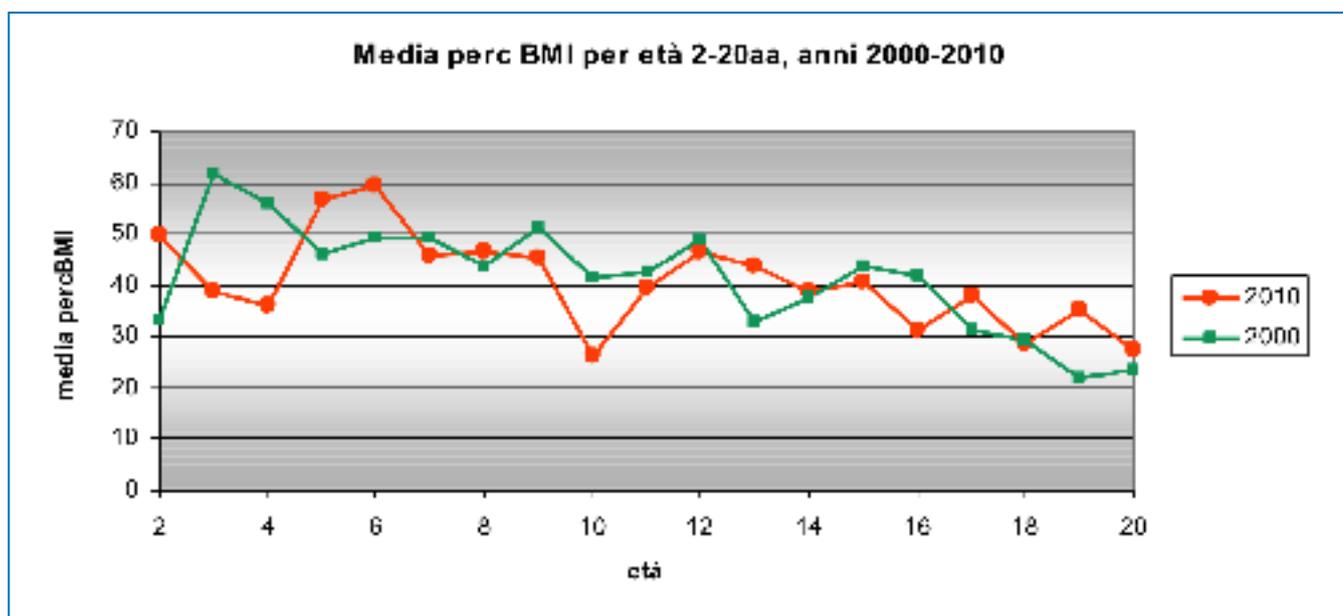


Figura 2: valore medio del percentile del BMI (percBMI) tra I 2 e 20 anni in pazienti con FC, valutati nel 2000 e nel 2010 (n° 337 pazienti).

Come si vede dalla Figura 1 l'accrescimento dei nostri lattanti è nella norma. Alla diagnosi abbiamo raramente quadri di mal-

nutrizione e vi è un incremento della percentuale del peso rispetto al peso ideale al secondo mese dovuto all'inizio della terapia sostitutiva nei casi di dimostrata insufficienza pancreaticata. Il valore percentuale del rapporto va poi stabilizzandosi sul 100% e, come si vede anche in Figura 2, a 2 anni i nostri pazienti hanno infatti un valore medio del BMI a circa il 50° percentile.

Durante la crescita, abbiamo per le due decadi analizzate (2000 e 2010), sostanzialmente uno stesso andamento dei valori medi del percentile di BMI. Come si vede nella Figura 2, c'è una normalità nutrizionale a due anni di vita e nella età scolare (valore medio del percentile di BMI al 40esimo percentile fino a 14 anni). Il valore medio del percentile di BMI tende a ridursi successivamente fino ad arrivare al 25esimo percentile a 20 anni. I dati del Registro nord-americano,

che considerano il valore mediano del percentile di BMI, mostrano un miglioramento nutrizionale dal 1990 al 2010, considerando tutte le fasce di età. A differenza di questi dati, la nostra casistica si caratterizza per una sovrapposizione dei valori medi del percentile di BMI nelle due decadi. Questo è anche coerente con il fatto che le nostre strategie nutrizionali non sono radicalmente cambiate negli ultimi 10 anni.

Sonia Volpi

Centro Regionale di Riferimento per la Fibrosi Cistica del Veneto –
Ospedale Civile Maggiore, Verona
(sonia.volpi@ospedaleuniverona.it)



Cateteri venosi a medio termine ad inserzione periferica: Peripherally Inserted Central Catheters (PICC) e cateteri periferici lunghi (MIDLINE)

Definizione

I PICC e i Midline sono sistemi venosi a medio termine, con un utilizzo sia continuo che discontinuo, sia intra- che extra-ospedaliero, per un periodo di tempo di solito compreso tra 1 settimana e 3 mesi. Sono costruiti con materiali ad alta biocompatibilità, di calibro solitamente compreso tra i 3 ed i 6 French (Fr) e vengono inseriti attraverso l'incannulamento di una vena periferica dell'arto superiore.

Il **PICC** è un catetere centrale (punta posizionata in prossimità della giunzione tra vena cava superiore ed atrio destro) e consente tutti gli utilizzi tipici dei cateteri venosi centrali (CVC) "classici": misurazione della PVC, infusione di soluzioni ipertoniche (osmolarità superiore a 500 mOsm/litro), somministrazione di farmaci basici (pH>9), acidi (pH<5) o vescicanti o irritanti sull'endotelio.

Il **Midline** è invece un catetere periferico: la sua punta rimane a livello della vena ascellare o della vena succlavia, non consente gli utilizzi tipici dei cateteri venosi centrali (CVC) ma è utilizzabile per terapie farmacologiche e nutrizionali compatibili con la via periferica (osmolarità < 500 mOsm/l, pH tra 5 e 9, farmaci non vescicanti e non irritanti per l'endotelio).

Basi e finalizzazione della procedura

Il **PICC** ha, rispetto al CVC classico alcuni vantaggi: i) evita complicanze meccaniche alla inserzione, tipico della puntura venosa centrale diretta (pneumotorace, emotorace, ecc.); ii) si associa ad un minor rischio di complicanze infettive batteriemiche e ad un minor rischio di trombosi venosa centrale; iii) può essere posizionato dal personale infermieristico o da personale medico adeguatamente addestrato, senza competenze di tipo anestesiológico o chirurgico; iv) può essere utilizzato anche in modo discontinuo, senza che ciò aumenti il rischio di complicanze ostruttive o infettive; v) può essere utilizzato sia in ambito intra-ospedaliero che extra-ospedaliero (day hospital, domicilio, hospice).

Il **Midline** può rimanere in sede anche per settimane, con bassissimo rischio di complicanze infettive o meccaniche, mentre la durata media di una agocannula venosa tradizionale è di 2-3 giorni. (Le linee guida dei CDC di Atlanta, prescrivono che l'agocannula periferica venga rimossa dopo 72 - 96 ore, anche in assenza di complicanze, mentre un Midline va rimosso soltanto in caso di complicanza o se non più necessario). Il Midline

può essere utilizzato anche in modo discontinuo, dopo adeguato lavaggio, senza che ciò si associ ad un aumentato rischio di ostruzione, ed anche in ambito extra-ospedaliero (day hospital, domicilio, hospice).

PICC e Midline possono essere inseriti mediante semplice puntura e incannulamento di una vena superficiale visibile al gomito o al braccio (venipuntura 'blind'), oppure mediante venipuntura ecoguidata di vene profonde del braccio (v. basilica o vv. brachiali) al terzo medio del braccio, utilizzando la tecnica del microintroduttore (Seldinger).

L'incannulamento ecoguidato, associato alla tecnica del microintroduttore, ha due grandi vantaggi: i) garantisce il posizionamento del PICC o del Midline pressoché in qualunque paziente, anche in presenza di esaurimento del patrimonio venoso periferico (le vene profonde del braccio sono di calibro maggiore e quasi sempre risparmiate dai processi flebitici, che interessano soltanto le vene più superficiali); ii) permette di allontanare la sede di inserzione del dispositivo dalla piega del gomito, eliminando il traumatismo diretto sul catetere.

Indicazioni

1. Qualsiasi trattamento endovenoso previsto per più di 10 giorni, anche in modo discontinuo, particolarmente nei pazienti con scarso patrimonio venoso periferico o affetti da patologie croniche con necessità di terapie antibiotiche e/o supporto idroelettrolitico;
2. Trattamento nutrizionale per più di 10 giorni, nei quali il cateterismo venoso centrale comporti rischi proibitivi in termini di complicanze meccaniche immediate o settiche o vi sia necessità di un accesso venoso temporaneo (catetere "ponte"), in attesa di definizione di un programma terapeutico definitivo o dopo rimozione di un presidio venoso a lungo termine per complicanze settiche.

Controindicazioni

- Nota o sospetta batteriemia o setticemia
- Pregressa irradiazione del sito di inserimento previsto
- Pregressi episodi di trombosi venosa o interventi di chirurgia vascolare nel sito di posizionamento previsto
- Fattori locali in grado di prevenire l'adeguata stabilizzazione o accesso del dispositivo (eritemi, edemi, eczemi...)
- Insufficienza delle dimensioni corporee del paziente rispetto alle dimensioni del dispositivo impiantato

Complicanze

Le complicanze secondarie al posizionamento e alla presenza di un catetere venoso centrale possono essere classificate secondo il tempo di insorgenza in:

- **immediate**, sono legate all'impianto del catetere (si manifestano entro 48 ore): puntura di una arteria; ematoma, in seguito a ripetuti tentativi di inserimento; embolia gassosa, causata dalla rottura e conseguente migrazione della punta nel piccolo circolo;
- **precoci**, sono legate all'impianto del catetere e insorgono entro una settimana, simili a quelle immediate possono causare: ematomi; emorragie locali; dolore (puntura dei plessi nervosi, compressione per emorragia arteriosa; flebite; infiltrazione infezioni con presenza di secrezioni a livello del foro di ingresso del catetere. Qualunque segnale di malfunzionamento del catetere va considerato indice di una possibile complicanza.
- **tardive**, possono insorgere dopo una settimana o al momento della rimozione del catetere e sono legate alla gestione del catetere. Per evitare queste complicanze è necessario che paziente e operatori sanitari siano formati per gestire correttamente sia il catetere sia il sistema infusionale. Possono essere provocate da un malposizionamento del catetere, che può avere conseguenze meccaniche: inginocchiamento di un tratto del catetere (kinking); rottura del catetere; dislocazione della punta; coaguli o trombi; precipitati di farmaci o aggregati lipidici; deposizione di fibrina, fino a formare un manicotto che avvolge il catetere venoso centrale nel suo percorso endovenoso (fibrin sleeve); infezione e setticemia.

* **NB - Solo il PICC**: aritmie, per stimolazione del filo guida sul nodo del seno. Il malposizionamento primario (posizionamento della punta in una sede diversa dal terzo inferiore della vena cava superiore) comporta la ridotta o nulla funzionalità del catetere venoso centrale con sintomatologia differente a seconda dei casi.

Materiali e Strumenti:

- Guaina sterile per sonda ecografica (euro 2,20)
- Ecografo per venipuntura (SiteRite)
- Kit con microintroduttore (euro 26,97)
- Materiale base per l'inserzione di PICC (euro 376,80 + iva)
- Materiale base per l'inserzione di MIDLINE (euro 80,56 +iva)
- 2 telini sterili normali (euro 0,77)
- 1 telino sterile con buco (euro 1,08)
- 2 siringhe da 10 cc (euro 0,14)
- 1 siringa da 1 cc con ago da insulina (euro 0,042)
- 2 flaconi da 10 cc fisiologica (euro 0,12)
- 1 flacone lidocaina 20 mg/50 mg (euro 1,24)
- 1 paio di guanti sterili in lattice (euro 0,03)
- 1 camice sterile (euro 3,13)
- 6 garze sterili: pacchetti da 3 grandi 10 per 10 (euro 1,2)
- disinfettante neoxinal da 500 mg (euro 0,90)
- laccio emostatico (euro 0,23)
- metro per misurazione (picc)

Costi dei materiali per la procedura

- Picc: totale 414,85 + iva
- Midline: totale 118,612 + iva

Abilità del personale dedicato

Checklist:

A. Conoscenza dell'anatomia ecografica delle vene del braccio

- Saper identificare le vene mediante l'ecografo.
- Saper spiegare l'immagine in sezione fornita dall'ecografo.
- Saper identificare i tre fattori che differenziano ecograficamente l'arteria dalla vena:

- Pulsatilità delle arterie quando compresse con la sonda
- L'arteria è situata normalmente sotto alla vena
- Le vene sono facilmente compressibili con la sonda: le arterie no

- Saper seguire con l'ecografo il tragitto delle vene su per il braccio, sopra la biforcazione dei vasi.

B. Valutare entrambi gli arti superiori per identificare tutte le vene agibili

C. Saper posizionare il braccio a 90 gradi, palmo della mano verso l'alto

D. Saper impugnare in modo stabile la sonda (2 dita sulla sonda, 3 dita sulla cute)

E. Identificare il tragitto dell'arteria nella fase di valutazione e prima dell'incannulazione venosa

F. Saper incannulare la vena con tecnica appropriata (Lidocaina sottocutanea 1 ml nel sito di inserzione):

- Guardare lo schermo ecografico, e non la mano, durante le manovre di avanzamento dell'ago a 45-60 gradi, verso la vena.
- Una volta che l'ago è passato nella vena, controllare il reflusso di sangue nel sistema. Rimuovere l'ago dalla cannula.
- Ritirare delicatamente la cannula finché il sangue non fuoriesce.
- Inserire la guida nella cannula, avanzando delicatamente.

Fermarsi se s'incontra resistenza ed eventualmente ripetere la procedura.

- Quando la guida è nella vena, sfilare la cannula.

- Lasciare solo il filo guida.

G. Saper usare la lama da bisturi:

- Fare incisione abbastanza ampia da consentire il passaggio del dilatatore

- Far scorrere la lama nella cute, accanto alla guida metallica
- Fare una incisione di almeno 2 mm di lunghezza

H. Saper introdurre il dilatatore in modo appropriato:

- Far avanzare il dilatatore sulla guida

- Piegare a 90 gradi la guida nel punto in cui fuoriesce dal dilatatore, prima di far avanzare il dilatatore nella vena

- Inserire il dilatatore nella vena con manovra di avvistamento, finché non entra nella vena (si potrà avvertire una specie di scatto)

I. Una volta che il dilatatore è completamente dentro, rimuovere la guida metallica

J. Togliere l'otturatore dal dilatatore

K. Inserire il PICC nel dilatatore per la lunghezza predeterminata

L. Sfilare il dilatatore "sbucciandolo"

M. Assicurarsi che si possa aspirare sangue e fissare il PICC

Abilitazione alla procedura:

1. L'infermiere deve aver ricevuto specifico addestramento nell'inserzione di PICC mediante ecografia e tecnica del microintroduttore.

2. Tale addestramento include una lezione teorica di 1 ora, 1 ora di pratica, e 3 inserzioni effettuate direttamente su paziente, sotto la guida di un tutor.



Figura 1: Inserzione dell'ago sulla sonda ecografica



Figura 2: visualizzazione della vena sul monitor dell'ecografo

3. L'infermiere deve poter dimostrare annualmente, sotto la supervisione di un tutor, la propria competenza nell'attuazione della procedura (vedi appendice A).

Tutte le inserzioni di PICC al letto del paziente, mediante tecnica ecoguidata + tecnica del microintroduttore, possono essere effettuate da infermieri specificamente addestrati.

Durata complessiva della procedura

15 - 30 minuti circa

Modalità e monitoraggio durante la procedura

| AZIONE INFERMIERISTICA | STEP | DETTAGLI |
|-----------------------------------|------|--|
| Prescrizione medica | 1. | <ul style="list-style-type: none"> - Controllare la prescrizione medica all'attuazione della procedura. - Controllare che il PICC sia effettivamente il presidio adatto alla terapia e.v. prevista in quel paziente. - Spiegare al paziente la procedura. |
| Valutazione del paziente | 2. | <ul style="list-style-type: none"> - Valutare le vene delle braccia - Identificare le vene teoricamente agibili. - Identificare mediante l'ecografo la vena più appropriata. |
| Consenso informato (orale) | 3. | <ul style="list-style-type: none"> - Informare dettagliatamente il paziente. Registrare l'assenso del paziente alla procedura sulla cartella clinica. - Consegnare al paziente il manuale PICC a lui destinato, ove siano descritte le principali nozioni per il buon man-tenimento del PICC e la diagnosi/prevenzione delle eventuali complicanze. Annotare sul manuale le seguenti informazioni: <ul style="list-style-type: none"> * Data di inserzione. * Numero di riferimento del 'lotto' di PICC utilizzato. * Calibro, lunghezza e sede di inserzione. * Nome e dati di chi inserisce il PICC. * Istruire il paziente sull'eventualità di riposizionamento del PICC dopo il controllo radiologico. |
| Preparare il paziente | 4. | <ul style="list-style-type: none"> - Lavarsi le mani con sapone antisettico. - Porre il paziente in posizione supina, con braccio a 90 gradi, palmo della mano in alto. - Stimare la lunghezza richiesta del PICC su reperi anato-mici (dall'incavo del gomito fino al capo clavicolare fino al terzo spazio intercostale destro) - Maschera + beretto (infermiere) e maschera (paziente) - Applicare il gel sulla sonda ecografica |

- | | | |
|---|-----|--|
| Preparare il campo sterile | 5. | <ul style="list-style-type: none"> - Aprire il kit del PICC; mettere sul campo sterile altri telini, una siringa da 1 ml, una prolunga, il kit del microintroduttore, e la guaina sterile per la sonda ecografica. - Indossare camice sterile e guanti sterili. - Con una siringa da 10 ml, riempire il PICC e la prolunga. - Riempire di anestetico locale la siringa da 1 ml. - Porre la guaina sterile sulla sonda ecografica. |
| Preparare la sede di inserzione | 6. | <ul style="list-style-type: none"> - Disinfettare il sito di inserzione con clorexidina per ½ minuto - Disinfettare un'area cutanea sufficientemente ampia (almeno 8 cm sopra e 8 cm sotto il sito di inserzione). |
| Togliersi il 1° paio di guanti e applicare il tourniquet | 7. | |
| Anestesia locale | 8. | <ul style="list-style-type: none"> - Indossare un secondo paio di guanti sterili. - Predisporre i telini sterili intorno all'area disinfettata. - Applicare gel sterile sulla cute. - Visualizzare con l'ecografo la vena da incannulare. - Iniettare 1 ml di anestetico sul sito di inserzione. |
| Inserire il PICC con il microintroduttore | 9. | <ul style="list-style-type: none"> - Con la mano non dominante (es. sinistra), tenere ferma la sonda con due dita (le altre tre dita poggiano sulla cute). - Identificare l'arteria, prima dell'incannulazione venosa, per essere certi di non lesionarla. - Con la mano destra, impugnare l'agocannula per incannulazione mediante microintroduttore. - Avanzare l'ago con un angolo di 45-60 gradi, verso la vena. (guardare lo schermo ecografico e non la mano) - Una volta che l'ago è entrato nella vena, controllare il reflusso di sangue dentro il sistema. - Rimuovere l'ago dalla cannula di plastica. - Far avanzare delicatamente la cannula nella vena, assicurandosi che fuoriesca sangue. - Inserire la guida metallica e farla avanzare delicatamente. Fermarsi in caso di resistenza (eventualmente, può essere necessario ripetere l'incannulazione). - Una volta inserita la guida, sfilare la cannula. - Eseguire, mediante lama da bisturi, una piccola incisione cutanea (2 mm) nel punto di ingresso della guida, così da permettere l'ingresso del dilatatore. - Inserire il dilatatore sulla guida (PRECAUZIONE: per prevenire la embolizzazione della guida, piegare la guida a 90 gradi alla sua uscita dal dilatatore, PRIMA di avanzare il dilatatore dentro la vena). Inserire il dilatatore sulla guida dentro la vena, con un lento avvitamento, finché è tutto inserito fino alle alette (si sente uno scatto quando il dilatatore penetra nella vena). - Rimuovere la guida e poi rimuovere l'otturatore del dilatatore; inserire il PICC per la lunghezza predeterminata. - A PICC inserito, sfilare il dilatatore e rimuoverlo "sbucciandolo". |
| Controllare la pervietà del PICC | 10. | <ul style="list-style-type: none"> - Rimuovere la guida interna del PICC e attaccare il connettore. - Aspirare sangue con una siringa da 10 ml. - Lavare il PICC con 10 ml di soluzione fisiologica. - Rimuovere la siringa applicando la prolunga e il cappuccio a valvola (possibilmente: a pressione positiva) o altro tappino. |
| Medicazione | 11. | <ul style="list-style-type: none"> - Porre una garza sterile sul sito di inserzione, dopo aver rimosso eventuale sangue - Suturare le alette o fissarle con sistema appropriato (Statlock) - Applicare una medicazione trasparente occlusiva sopra il sito di inserzione. - Applicare una garza sterile intorno al cappuccio. |

| | | |
|--|-----|---|
| Radiografia di controllo | 12. | <ul style="list-style-type: none"> - Confermare la posizione della punta del catetere mediante radiografia. - Se il paziente viene dimesso subito dopo la procedura, assicurarsi che ciò avvenga soltanto dopo il controllo radiologico; in caso contrario, avvertire il paziente che potrebbe essere richiamato in ospedale per eventuale riposizionamento del PICC, una volta refertata la radiografia. |
| Documentazione sulla cartella clinica | 13. | <ul style="list-style-type: none"> - Consenso informato. - Asepsi impiegata (massime precauzioni di sterilità). - Tipo e quantità di anestetico locale utilizzato. - Marca e calibro del catetere. - Numero di riferimento del 'lotto' di PICC utilizzato. - Sede di inserzione (indicare braccio e vena). - Lunghezza interna ed esterna del catetere. - Numero di tentativi di inserzione. - Utilizzo di tecnica ecoguidata e/o di microintrodotto. - Controllo di reflusso ematico - Rimozione avvenuta della guida. - Istruzioni al parente e/o ai familiari. - Nome di chi ha inserito il PICC - Posizione della punta del catetere. - Nulla osta sulla possibilità di utilizzare immediatamente il PICC (nota diretta all'infermiera del reparto). |



Figura 3: fissaggio del cerotto (statlock), su cui resta ancorato il catetere

ALTRE PROCEDURE NECESSARIE PER LA GESTIONE DEI CATETERI VENOSI A MEDIO TERMINE:

- Procedura di lavaggio (Irrigazione): lavaggio di Routine
- Lavaggio dopo aspirazione ematica e dopo infusione di nutrizione parenterale
- Prelievo ematico
- Medicazione con lo statlock
- Riparazione del catetere (PICC-Groshong)
- Gestione delle occlusioni

Responsabilità: in qualità di professionista, l'infermiere si assume tutte le responsabilità della manovra; per eventuali danni legati a negligenza o imprudenza o imperizia, l'infermiere sarà responsabile legalmente (come lo sono i medici quando affrontano manovre di qualsiasi tipo).

NB: Per la gestione del PICC e Midline è disponibile un foglio informativo per gli operatori ed un foglio di consenso ed informazione per i pazienti.

T. Callegari, E. Baldo

U.O. di Pediatria e Servizio di Supporto per la Fibrosi Cistica, Ospedale di Rovereto (Trento)
(ermannobaldo@tin.it)

Riferimenti bibliografici:

- Guidelines CDC Atlanta, 2011
- Standards for infusion therapy RCN (Royal College of Nursing), 2005
- Standards for infusion therapy INS (Intravenous Nursing Society), 2005
- Linee Guida SINPE 2002-2003
- ASPEN Guidelines 2001
- Policies and procedures AVA (Association for Vascular Access)

a cura di A. Amaddeo, R. Casciaro, L. Ratclif, M. Ros

Caso 10



Paziente di 17 anni con insufficienza pancreatica, buono stato nutrizionale (Figura 1-2). Il quadro respiratorio è caratterizzato da: difetto ostruttivo lieve (Figura 3); rimaneggiamento bronchiectasico in particolare a carico dei lobi polmonari superiori e zona medio-basale dx (Figura 4); colture espettorato positive per *Stafilococco aureo*, *Aspergillus Fumigatus* (*Pseudomonas aeruginosa* intermittente); 3-4 esacerbazioni respiratorie all'anno che rispondono bene alla terapia antibiotica orale (unico ciclo di terapia antibiotica ev un anno). Storia di sinusite cronica e poliposi nasale con polipectomia nel 2009 e marzo 2012. Si segnala una scarsa compliance alle terapie. E' in terapia cronica con azitromicina e spray nasali cortisonici.

Dall'età di 11 anni (2004) comparsa di scoliosi seguita presso un Centro Specialistico al di fuori del nostro nosocomio e trattata con fisioterapia motoria e attività sportiva regolare (nuoto). Nel 2010 i genitori decidono di fare seguire il ragazzo presso UO di Fisiatria visto il progressivo peggioramento clinico (30°, Figura 4). Il nostro fisiatra pone indicazione a posizionare un corsetto tipo Cheneau o Lionese che comprimono la gabbia toracica con probabile riduzione della funzione polmonare. Si concorda quindi una soluzione meno invasiva posizionando corsetto tipo Agostini per 18 ore al giorno. A distanza di 9 mesi in cui il paziente ha portato il corsetto in modo discontinuo, la scoliosi è peggiorata fino a 39°. A questo punto si pone indicazione a posizionare corsetto molto rigido e per 21 ore al giorno che il paziente sta valutando se accettare.

Figura 1

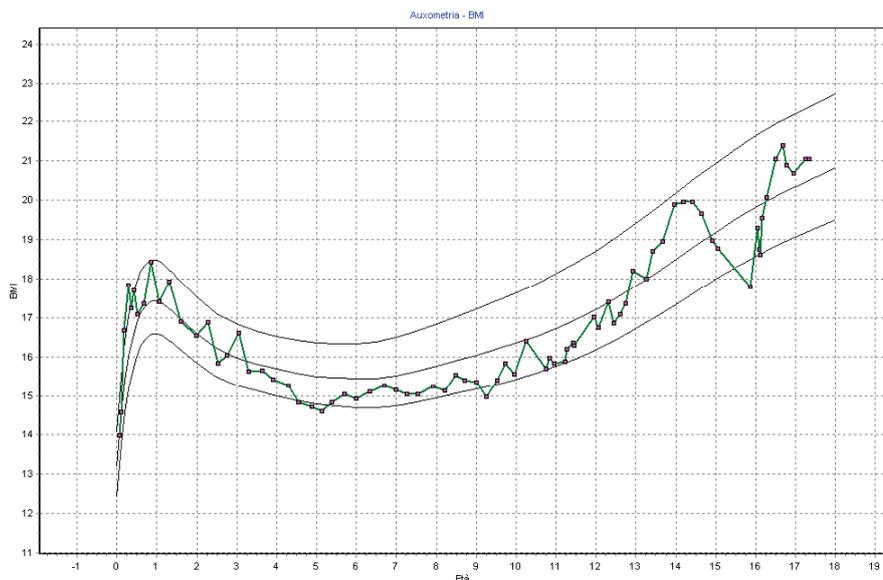
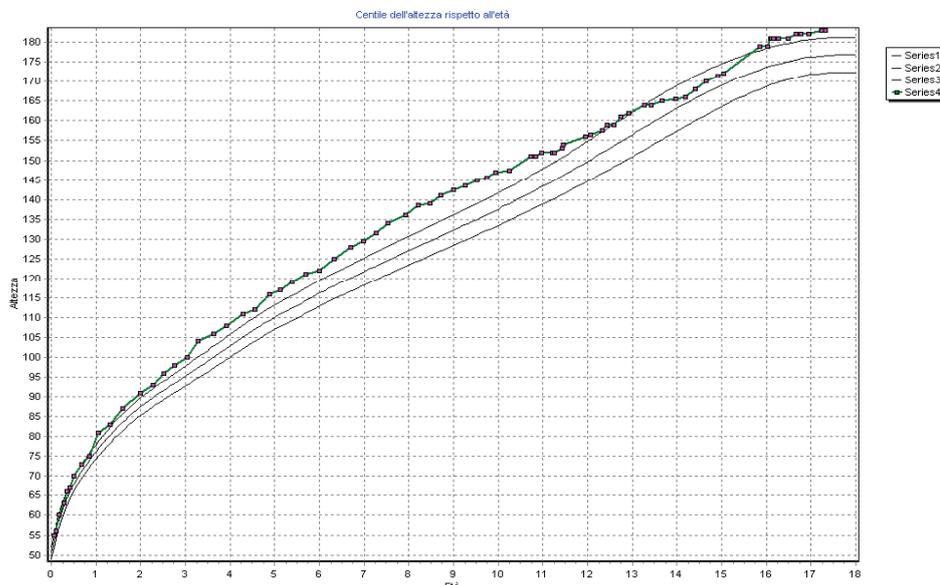


Figura 2



a cura di: P. Funghi



Screening del "portatore": alcune riflessioni (prima parte)

Discussione multidisciplinare, che ha coinvolto un medico specialista di fibrosi cistica, che ha presentato il caso e le sue riflessioni (Dr. R. R.), medici specialisti di fibrosi cistica (G. Pisi, Parma – S. Bresci, Firenze – A. Amaddeo, S. Battistutta, F. Poli, Trieste), un chirurgo trapiantatore (L. Voltolini, Siena), una fisioterapista (M. Donà, Treviso), una psicologa (C. Riso, Torino), due pazienti adulti (Alberto e Marco) e la bioeticista (P. Funghi, Siena).

Il padre e la madre ritornarono da me una seconda volta dopo aver saputo che la diagnosi prenatale effettuata con amniocentesi aveva verificato che il nascituro era affetto. Non avevano esperienza diretta della malattia e volevano avere informazioni sulla fibrosi cistica. Era il loro primo figlio, avevano 35 e 37 anni di età; entrambi lavoravano. La madre ascoltava in silenzio con il viso piegato verso il basso. Il padre faceva le domande e interagiva con me. Mi sembrò deciso, quando concluse: "Grazie delle informazioni, ma queste non spostano la nostra decisione di avere questo bambino. La nostra non è certo una scelta facile e serena, ma la decisione opposta ci appare troppo estrema, poco accettabile."

Dopo che se ne furono andati, pensai tra me e me a come erano cambiati il mondo e la gente a circa 35 anni di distanza dall'approvazione della legge sull'interruzione volontaria della gravidanza. Ero cambiato anch'io: con più fatica riuscivo a distinguere quando era giusto e quando era sbagliato interrompere una gravidanza. Il mio pensiero tornò alla fibrosi cistica: certo, in questi anni era cambiata anche la storia naturale della malattia.

Lo screening del "portatore" di fibrosi cistica sta muovendo i primi passi con progetti pilota che hanno l'obiettivo di valutarne la fattibilità e l'efficacia in definiti campioni di popolazione. Ciò rappresenta un nuovo "fronte", poiché a oggi il sistema sanitario pubblico offre l'opportunità di identificare un "portatore" solo ai parenti degli affetti, diagnosticati per screening neonatale o sintomi, ai parenti e genitori dei "portatori" sani, identificati attraverso lo screening neonatale, oppure a chi intraprende una fecondazione assistita. Per gli operatori sanitari che volessero approfondire il tema, allego due articoli: a) una messa a punto generale sulla diagnosi del portatore di fibrosi cistica (*J Cyst Fibrosis* 2010; 9:165-178); b) un articolo dei colleghi del Veneto, che segnalano che lo screening del "portatore" offerto alla popolazione della parte orientale del Veneto si associava a una riduzione delle diagnosi di neonati affetti, diagnosticati con lo screening neonatale, rispetto a ciò che avveniva nella parte occidentale della stessa regione (*JAMA* 2009; 302:2573-2579). Lo screening del "portatore" riduce quindi le nascite di bambini affetti?

Su questo tema si possono porre diversi quesiti di natura tecnico-scientifica, di natura organizzativa ed anche etica. E' complesso discutere di tutto, mi limito perciò a mettere sul tappeto tre quesiti etici, ai quali possono rispondere persone di diverso background culturale e ruolo nella società, compresi i soggetti affetti dalla fibrosi cistica:

- La legislazione italiana offre l'opportunità di un'interruzione volontaria di gravidanza. Chi può/deve aiutare la coppia ad una scelta procreativa consapevole nel caso di una coppia di portatori, che hanno un rischio del 25% di avere un figlio affetto?
- I progressi in genetica consentiranno in futuro di identificare più fattori di rischio di malattia per il nascituro di una coppia: non è la scelta di avere un figlio molto complessa e solo parzialmente legata al fatto che sarà ammalato o "quanto" sarà ammalato?
- La fibrosi cistica è una malattia complessa con una mortalità precoce ma la prognosi sta migliorando nel tempo: la medicina non dovrebbe cercare di essere più incisiva con cure più efficaci, piuttosto che prevenire la nascita degli affetti?

Ciascuno si senta libero di rispondere ad uno o più dei tre quesiti o di sollevarne e discuterne altri.

Dr. R. R.

Il tema proposto ha una sua complessità e la redazione ha deciso di esaminarlo nei suoi diversi aspetti in due o più numeri di *Orizzonti FC*. Abbiamo pensato utile far precedere gli interventi di questa prima parte da una messa a punto sulla diagnosi di portatore nel caso della beta-talassemia, una malattia genetica che ha alcuni aspetti in comune ma anche differenze con la fibrosi cistica. In questa prima parte ci è parso opportuno dar voce ad alcuni genetisti, a operatori dei Centri e a pazienti adulti con fibrosi cistica.

Maria Cristina Rosatelli, Genetista
Dipartimento di Sanità Pubblica, Medicina Clinica e
Molecolare - Università di Cagliari
(rosatelli@unica.it)

La β -talassemia è una delle più comuni malattie autosomiche recessive ed è dovuta a difettosa (β^+) o assente (β^0) sintesi delle catene β della molecola emoglobinica. La malattia è molto frequente nelle popolazioni del bacino del Mediterraneo e particolarmente in Sardegna e Cipro, nel Medio Oriente, nel Subcontinente Indiano e in estremo Oriente. L'omozigote ha una grave anemia dovuta prevalentemente a distruzione, nel midollo osseo, dei precursori dei globuli rossi (eritropoiesi inefficace) ed in parte minore ad emolisi. La gestione dei malati con criteri trasfusionali moderni ha consentito un importante miglioramento nella qualità di vita e nella prognosi e aspettativa di vita.

L'unica cura definitiva della malattia è rappresentata al momento dal trapianto di midollo osseo per lo più da fratello HLA compatibile, che porta a guarigione nel 95-98% circa dei casi, ed è però circoscritto ad una minoranza di casi in cui sia disponibile un donatore compatibile.

In Sardegna le talassemie costituiscono le malattie genetiche maggiormente diffuse, in particolare la condizione di portatore per la β -talassemia interessa il 12% della popolazione e rappresenta perciò una malattia a carattere sociale.

I programmi di identificazione di eterozigoti conducono alla definizione di coppie a rischio di generare un figlio malato, prima della nascita di un probando (soggetto affetto dalla malattia); per tale motivo hanno una marcata efficacia preventiva.

La beta talassemia risponde ai requisiti classici ritenuti necessari per avviare uno screening genetico degli eterozigoti: la malattia ha una elevata frequenza nella popolazione oggetto dello screening, è grave e non è disponibile per tutti i pazienti una cura definitiva;

è possibile individuare il soggetto portatore sano attraverso

un test semplice, accurato e di basso costo, con un limitato numero di falsi positivi e possibilmente anche di falsi negativi, nel caso della β -talassemia, un semplice test ematologico;

devono esistere alternative riproduttive (diagnosi prenatale)

Per queste ragioni, alla fine degli anni settanta in Sardegna è stato intrapreso uno dei primi programmi di screening del portatore a livello della popolazione generale in età riproduttiva, volto ad informare in maniera capillare sul rischio legato a tale condizione genetica, individuare le coppie a rischio aumentato e consentire loro una scelta riproduttiva consapevole.

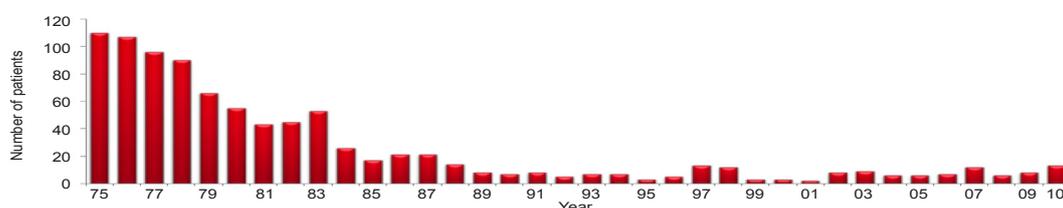
Lo screening è stato preceduto da campagne informative condotte attraverso i media, i professionisti interessati (ginecologi, ostetriche, medici di base), diffusione di pamphlet presso gli uffici comunali di stato civile, etc. Lo screening è stato avviato sulla base della disponibilità di un test ematologico a costo sostenibile con una sensibilità, specificità ed efficienza diagnostica molto elevate, e lo sviluppo di un test diagnostico prenatale che a quei tempi era anch'esso di tipo ematologico, che veniva effettuato attraverso un prelievo di sangue fetale (placentocentesi o funicolocentesi) tra la 18° e la 20° settimana di gestazione. Lo sviluppo di protocolli diagnostici basati sull'analisi del DNA ha consentito negli anni '80 di anticipare l'epoca della diagnosi al primo trimestre di gravidanza, attraverso il prelievo di villi coriali (villocentesi) evento che ha reso la diagnosi prenatale molto più accettabile.

La β -talassemia è eterogenea geneticamente. Si conoscono al momento attuale più di 300 diverse mutazioni. In ogni popolazione, tuttavia, il numero di mutazioni è limitato. Il portatore di β -talassemia, identificato tramite analisi degli indici eritrocitari (volume globulare e concentrazione emoglobinica media ridotta) e determinazione quantitativa dell'Hb A₂ (aumentata) con metodo cromatografico o elettroforetico viene studiato con metodi molecolari per definire il tipo di mutazione. La stessa metodologia molecolare viene utilizzata per la diagnosi prenatale sul DNA dei villi coriali o delle cellule amniotiche.

A seguito del programma di screening e diagnosi prenatale, il calo delle nascite di bambini affetti è stato negli ultimi trent'anni superiore al 90 % (vedi figura).

Attualmente la causa delle nascite di bambini affetti non è più da imputarsi ad ignoranza sulla propria condizione genetica ma ad una scelta consapevole legata ai problemi etici che vengono posti dalla interruzione di gravidanza ma anche dalle migliorate aspettative di vita e dalle più consistenti prospettive di guarigione dei pazienti affetti. Questo risultato è quello che forse rappresenta meglio il successo di un programma di screening.

Calo delle nascite di pazienti affetti da talassemia maior in Sardegna



Marco Lucarelli, Genetista
Dip. Biotecnologie Cellulari ed Ematologia, Sapienza
Università di Roma
(lucarelli@bce.uniroma1.it)

La ricerca del portatore di mutazione FC in persone con un aumentato rischio di avere un figlio affetto è il cosiddetto “carrier testing”; la ricerca del portatore in persone appartenenti a famiglie con malati di FC o portatori di mutazione FC è il cosiddetto “cascade testing”, che include anche i partner di affetti o portatori; infine, la ricerca del portatore in persone della popolazione generale senza storia familiare di FC né di portatori, con partner anch’essi non affetti e senza storia familiare di FC o di portatori è il “carrier screening”, cioè lo screening del portatore. Sebbene i presupposti delle 3 procedure siano diversi, la finalità è la stessa: l’eventuale individuazione di portatori e l’associazione a questo evento di un rischio di concepimento di un figlio affetto da FC. Le prime 2 procedure sono da tempo applicate. Invece, un programma di screening del portatore non è ancora stato introdotto in maniera sistematica in Italia ed alcuni aspetti problematici devono essere affrontati per una corretta realizzazione.

Lo screening del portatore deve essere eseguito su base volontaria. A questo proposito, tuttavia, si dovrebbe considerare che lo screening neonatale per FC, che ormai include anche la ricerca delle mutazioni (almeno nella seconda fase di richiamo), è un programma nel quale vengono inclusi tutti i neonati e che individua anche i portatori (informazione che viene comunicata alla famiglia). Da questo punto di vista non si può prescindere dall’armonizzazione delle procedure di screening nel neonato e nell’adulto. Al momento dell’offerta del test devono essere fornite esaurienti informazioni relative sia alla malattia che alla procedura di screening, con particolare attenzione alla distinzione tra le forme tipiche, gravi, di FC e quelle atipiche, lievi (fino alle cosiddette patologie correlate al CFTR (CFTR-RD), a volte monosintomatiche). Dovrebbe essere chiarito alla persona in studio che nessun test genetico ragionevolmente applicabile in una procedura di screening individua tutte le mutazioni potenzialmente presenti (ne sono state descritte ormai più di 1600). Da questo limite tecnico deriva una probabilità residua che la persona risultata negativa, possa essere comunque portatore di una mutazione non inclusa nel test. Questa probabilità residua sarà tanto minore quanto migliore è il test, cioè se è incluso un numero appropriato delle mutazioni maggiormente frequenti nell’area geografica di provenienza della persona studiata. Da ciò deriva la necessità di conoscere la prevalenza delle mutazioni FC nel maggior numero possibile di aree geografiche. Per quanto riguarda il tipo di mutazioni da indagare, quelle a significato funzionale incerto andrebbero escluse. Le rimanenti, chiaramente patogenetiche, andrebbero distinte in quelle che originano forme tipiche gravi di FC e quelle che invece originano forme lievi o CFTR-RD. E’ opportuna una riflessione, che porti ad una linea condivisa ed omogenea sul territorio nazionale, su quali tipi di mutazioni (e conseguentemente di malattia) siano da individuare mediante una procedura di screening genetico: solo quelle gravi (con un esito certo in FC tipica grave) o anche quelle lievi (con un esito certo in FC lieve o addirittura in CFTR-RD monosintomatica, come ad esempio l’infertilità maschile per assenza congenita bilaterale

dei vasi deferenti)? E ancora: la scelta della graduazione della gravità delle mutazioni (e conseguentemente della eventuale patologia dei figli) può essere lasciata alla persona che richiede il test, o andrebbe fissata a priori come una caratteristica del programma di screening? In aggiunta c’è da considerare che per molte mutazioni la gravità clinica è poco prevedibile. Tutte queste problematiche andrebbero affrontate in una consulenza pre-test che fornisca alle persone che intendono sottoporsi all’indagine tutte le informazioni necessarie per poter operare una scelta consapevole alla luce dei benefici, limitazioni e implicazioni dei risultati.

E’ ovviamente altrettanto importante che il risultato dell’indagine sia spiegato in una consulenza post-test. E’ opportuno che sia la fase di informazione preliminare che quella di spiegazione del risultato sia svolta da operatori con un elevato grado di conoscenza degli aspetti genetici e clinici della malattia, nonché con una specifica competenza nella comunicazione in maniera semplificata e divulgativa di complessi argomenti scientifici. Le informazioni andrebbero formalizzate in una brochure e in pagine web di siti istituzionali. Ciò è particolarmente importante se si considera la facilità con la quale chiunque può accedere al web e ricavarne informazioni spesso superficiali e fuorvianti. E’ inoltre da tenere in considerazione che l’esistenza di prodotti commerciali volti alla ricerca mutazionale in FC, semplificando enormemente l’aspetto analitico, aumentano il numero dei laboratori in grado di eseguire il test. Tuttavia, spesso, il pannello di mutazioni applicato non riflette l’origine geografica della persona che si sottopone al test e, in aggiunta, i laboratori che eseguono l’indagine si limitano solo all’aspetto analitico senza fornire alcuna consulenza pre- o post-test. Poiché il rischio residuo di concepimento di un figlio affetto da FC dipende dai rischi individuali dei membri della coppia, risulta più efficace offrire il test alle coppie, piuttosto che ai singoli individui e, idealmente, in epoca pre-concezionale.

I possibili risultati relativi ad una coppia della popolazione generale (quindi escludendo la possibilità di malattia) che si sottopone ad un test comprendente un adatto pannello mutazionale sono tre. Se entrambi i membri della coppia risultano negativi, il rischio residuo di concepimento di un figlio affetto è molto basso, anche se deve comunque essere spiegato alla coppia che non è completamente assente. Il rischio è più alto (si parla di coppie a rischio intermedio) quando un membro della coppia risulta portatore e l’altro è negativo al test. In questi casi l’indagine prenatale non è da consigliarsi, ma la coppia deve essere informata del rischio concreto di avere un figlio con FC; inoltre, potrebbe essere offerta la possibilità di estendere la ricerca mutazionale nel partner negativo con lo scopo di abbassare ulteriormente il rischio genetico (o svelarne lo stato di portatore). Effettuare tutte le consulenze post-test anche in caso di coppie negative e a rischio intermedio sembra poco realistico. Una buona consulenza pre-test, corredata da un’opportuna brochure, indicazione di siti web affidabili, nonché uso di adeguate tecnologie dell’informazione, nella quale siano già state prospettate e spiegate le tre possibilità di risultato, potrebbe rendere non necessaria la consulenza post-test per questo tipo di coppie. Se entrambi i membri della coppia dovessero risultare portatori, il rischio di concepimento di un figlio affetto sarebbe di 1 / 4 (25%), individuando una coppia ad alto rischio. In questo caso la possibilità e le modalità di diagnosi prenatale, e di eventuale interruzione di gravidanza, devono

essere riportate alla coppia. Essendo la FC una malattia complessa, che tipicamente implica l'intervento di più figure professionali, è difficile individuare un singolo operatore che possa efficacemente occuparsi di questo tipo di consulenze. Al momento dovrebbe essere un team composto, ad esempio, da genetisti, clinici e psicologi. Anche in questo caso, un tale impegno di personale sembra poco realistico. Una possibilità potrebbe essere quella di specializzare una delle figure esistenti, mediante specifica formazione integrativa e relativa certificazione. Creare una figura professionale specifica per l'informazione pre- e post-test potrebbe anche consentire di far convergere programmi di screening genetico di diverse malattie, considerando che una coppia che ha intenzione di procreare avrà presumibilmente interesse allo screening anche di altre malattie genetiche.

L'attivazione su vasta scala di un programma di screening del portatore FC dovrebbe quindi prevedere l'organizzazione di strutture/attività/figure professionali per: a) la consulenza pre-test, corredata da opportuna documentazione e tecnologie dell'informazione di supporto; b) l'attività analitica, eventualmente graduata in relazione ai risultati del test iniziale; c) la consulenza post-test, eventualmente limitata alle coppie ad alto rischio; d) l'eventuale indagine prenatale; e) l'eventuale interruzione di gravidanza. Va sottolineato che la ricerca del portatore, e quindi l'eventuale prevenzione primaria, in nessun modo devono sostituire il costante sforzo di cura della malattia, ma devono essere visti come una fase transitoria finché non sarà disponibile un intervento terapeutico risolutivo. Poiché, presumibilmente, ciò avverrà mediante terapie personalizzate mutazione-specifiche, a quel punto la ricerca del portatore e l'indagine prenatale nelle coppie ad alto rischio saranno fasi iniziali di individuazione delle mutazioni sulle quali agire con specifici strumenti terapeutici. Infine, non si può non rilevare che, a causa delle attuali restrizioni di legge riguardanti la selezione degli embrioni, l'utilità dell'individuazione di coppie ad alto rischio subisce una forte limitazione.

Gabriella Restagno, Genetista
S.S. Diagnosi e Consulenza Genetica – A.O. O.I.R.M.-
S. Anna, Torino
(gabriella.restagno@oirmsantanna.piemonte.it)

A mio parere, le diverse figure che hanno il dovere di aiutare una coppia di portatori sono sicuramente il consulente genetista, insieme ai colleghi clinici del Centro Fibrosi Cistica, allo psicologo e ai volontari delle associazioni. I medici genetisti hanno l'obiettivo e la responsabilità di favorire la salute e il benessere non solo dei pazienti, ma anche delle loro famiglie e della comunità in cui prestano servizio, cosa che può porre delicate questioni di privacy. Questo criterio di responsabilità professionale non richiede semplicemente di eseguire i test genetici e di utilizzare le nuove tecnologie ma di utilizzarle in modo non acritico.

Riguardo alle coppie di portatori andrebbe sempre valutato il percorso che la coppia ha effettuato per arrivare a questa diagnosi; le coppie che hanno già un figlio affetto sono quelle in cui il vissuto personale, la gravità o meno della forma clinica presentata dal bambino, la riuscita delle terapie, l'appoggio

del Centro che ha in cura il bambino e l'interazione con altre coppie permettono di affrontare una scelta di eventuale diagnosi prenatale con molti più elementi rispetto alle coppie in cui la diagnosi di portatore è stata posta casualmente o durante un percorso di procreazione assistita (PMA). Infatti le coppie dove è nota una mutazione CFTR "grave" e che hanno già avuto un figlio affetto, diagnosticato alla nascita, sono generalmente già informate del rischio elevato di una patologia fetale, ed in genere più preparate ad affrontare una diagnosi prenatale invasiva (il prelievo di villi coriali ha un rischio di aborto intorno all'1%).

Nelle coppie in cui uno solo dei due partner risulta portatore di una delle mutazioni più frequenti comprese nel pannello di analisi detto "di primo livello", il nostro Centro di Genetica consiglia di approfondire la situazione dell'altro partner proponendo una analisi di "secondo livello", che abbassa la probabilità di rischio di avere figli affetti qualora non emergano mutazioni dall'analisi di tutte le regioni codificanti il gene CFTR. La proposta di effettuare questi approfondimenti va spiegata chiaramente, in vista di una eventuale diagnosi prenatale.

I consigli riguardo alla diagnosi genetica prenatale devono prendere in considerazione almeno tre grossi problemi, per i quali non esiste ancora una risposta univoca: 1- quello relativo alla sensibilità e al valore predittivo del test genetico, 2- quello relativo alla richiesta di test prenatali in caso di mutazioni scarsamente invalidanti o che si manifestano solo in età adulta o avanzata, e 3- quello relativo alla incertezza degli effetti clinici quando vengono identificate nuove mutazioni o mutazioni rarissime il cui effetto non è chiaro. Infatti una delle questioni più delicate da trattare nel corso delle consulenze in coppie che hanno avuto diagnosi di portatore durante un percorso di PMA, è il limite della sensibilità dei test genetici per la ricerca di mutazioni sul gene CFTR (I, II livello, rischio residuo) che vengono tradotti in percentuali di rischio non sempre comprensibili. Il concetto di rischio è molto personale, e la sua valutazione risulta difficile anche dal punto di vista oggettivo e non sempre precisa, in quanto mancano modelli che comprendano le informazioni nuove derivanti dall'effetto dei fattori che concorrono a modulare l'ampiezza del rischio (ad esempio i geni modificatori, i polimorfismi, fattori ambientali). Un'altra considerazione va fatta riguardo al rischio sotto il profilo soggettivo, quando si fa riferimento al rischio percepito dagli individui, che valutano il rischio con cui entrano in contatto per prendere decisioni per tentare di fronteggiarli. Il rischio percepito "soggettivo" può essere infatti completamente differente da quello "oggettivo", e variare in momenti diversi della vita, essendo influenzato da tantissimi fattori.

Nel corso degli anni sta inoltre emergendo la complessità della malattia Fibrosi Cistica, un aspetto che consiglia cautela nella generalizzazione dei dati scientifici, e soprattutto nella "previsione", che è quello che le coppie vogliono, di come sarà il loro figlio.

E' chiaro che purtroppo la diagnosi prenatale non è una prevenzione, ma porta con sé scelte difficili e talvolta pesanti. Certamente siamo tutti d'accordo nel desiderare che si facciano sforzi per incanalare la ricerca su terapie efficaci che possano curare alla base la fibrosi cistica, e diminuire il ricorso alle diagnosi prenatali.

Giuseppe Tuccio, Medico

Centro Reg. Fibrosi Cistica, U.O. Pediatria, Ospedale di Soverato (CZ)
(gi.tuccio@tin.it)

Ricordo ancora quando Vittoria arrivò in reparto. L'inverno del 1998 fu freddo anche a Soverato e lei era raffreddata ed aveva tanta tosse. Facevo il test del sudore da 4 anni ed ero stato fortunato perché non avevo ancora avuto un risultato positivo. Quel giorno però avvenne. Mentre facevo il test i genitori mi raccontarono la storia di Vittoria: era la prima e unica figlia, nata a termine, latte al seno per 8 mesi, svezzamento normale ma sempre tosse, tanta tosse e poi feci abbondanti, tanto che, a 2 anni di età, aveva avuto un prolasso rettale (!!). La sua pediatra era gastroenterologa e aveva sospettato la celiachia, ma agli esami, che ripeteva ogni anno, era risultata sempre negativa. Poi l'aveva inviata ad effettuare il test del sudore. Il test fu positivo: Na 80 mEq/L e Cl 82 mEq/L. Vittoria aveva la fibrosi cistica con due mutazioni severe (W1282X/N1303K) e insufficienza pancreatica.

Dopo la diagnosi i primi due anni furono difficili: tre cicli antibiotici ev per addensamenti, difetto ponderale, compenso digestivo difficile, saltuaria colonizzazione da *Pseudomonas aeruginosa*. Poi Vittoria ha cambiato pediatra, che adesso era una collega con precedente esperienza in un centro di fibrosi cistica. Stefania inizia a seguire Vittoria con rara passione e tanto scrupolo. Inoltre i genitori sono sempre molto attenti, anche troppo, ad ogni minima variazione del suo stato di salute, ad ogni variazione del suo colorito o del suo umore, ad ogni colpo di tosse diverso dal solito.

Nel 2000 la mamma di Vittoria è incinta del tanto atteso secondo bambino.

Mi segnalano la cosa e vengono da me. Cerco di fare del mio meglio per dare a loro "tutte le informazioni necessarie per una scelta procreativa consapevole" (si dice così). Il risultato della villocentesi è positivo e decidono di interrompere la gravidanza. Succede la stessa cosa nel 2003, ma questa volta non ne parlano né con me, né con nessun'altra persona del centro. Intanto Vittoria inizia a difendersi sempre meglio: ha due colonizzazioni da *Pseudomonas*, ma i tentativi di eradicazione hanno successo. Gli consigliano di fare sport o imparare uno strumento a fiato ma la musica non gli piace. Lei abita vicino al mare, al nostro mare profondo e azzurro, e le piace nuotare. Così inizia a fare piscina. In acqua si sente libera di respirare, si sente forte, si sente bene, si sente Federica Pellegrini. Lei sbraccia in piscina e la malattia arretra: peso e altezza adeguati al bersaglio genetico, colonizzazione da *Stafilococco multisensibile*, Tac senza bronchiectasie, alvo regolare, non epatopatia. La scorsa estate tante gare, tanti ottimi tempi fino al campionato regionale dove arriva terza negli 800 metri stile libero (16 vasche da 50 metri!!).

Chissa, chissa domani, su che cosa metteremo le mani..... (Futura, Lucio Dalla)....Oggi è così: Vittoria sbraccia, suda, nuota e fa felici i suoi genitori e il domani deve essere azzurro come la sua piscina. Domani ci sarà il VX770 e poi quello 890 e poi tutti i VX che verranno. Ci saranno i modulatori, i regolatori, i potenziatori e sarà pep, piscina e università (vuole fare scienza dello sport). Quel giorno del 1998 vedevo grigio il futuro di Vittoria, oggi non più.

E ricordo di essermi preparato bene, quando parlai con i suoi genitori per dare loro "tutte le informazioni necessarie

per una scelta procreativa consapevole". Non ho più parlato con i suoi genitori di quella scelta, non so se per pudore, per pigrizia o per non mettermi di fronte a quella scelta. Non so cosa pensano di quella scelta. E cosa avrebbero fatto sapendo prima di essere dei portatori sani? Sarebbe nata Vittoria? Sarebbero stati insieme? E cosa avrei fatto io al loro posto? E pensare che avrei dovuto dare delle risposte e mi trovo qui ad aver aumentato gli interrogativi...

Rita Padoan, Medico

Servizio di Supporto Fibrosi Cistica, Dipartimento di Pediatria, Ospedale dei Bambini, AO Spedali Civili, Brescia
(ritaf54@gmail.com)

La lettura del caso proposto alla discussione, e le domande successive, mi hanno fatto ricordare persone e coppie incontrate negli anni, sia nel periodo prima della disponibilità del riconoscimento dello stato di portatore e quindi della possibilità di diagnosi prenatale, che in quest'ultimo periodo in cui sembra che sia possibile conoscere tutto, e in cui si crede che dalla conoscenza di un genotipo si possa determinare il futuro di una persona. Anni questi ultimi in cui chi possiede le informazioni è tenuto più che mai a porre attenzione a come le trasmette nel rispetto dell'altro che ha di fronte.

Perché nell'ambito di discussione o ripensamento di "screening del portatore" viene portato come caso di discussione una coppia con figlio riconosciuto affetto dopo amniocentesi che non opta per l'interruzione di gravidanza? Come se il riconoscimento di una coppia di carrier avesse i successivi passaggi obbligati e ormai decisi: diagnosi prenatale, interruzione se feto affetto. Punto. Non altre possibilità. Perché questa coppia spiazza, decide in altra maniera, opposta a quella che ci si aspetterebbe (forse auspicata nel pensiero corrente) e decide per l'accoglienza di un bambino con Fibrosi Cistica. Sorprende anche chi nella propria posizione umana è contrario all'interruzione di gravidanza.

Nella mia esperienza ho incontrato non poche coppie, che non avevano nessuna intenzione di interrompere la gravidanza, per la loro posizione umana di accoglienza anche di fronte alla malattia del figlio, invogliate, spinte, al percorso già segnato "screening del portatore/villo centesi/interruzione", con modalità e argomenti che si sarebbero potuti definire (nella migliore delle ipotesi) dettati "da un atteggiamento difensivo" da operatori che non avevano nessun interesse ad ascoltare la coppia di genitori e i suoi desideri. Altre coppie, invece, temendo di essere "giudicate" negativamente davanti alla "non interruzione del figlio affetto" (come mi hanno confessato successivamente) hanno tenuto nascoste le gravidanze, non hanno eseguito diagnosi prenatale, quasi come se l'accoglienza di un figlio con fibrosi cistica fosse da stigmatizzare!! Il caso descritto mette in luce anche un altro aspetto, spesso sottaciuto: il diritto della coppia di decidere in qualsiasi momento del percorso (già scritto da altri!) di cambiare strada, e tenere il figlio.

Chi può/deve aiutare la coppia di portatori alla scelta consapevole? Credo che la esperienza concreta di cura della fibrosi cistica e la conoscenza dei cambiamenti avvenuti nelle terapie e nelle prospettive future riguardo alla prognosi siano

fattori essenziali per questo compito, fornendo le conoscenze essenziali per fornire informazioni tecniche corrette. Non vanno dimenticate inoltre come siano necessarie le più nuove conoscenze sull'effetto delle mutazioni sulla funzione della proteina CFTR e quindi sul fenotipo più probabile per alcuni assetti genetici con mutazioni chiaramente associate a fenotipi mild, a diagnosi in età adulta e non associate a precoce mortalità. Né va dimenticato che la prognosi dei bambini diagnosticati nei primi giorni di vita, in termini di sopravvivenza a 18 anni, è decisamente diversa rispetto al periodo pre-screening (Dijk FN, McKay K, Barzi F, Gaskin KJ, Fitzgerald DA. *Improved survival in cystic fibrosis patients diagnosed by newborn screening compared to a historical cohort from the same centre. Arch Dis Child* 2011;96:1118-23). Anche i dati del registro americano (2008) sulla funzione respiratoria a 18 anni dimostrano un panorama completamente diverso rispetto a 23 anni prima, in termini di percentuale di pazienti con malattia severa (FEV1 < 40%), il 5% circa nel 2008 rispetto al 30% del 1985 (*Cystic Fibrosis Foundation Patient Registry, 2008 Annual Data Report Bethesda, Maryland, © 2009 Cystic Fibrosis Foundation*).

Ma cosa vuol dire che la scelta deve essere consapevole? Credo che debba essere molto di più. Deve essere una scelta che tenga conto della posizione umana dei genitori, che non può rompere con i loro convincimenti e pensieri sul diventare genitori, scelta, in un senso o nell'altro, presa in accordo.

Se disponibile lo screening del portatore, che personalmente credo debba essere offerto ai familiari di affetti, la coppia di portatori ha diverse possibilità: decidere di non avere figli propri ma adottare, diagnosi prenatale e interruzione, non sottoporsi a diagnosi prenatale, o opzioni procreative non permesse in Italia. Essere vicino alla coppia anche quando prende decisioni che non corrispondono al nostro sentire, e condividere il momento di difficoltà, aiutandola ad affrontare il futuro è uno dei compiti impegnativi che ci spettano.

Le sempre maggiori conoscenze in campo genetico sembrano presentarci un futuro in cui con un test potremo identificare tutte le malattie di cui corriamo il rischio di ammalarci, presentandoci sempre più la vita come la più grave delle malattie, l'uomo come una "somma di rischio di malattie" che si cercherà di prevenire. Non è un po' poco? l'uomo è solo questo?

Scrivendo queste mie riflessioni ascoltavo Vladimir Ashkenazy suonare I Notturmi di Frederich Chopin (1810-1849) (Majka L, Goździk J, Witt M. *Cystic fibrosis—a probable cause of Frédéric Chopin's suffering and death. J Appl Genet* 2003; 44:77-84).

Gianni

Come in tutte le scelte della vita, anche in questa molto importante, secondo me tutti i nostri egoismi si devono lasciare da parte, anche quello della procreazione ad ogni costo....credo che il desiderio di una coppia di avere un figlio è legittimo e grandissimo ma nel mondo ci sono tante possibilità di adozione e bambini che hanno bisogno di amore....Se la coppia decide per la procreazione, chi può non deve condizionarne la scelta con le proprie linee di pensiero ma deve innanzitutto spiegarne tutti i rischi e problemi, nonostante la ricerca faccia passi in avanti trovando nuove

cure e la qualità della vita stia migliorando, per portarla ad una procreazione consapevole ed assistita, con l'ausilio di figure professionali come lo psicologo.

Personalmente, non vorrei far vivere a nessuno quello che sto vivendo io sulla mia pelle....è vero che senza alcuni farmaci sicuramente non sarei più in questo mondo ma è altrettanto vero che la mia vita è stata totalmente condizionata in tutte le mie scelte.....magari avrei potuto avere altri tipi di condizionamento, ma essere FC non l'ho scelto io ma me lo ha regalato madre natura.....

Valeria

La decisione di interrompere una gravidanza senza dubbio è una cosa delicatissima e soprattutto molto personale; ciò non toglie che, se ci fosse il rischio di dare alla luce un bambino affetto da Fibrosi Cistica, sarebbe opportuno ascoltare il parere di terzi. Tra questi in primis ci sono i medici: chi meglio di loro può fornire una visione di cosa ci si potrebbe aspettare sotto il punto di vista clinico? Loro possono dare informazioni specifiche a riguardo. Non da meno, secondo me, sono però le parole di chi, in prima persona, convive quotidianamente con questa malattia. Forse le mie parole faranno riflettere qualcuno, o forse no, ma sono certa che non c'è parere più "pragmatico" del nostro. Perché, parliamoci chiaramente, solo noi sappiamo cosa vuol dire avere la FC.

Quando nacqui io, mia mamma e mio padre avevano rispettivamente 24 e 27 anni, erano quindi molto giovani e sicuramente entusiasti dal mio arrivo, che era il coronamento del loro amore. Purtroppo questa gioia è stata seguita da una bella batosta, cioè dalla scoperta della mia malattia (quando non avevo neanche compiuto un anno di età). A loro quindi non è stata data la possibilità di scelta: ormai ero nata! Hanno solo potuto armarsi di coraggio e accettare la situazione.

Avere un figlio già di per sé comporta molti sacrifici, si immagini quanto questi possano essere moltiplicati nel caso in cui si tratti di un figlio malato. Mia mamma ha dovuto trascorrere moltissimo tempo chiusa in ospedale con me (a 24 anni!!!), senza dimenticare che aveva una casa e una famiglia da portare avanti. Mi ha dedicato (e continua ancora oggi a farlo) moltissime attenzioni, per fare in modo che stessi sempre bene, perché anche un banale raffreddore può essere grave!

Ai genitori che hanno la possibilità di effettuare la diagnosi prenatale, da malata, dico di riflettere bene e di non escludere a priori l'aborto. Io opterei per farlo (abortire intendo). La vita è bella, e lo è ancor di più se non si hanno delle angosce ogni giorno (come se già non ne vivessimo abbastanza in questo periodo di crisi generale), angosce che uno si va proprio a cercare se decide di avere un figlio con la consapevolezza che possa nascere malato! Non si può scommettere sulla vita di una persona. Non tutti potrebbero avere la fortuna che ho avuto io di vivere bene, e ripeto che molte volte bene è solo apparenza. Lo so che al giorno d'oggi le malattie che si possono contrarre sono migliaia, e questo non dipende da nessuno; ma se si ha l'opportunità di sapere che il proprio figlio potrebbe nascere affetto dalla FC, credo che sia intelligente evitare che questo accada.

La ricerca sta facendo moltissimi progressi, c'è da dire anche questo. 27 anni fa dissero ai miei genitori che al massimo sarei arrivata a compiere 12 anni!!! Ma questi progressi lasciamoli a chi è già nato e che lotta ogni giorno! Nessuno sceglierebbe di nascere malato! Il progresso ci dà la possibilità di sapere, non sprechiamo questa opportunità.

Giorgia

Credo che lo screening del portatore (SdP) sia non solo una grande opportunità data a coppie che intendono avere dei figli, ma anche un'occasione di informazione ed educazione sociale. Sapere in anticipo di essere portatori di una malattia genetica, e dunque di avere delle probabilità non trascurabili di avere un figlio malato, dà l'opportunità di riflettere con maggiore serenità sulle decisioni in merito a un concepimento. Per esempio, in una coppia che scopre che entrambi i partner sono portatori sani, avere del tempo per elaborare la notizia e decidere quale cammino intraprendere (volendo, aggiungere anche la possibilità di andare all'estero per selezionare un embrione sano) è ben diverso che trovarsi a optare in pochi giorni, in base a una diagnosi prenatale (se fatta), fra interruzione di gravidanza e dare alla luce un bambino malato. Il fatto che oggi in Italia non sia possibile una selezione e diagnosi pre-impianto limita le scelte di molte coppie, che non volessero figli malati, a due sole possibilità: tentare la sorte e, nel caso non si fosse fortunati, aborto terapeutico, e rinuncia ad avere figli. In questi termini lo SdP diventa un'opportunità a metà.

Lo SdP è anche un valido modo per informare ed educare: la maggior parte delle persone, a meno di non avere casi di malati in famiglia, ignora completamente l'esistenza di molte malattie genetiche e cosa comportino e implicino per il nascituro e per la famiglia in generale. Conoscere significa essere liberi di decidere, svincolati da paure e preconcetti, oltre che avere maggiore consapevolezza di sé stessi e delle proprie azioni. Non c'è obbligo a fare lo SdP, e non c'è obbligo a comportarsi in un determinato modo in conseguenza del risultato del primo; ma c'è, a mio avviso, l'obbligo morale a dare l'opportunità dello SdP e le risorse per comprenderne appieno le potenzialità e i limiti, dei quali non è esente. Il fatto che la FC sia una malattia rara e quindi non ci siano vantaggi economici in grandi investimenti in ricerca e nuovi farmaci, rende plausibile che non ci sarà a breve una cura efficace che migliori effettivamente la qualità di vita e il decorso della malattia. Non basta dire: "se la medicina cercasse di essere più incisiva si troverebbero cure efficaci" perché ciò avvenga. Ci sono molte malattie che colpiscono un grande numero di persone, ma non si trovano cure adeguate: non è così facile capirne gli automatismi e i processi che le caratterizzano, né le conseguenti terapie. La terapia genica in generale ha subito diverse battute d'arresto e la maggior parte dei protocolli non giunge alla fase della sperimentazione umana, dunque i tempi sono estremamente lunghi, nonostante gli sforzi. Prevenire la nascita di soggetti malati mi sembra una decisione sensata, fintanto che non si troverà una cura efficace per la FC. La FC è caratterizzata da terapie che col tempo non sono corollario all'ordinario svolgimento della quotidianità, ma diventano il perno attorno al quale si cerca di organizzare progetti e attività per poter vivere un'esistenza degna di tale nome. Un reale miglioramento delle condizioni viene dato col trapianto,

peccato che ci si arrivi in condizioni pessime e in molti casi il recupero sia estremamente lungo e difficoltoso.

Data la mia esperienza personale mi sento di affermare che ad oggi non metterei mai al mondo scientemente un bambino con malattie genetiche che prevedano mortalità precoce e/o che ne limitino la qualità di vita.

Anna Rita

Come paziente adulta di fibrosi cistica, credo che lo screening del portatore debba essere un test di routine per tutte le coppie che vogliano affrontare una gravidanza e che ci debba essere un esperto che possa spiegare in modo chiaro cosa può succedere se il test risultasse positivo; per poi avere la coppia la possibilità di scegliere come agire. Questo significherebbe addestrare personale che conosca e divulghi la conoscenza della malattia che, purtroppo, nonostante gli ammalati siano tanti, questa patologia sembra non essere mai esistita e quando se ne parla si capisce sempre fischii per fiaschi!

La medicina, però, ha comunque il dovere di continuare la sua ricerca per cure più efficaci, affinché la vita dei pazienti possa essere sempre più dignitosa, non dimenticando di prevenire la nascita di affetti grazie ad uno screening del portatore.

Patrizia Funghi, Bioeticista, Siena (patriziafunghi@yahoo.it)

I quesiti proposti alla libera discussione di medici e pazienti hanno aperto la strada per un viaggio costellato di punti interrogativi che con il procedere del percorso non sembrano diminuire; questo, ormai, non stupisce più chi ha il coraggio della riflessione e del confronto. Ciò che ci accade è un po' come voler guardare un ruscello avendo a disposizione solo dei sassolini che gettiamo in acqua; iniziamo fiduciosi il guado, ma ci rendiamo conto gradualmente che quel corso d'acqua è più profondo e vasto di quanto pensavamo. Allora non ci resta che immergerci in esso, lasciando che le acque ci avvolgano mentre nuotiamo e anche se non riusciremo ad arrivare all'altra sponda, avremo insieme fatto "esperienza" dell'acqua senza affogare.

Proviamo ora a mettere i piedi su questi primi sassolini gettati.

La genetista **Rosatelli** fa il punto sull'esperienza in ambito di β -talassemia: "a seguito del programma di screening e diagnosi prenatale, il calo delle nascite di bambini affetti è stato negli ultimi trent'anni superiore al 90%. Attualmente la causa delle nascite di bambini affetti non è più da imputarsi ad ignoranza sulla propria condizione genetica ma ad una scelta consapevole legata ai problemi etici che vengono posti dalla interruzione di gravidanza ma anche dalle migliorate aspettative di vita e dalle più consistenti prospettive di guarigione dei pazienti affetti. Questo risultato è quello che forse rappresenta meglio il successo di un programma di screening".

Anche in ambito di FC la finalità dello screening del portatore risulta essere profondamente legata alla possibilità di scelte procreative consapevoli. Il genetista **Lucarelli** sostiene che

l'attivazione su vasta scala di un programma di screening del portatore FC dovrebbe prevedere l'organizzazione di strutture/attività/figure professionali per: a) la consulenza pre-test, corredata da opportuna documentazione e tecnologie dell'informazione di supporto; b) l'attività analitica, eventualmente graduata in relazione ai risultati del test iniziale; c) la consulenza post-test, eventualmente limitata alle coppie ad alto rischio; d) l'eventuale indagine prenatale; e) l'eventuale interruzione di gravidanza". Egli sottolinea anche che la ricerca del portatore "in nessun modo deve sostituire il costante sforzo di cura della malattia, ma deve essere vista come una fase transitoria finché non sarà disponibile un intervento terapeutico risolutivo".

Informazione e consulenza sembrano essere le parole chiave di tutti i contributi e provando ad individuare le figure più adatte allo scopo, tenendo conto anche delle reali possibilità organizzative, Lucarelli propone di specializzare (specifica formazione integrativa e relativa certificazione) una delle figure già esistenti nel team FC, creando così una figura professionale specifica per l'informazione pre e post test, su cui si potrebbe far convergere programmi di screening genetico anche di altre malattie.

La genetista **Restagno** accende un riflettore su un aspetto particolarmente delicato della consulenza: la comunicazione del rischio. "Il concetto di rischio è molto personale, e la sua valutazione risulta difficile anche dal punto di vista oggettivo e non sempre precisa, in quanto mancano modelli che comprendano le informazioni nuove derivanti dall'effetto dei fattori che concorrono a modulare l'ampiezza del rischio (ad esempio i geni modificatori, i polimorfismi, fattori ambientali)". Inoltre la genetista mette in evidenza come il rischio percepito "soggettivo" può essere "completamente differente da quello "oggettivo", e variare in momenti diversi della vita, essendo influenzato da tantissimi fattori".

Anche la complessità della malattia impone cautela nella generalizzazione dei dati scientifici, e soprattutto nel comunicare ai futuri genitori la "previsione" di come sarà la vita del figlio, visto che sulla base di queste informazioni essi si troveranno a prendere decisioni sicuramente difficili e complesse.

Ecco che si introduce qui il tema che ci fa rendere immediatamente conto che il ruscello che tentavamo di guardare con i nostri sassolini si presenta come fiume profondo, di fronte al quale solo un'ingenuità quanto meno inopportuna può ipotizzare l'individuazione di univoche e solide risposte. Qui si entra nelle agitate acque della coscienza, in cui l'etica può fornire mezzi di navigazione utili anche per i professionisti sanitari; essi hanno il dovere di dotarsi di strumenti adeguati se non vogliono correre il rischio di guardare il fiume da soli, accorgendosi solo troppo tardi o di aver "trascinato" persone all'altra riva oppure di averle "abbandonate" alla deriva, in nome del rispetto della loro autonomia.

L'esperienza narrata dal pediatra **Tuccio** ci offre importanti spunti di riflessione: i genitori di Vittoria, bimba affetta da FC e sua paziente da due anni, in attesa "del tanto atteso secondo bambino" si rivolgono a lui per una consulenza; il medico afferma: "Cerco di fare del mio meglio per dare a loro "tutte le informazioni necessarie per una scelta procreativa consapevole". La decisione della coppia è di interrompere la gravidanza; la medesima scelta verrà fatta per la successiva gravidanza del 2003, in totale assenza di un confronto con

i professionisti del centro FC in cui continuava ad essere curata la figlia Vittoria.

Questi i fatti e queste le considerazioni, prevalentemente sottoforma di domande, del medico circa la consulenza cui è seguita l'IVG: "ricordo di essermi preparato bene... Non ho più parlato con loro di quella scelta, non so se per pudore, per pigrizia o per non mettermi di fronte a quella scelta. Non so cosa pensano di quella scelta. E cosa avrebbero fatto sapendo prima di essere dei portatori sani? Sarebbe nata Vittoria? Sarebbero stati insieme? E cosa avrei fatto io al loro posto?"

La pediatra **Padoan** richiama con forza al senso di RESPONSABILITA' dei professionisti della salute: "chi possiede le informazioni è tenuto più che mai a porre attenzione a come le trasmette nel rispetto dell'altro che ha di fronte". Ella condivide con i lettori la sua esperienza e afferma di aver "incontrato non poche coppie, che non avevano nessuna intenzione di interrompere la gravidanza, per la loro posizione umana di accoglienza anche di fronte alla malattia del figlio, invogliate, spinte, al percorso già segnato "screening del portatore/villo centesi/interruzione", con modalità e argomenti che si sarebbero potuti definire (nella migliore delle ipotesi) dettati "da un atteggiamento difensivo" da operatori che non avevano nessun interesse ad ascoltare la coppia di genitori e i suoi desideri. Altre coppie, invece, temendo di essere "giudicate" negativamente davanti alla "non interruzione del figlio affetto" (come mi hanno confessato successivamente) hanno tenuto nascoste le gravidanze, non hanno eseguito diagnosi prenatale, quasi come se l'accoglienza di un figlio con fibrosi cistica fosse da stigmatizzare!". La pediatra Padoan sottolinea come nel caso proposto dalla redazione emerga un "aspetto, spesso sottaciuto: il diritto della coppia di decidere in qualsiasi momento del percorso (già scritto da altri!) di cambiare strada, e tenere il figlio". Inoltre ci pone quesiti utilissimi per il nostro guado: "Ma cosa vuol dire che la scelta deve essere consapevole?" - e risponde: "Deve essere una scelta che tenga conto della posizione umana dei genitori, che non può rompere con i loro convincimenti e pensieri sul diventare genitori, scelta, in un senso o nell'altro, presa in accordo. Essere vicino alla coppia anche quando prende decisioni che non corrispondono al nostro sentire, e condividere il momento di difficoltà, aiutandola ad affrontare il futuro è uno dei compiti impegnativi che ci spettano". Conclude infine con una interessante nota critica sulla medicina moderna che ha ampliato la possibilità di identificare le possibili malattie, finendo per presentarci sempre più "la vita come la più grave delle malattie, l'uomo come una "somma di rischio di malattie" che si cercherà di prevenire. Non è un po' poco? l'uomo è solo questo?"

A questo sguardo dei professionisti della salute è quanto mai importante affiancare quello di coloro che qualcosa da dire in proposito lo hanno di sicuro ovvero i pazienti, perché, come afferma con forza **Valeria**, "parliamoci chiaramente, solo noi sappiamo cosa vuol dire avere la FC... Ai genitori che hanno la possibilità di effettuare la diagnosi prenatale, da malata, dico di riflettere bene e di non escludere a priori l'aborto. Io opterei per farlo (abortire intendo). ... se si ha l'opportunità di sapere che il proprio figlio potrebbe nascere affetto dalla FC, credo che sia intelligente evitare che questo accada. ... Nessuno sceglierebbe di nascere malato! Il progresso ci dà la possibilità di sapere, non sprechiamo questa opportunità".

Anche **Giorgia** è dell'idea che "prevenire la nascita di soggetti malati -sia- una decisione sensata, fintanto che non si troverà una cura efficace per la FC... Data la mia esperienza personale mi sento di affermare che ad oggi non metterei mai al mondo scientemente un bambino con malattie genetiche che prevedano mortalità precoce e/o che ne limitino la qualità di vita".

Anna Rita, dopo aver sottolineato che la medicina ha il dovere di continuare la sua ricerca per cure più efficaci, affinché la vita dei pazienti possa essere sempre più dignitosa, richiama la stessa arte medica a "non dimenticare di prevenire la nascita di affetti grazie ad uno screening del portatore".

Gianni, pur sottolineando l'importanza di una esaustiva informazione e di una consulenza non direttiva e condizionante le scelte generative della coppia (inclusa l'alternativa dell'adozione), ci comunica il suo pensiero con grande senso di realtà: "Personalmente, non vorrei far vivere a nessuno quello che sto vivendo io sulla mia pelle.....è vero che senza alcuni farmaci sicuramente non sarei più in questo mondo ma è altrettanto vero che la mia vita è stata totalmente condizionata in tutte le mie scelte.....magari avrei potuto avere altri tipi di condizionamento, ma essere FC non l'ho scelto io ma me lo ha regalato madre natura...".

Ci riserviamo di continuare e approfondire questo scambio di prospettive nel prossimo numero, ma qui vorrei solo concludere gettando un ulteriore sassolino per il nostro guado: c'è un concetto che emerge con forza da questo quadro dipinto con pennellate di grande passione ed impegno di vita: la responsabilità sia di chi le informazioni le offre in modo adeguato o inadeguato, sia di chi le richiede o non le richiede, sia di chi le ascolta o non le ascolta, sia di chi sceglie di generare una nuova vita con tutti i rischi di salute e malattia prevedibili e imprevedibili, sia di chi sceglie di interrompere una gravidanza ritenendo che fuori dall'utero non esistono condizioni tali da far ritenere con sufficiente certezza che sia meglio esistere rispetto a non esistere (e nel dubbio solo chi ha la responsabilità di un'altra vita si potrà assumere l'onere della scelta). Ho parlato solo di responsabilità e non di scelta giusta o sbagliata, ossia di capacità di rispondere di ciò che si è fatto o si sta per fare. Chi avrà il coraggio di stare ad ascoltare la risposta, qualunque essa sia? Ognuno di noi deve "farsi orecchio" per se stesso e per gli altri, ricordando che se la bocca è una e le orecchie sono due, forse la natura stessa ci ha fornito un'indicazione importante: ascoltare almeno il doppio di quanto siamo disposti a parlare. E con l'ascolto dell'altro, e anche di noi stessi, saremo già a metà del guado.

Si apre questa nuova rubrica con un contributo di Ermanno Baldo, che riportiamo di seguito in questo e nel prossimo numero di Orizzonti FC. L'Istituto Superiore di Sanità ha identificato nel suo sito web uno spazio dedicato alla Medicina Narrativa (www.iss.it/medi), collegato al Centro Nazionale Malattie Rare. In attesa di maturare delle idee per la continuità di questa rubrica, riportiamo alcune battute dal sito web sul significato della narrazione in medicina: "...La scrittura restituisce alle persone la centralità; offre agli operatori la possibilità di avere una visione più completa dei problemi e a quanti si occupano di costruire progetti di salute pubblica di avere una visione più realistica e sensibile ai bisogni e alle potenzialità delle persone affette dai diversi tipi di malattie rare....."

Storie di Lavoro e di Fibrosi Cistica

Il lavoro e la Fibrosi Cistica è tema sempre più importante sia per i pazienti che per gli operatori dei Centri. Importante fra le cose che condizionano la qualità di vita o che, al contrario, dipendono da quanto è buona la qualità di vita oggi assicurata ai Pazienti anche dal sistema delle cure disponibili. Il nostro orizzonte interpretativo non può quindi essere solo tratteggiato. Deve, se possibile, avvicinarsi a verità più personali e anche alle differenze, che cerchiamo qui di rappresentare, cifra di quei margini di libertà che sono più concretamente lo spazio di vita lasciato libero dalla malattia. Nel 2006 la Commissione Adulti della Società Italiana Fibrosi Cistica riportava a commento del questionario raccolto sul tema lavoro in Fibrosi Cistica che "Il lavoro costituisce un aspetto importante della vita di ogni individuo. La possibilità di svolgere un'attività lavorativa ha un grande peso nell'adattamento psicosociale: la mancanza di attività lavorativa infatti non influisce solo sullo stato economico, ma depriva la persona di interazioni sociali, ne limita l'indipendenza e l'autonomia." Tutto questo è certamente ancora condivisibile sul piano interpretativo generale e traspare in maniera molto chiara da alcuni dei racconti che abbiamo raccolto. Forse però questo aspetto non rappresenta compiutamente le storie di vita di tutti i pazienti, che sono anche storie di lavoro, in un orizzonte oggi ancora più difficile. Il lavoro mi pare sia vissuto spesso dai Pazienti come un regalo o una scelta a metà soprattutto per i condizionamenti della malattia, un'apertura al futuro, ma anche un'altra difficoltà da scalare, da mettere dentro giornate troppo brevi per contenere tutto: le cure, la fisioterapia, il lavoro, la vita con gli amici e gli affetti. Così la storia del lavoro con la fibrosi cistica è fatta inevitabilmente di tante storie, con il fiato che la malattia lascia, le speranze che tutti hanno a vent'anni ma anche le difficoltà di essere accettati con i propri limiti e le esigenze che una malattia cronica e invalidante pone.

Ho chiesto ad alcuni dei "nostri" ragazzi di raccontarci la loro storia di lavoro e di vita.

Ermanno Baldo

U.O. di Pediatria e Servizio di Supporto per la Fibrosi Cistica, Ospedale di Rovereto (Trento)
(ermannobaldo@tin.it)

Storia n° 1

Ho 29 anni. La mia formazione scolastica: maturità classica, poi laurea triennale in scienze storiche e quindi laurea specialistica in storia della civiltà europea. Le mie riflessioni sul mondo lavorativo durante il periodo degli studi, sono legate ad anni in cui non avevo progetti molto precisi riguardanti il mio futuro lavorativo. In quel periodo ho preferito compiere le mie scelte scolastiche e universitarie più sulla base dei miei interessi intellettuali, piuttosto che sulla base di specifiche progettualità per il mio futuro lavorativo. Durante gli ultimi anni dell'università ho anche valutato la possibilità di cercare di entrare nel mondo della ricerca universitaria (dottorato, e similari) ma quest'opzione richiedeva una disponibilità a spostarsi dalla mia città e a viaggiare. Di conseguenza ho ritenuto tale stile di vita poco compatibile con le mie condizioni e ho rinunciato a quest'opzione.

Al momento di accesso al mondo del lavoro: ho comunque avuto modo di entrare ugualmente nel mondo della ricerca storica, in una realtà diversa da quella universitaria. Per il primo anno ho svolto la funzione di collaboratore in un progetto di ricerca italo-austriaco riguardante la storia sanitaria tirolese. Da qualche mese sono divenuto un collaboratore di un'importante istituzione di ricerca del Trentino in una forma anche contrattuale più stabile. Nel primo caso la mia assunzione non faceva riferimento alla mia condizione di disabilità ed è avvenuta semplicemente in seguito alla presentazione da parte mia di un curriculum presso gli enti organizzatori e a un colloquio di lavoro. Anche con il secondo incarico la mia assunzione è avvenuta con le stesse modalità, ma in questo caso è rientrata formalmente nell'ambito della mia appartenenza alle categorie protette.

Nella mia visione di vita, il ruolo del lavoro risulta molto importante, in quanto l'attività professionale costituisce per me un importante elemento di definizione della mia identità di cittadino e di uomo, in quanto attraverso il lavoro posso fornire un mio personale apporto alla comunità. Accanto a questo aspetto vorrei anche sottolineare come il lavoro fornisca uno stimolo fondamentale per rimanere attivi e vitali anche di fronte a una malattia che tende, tra le altre problematiche, anche a spegnere costantemente le mie energie ed i miei entusiasmi. Il lavoro costituisce quindi uno stimolo centrale nel mio stile di vita.

Storia n°2

Ciao, io sono una ragazza e ho 21 anni. Sono nata in una cittadina, dove abito da sempre e dove ho studiato Scienze Sociali. Sono entrata nel mondo del lavoro abbastanza presto per una ragazza della mia età. Dopo un anno all'Università, ho capito che l'università non faceva per me, così ho scelto di lavorare. Chissà che ad un certo punto della mia vita non abbia la voglia improvvisa di laurearmi, ma per ora va bene così. All'età di circa 14 anni, ho cominciato ad ambientarmi con qualche lavoretto. Prima come animatrice nella colonia diurna per i bambini, dove ho lavorato per 4 anni circa nei mesi estivi. È stato il mio primo lavoretto e mi piaceva molto. Durante il periodo scolastico, il lavoro lo vedevo come una possibile "liberazione" dallo studio: dopo le 7 ore, si torna a casa e non si pensa ad altro. Il weekend si è liberi da ogni sorta di pensiero e di impegno, compiti compresi. In effetti è un lato bello del lavoro, oltre all'autonomia economica.

Un paio di anni fa ho cominciato a cercarmi un impiego inviando curriculum vitae presso molti enti e strutture, finché non sono riuscita a farmi notare ad un colloquio presso il Servizio per il Personale della Provincia. Proprio in seguito a quell'esperienza, sono stata chiamata per un'ultimo colloquio presso un Centro per l'Infanzia, dove lavoro tutt'ora. Lavoro come segretaria per l'Equipe per l'Affidamento Familiare. È comunque un lavoro di responsabilità e mi piace, anche perché mi permette di essere a contatto con i bambini e i genitori; attività inerente al percorso di studi intrapreso. Per ora ho un contratto a tempo determinato, ma chissà che nel 2012 non riesca a far parte di quest'ufficio a tempo indeterminato.

Storia n°3

Ho 40 anni. Da ragazza pensavo di lavorare come maestra e non mi sfiorava nemmeno la consapevolezza del peso che la patologia avrebbe avuto sulla mia vita. Nonostante i ricoveri pensavo al futuro come ogni adolescente e l'estate lavoravo come stagionale. Dopo due anni di Università a Milano, in una professione sanitaria, con grosse difficoltà a frequentare, perché i laboratori mi erano stati preclusi, anche se non capivo il perché, mi sono arresa perché mi sentivo esclusa, ma anche perché avevo incominciato ad avere ricoveri urgenti per riacutizzazioni respiratorie. Sono tornata a casa per affrontare un altro calvario: domande di lavoro in asili e banche ma all'Ufficio del lavoro mi trovavano sempre nuove difficoltà. Trovavo periodi per sostituzioni negli asili ma mi ammalavo spesso. Poi ho lavorato in banca due anni come precaria, nascondendo la mia malattia.

A 30 anni finalmente sono stata assunta con la legge 68 del 1999 e da allora faccio l'impiegata. Negli ultimi 5-6 anni sul lavoro mi trovo meglio, sono stata accettata e non devo più nascondere la mia patologia. Riesco a conciliare benino anche il lavoro con il tempo dedicato alla terapia, nonostante i problemi insorti negli ultimi due anni. Il lavoro non è solo un problema economico, è una realizzazione nel rapporto con gli altri, nell'autostima, fai cose nuove, ti senti utile e ti confronti con gli altri, per cui diventa importante il rapporto con il pubblico e i colleghi. Per me il peso della malattia è aumentato adesso, ma negli anni precedenti ho sofferto molto di più per le difficoltà che ho incontrato a entrare nel mondo del lavoro. Lavorare mi faceva pesare meno essere ammalata e più uguale agli altri, tanto che all'inizio del lavoro fisso facevo fatica a restare a casa in ferie, perché rivivevo quando non avevo il lavoro. Penso che il lavoro sia molto importante per chi è ammalato e che avere una vita "normale", anche con le difficoltà del lavoro, aiuti a gestire meglio anche la malattia.



Emottisi e Pneumotorace in Fibrosi Cistica: evidenze scientifiche e linee guida

Emottisi e pneumotorace (pnx) sono 2 temibili complicanze in Fibrosi cistica (FC), con un'incidenza annua rispettivamente dello 0,87% e 0,64%. Durante il corso della vita il 4,1% dei pazienti FC presenta un'emottisi massiva, il 3,4% dei pazienti sviluppa un pnx. L'incidenza è ovviamente più alta nei pazienti adulti. Le raccomandazioni per la gestione di tali complicanze nei pazienti FC sono state pubblicate nel 2010 (1). Esse sono state elaborate da un gruppo di esperti nominati dalla CF Foundation Pulmonary Therapies Committee. La Commissione, esaminando le pubblicazioni scientifiche dal 1985 al 2009, ha evidenziato l'assenza di una revisione sistematica e di quantità di dati sufficienti per l'elaborazione di un documento evidence-based, pertanto sono state stilate raccomandazioni basate sul parere di esperti in FC operanti nei centri più grandi, quindi con maggiore esperienza sul management di tali complicanze. Viene sottolineato che tali linee guida sono state elaborate per un uso generale nell'ambito della FC, quindi è necessario che vengano di volta in volta adattate alle specifiche necessità dei singoli pazienti, delle loro famiglie e dei contesti in cui questi vengono curati. Gli esperti hanno dato risposta a dei quesiti di un questionario, attribuendo ad ognuno di questi un punteggio da 0 (completamente in disaccordo) a 9 per lo pnx e 10 per l'emottisi (completamente d'accordo). I punteggi sono stati sommati per ciascun quesito clinico e in base al punteggio globale mediano è stato definito il livello di consenso sulle raccomandazioni, come rappresentato nella sottostante tabella.

TABLE 1. QUESTIONNAIRE DEFINITION OF TERMS

| Term* | Definition [†] |
|---------------------|--|
| Perfect consensus | All respondents agree on an answer |
| Very good consensus | Median and middle 50% (IQR) of respondents are found at one integer (e.g., median and IQR are both at 8) or 80% of respondents are within one integer of the median (e.g., median is 8, 80% of respondents are from 7-9). |
| Good consensus | 50% of respondents are within one integer of the median (e.g., median is 8, 50% of respondents are from 7-9) or 80% of respondents are within two integers of the median (e.g. median is 7, 80% of respondents are from 5-9). |
| Some consensus | 50% of respondents are within two integers of the median (e.g., median is 7, 50% of respondents are from 5-9) or 80% of respondents are within three integers of the median (e.g., median is 6, 80% of respondents are from 3-9) |
| No consensus | All other responses |

Definition of abbreviation: IQR = interquartile range.

* Derived from Reference 12.

[†] Definitions refer to Likert scale for responses.

In base ai punteggi il management dei pazienti con emottisi nelle varie circostanze è stato classificato come rappresentato nella sottostante tabella:

TABLE 2. MANAGEMENT DEFINITIONS

| Management Recommendation | Median* (Middle 50% Range) |
|--|--|
| Preferred management in most circumstances | 7-10 (7-9) |
| Acceptable management in many circumstances | 7-10 (4-9) |
| Acceptable management in certain circumstances | 4-6 (4-9) |
| Acceptable management in rare circumstances | 2 and 3 (1 to ≤4) |
| Inappropriate management | (1-3) |
| No management recommendation | All other median and range combination, including "no consensus" |

Definitions are derived from Reference 12.

* Median scores for responses to questionnaire items asking for ranking of appropriateness are given on a scale of 0 to 9 (pneumothorax) or 0 to 10 (hemoptysis).

L'emottisi viene definita *scarsa* se la quantità di sangue emessa è < 5 ml, *lieve-moderata* se la quantità è 5-240 ml, *massiva* se è superiore ai 240 ml. Tutte le raccomandazioni elaborate per i pazienti FC con emottisi sono riassunte nella sottostante tabella.

TABLE 3. HEMOPTYSIS STATEMENTS AND PANEL RATINGS

| Statements | Median | IQR | Consensus |
|---|--------|-----------|-----------|
| The patient with <i>scant</i> hemoptysis should contact a health care provider. | 3 | 2-7 | Some |
| The patient with <i>a first episode of scant</i> hemoptysis should contact a health care provider. | 7 | 5-9 | Some |
| The patient with <i>persistent scant</i> hemoptysis should contact a health care provider. | 7 | 5-10 | Some |
| The patient with <i>mild-to-moderate</i> hemoptysis should contact a health care provider. | 10 | 8-10 | Good |
| The patient with <i>massive</i> hemoptysis should contact a health care provider. | 10 | 10-10 | Perfect |
| The patient with <i>scant</i> hemoptysis should always be admitted to the hospital. | 0 | 0-1 | Very good |
| The patient with <i>mild-to-moderate</i> hemoptysis should always be admitted to the hospital. | 5 | 3.75-7.25 | Some |
| The patient with <i>massive</i> hemoptysis should always be admitted to the hospital. | 10 | 10-10 | Perfect |
| The patient with <i>scant</i> hemoptysis, but no other features of an acute pulmonary exacerbation, should always be treated with antibiotics. | 3 | 2-5 | Good |
| The patient with <i>mild-to-moderate</i> hemoptysis should always be treated with antibiotics. | 9 | 8-9 | Very good |
| The patient with <i>massive</i> hemoptysis should always be treated with antibiotics. | 10 | 9-10 | Very good |
| The patient with <i>scant</i> hemoptysis should stop NSAIDs. | 7 | 3.75-8 | Good |
| The patient with <i>mild-to-moderate</i> hemoptysis should stop NSAIDs. | 9 | 8-10 | Good |
| The patient with <i>massive</i> hemoptysis should stop NSAIDs. | 10 | 10-10 | Very good |
| The patient who presented with <i>massive</i> hemoptysis and who is <i>clinically stable</i> but is no longer coughing up blood should always be treated with BAE. | 4 | 2-8 | None |
| The patient with <i>massive</i> hemoptysis who is <i>clinically unstable</i> should always be treated with BAE. | 9 | 8-10 | Very good |
| All patients with hemoptysis should have a CT of the chest before BAE. | 4 | 2-6 | Some |
| All patients with hemoptysis should undergo bronchoscopy before BAE. | 1 | 0-2 | Very good |
| For BAE, only the suspected or known bleeding vessel should be embolized. | 7 | 2-8.75 | Some |
| For BAE, all abnormal (dilated and tortuous) vessels should be embolized (bilaterally). | 6.5 | 3-9 | None |
| For the patient with <i>scant</i> hemoptysis and who is using BiPAP as a chronic therapy, the BiPAP should be discontinued as long as there is bleeding. | 2 | 0-2 | Good |
| For the patient with <i>mild-to-moderate</i> hemoptysis and who is using BiPAP as a chronic therapy, the BiPAP should be discontinued as long as there is bleeding. | 3 | 2-4.75 | Good |
| For the patient with <i>massive</i> hemoptysis and who is using BiPAP as a chronic therapy, the BiPAP should be discontinued as long as there is bleeding. | 8 | 4.25-9 | Some |
| The patient with hemoptysis should never undergo lung resection. | 2 | 0.25-3 | Good |

Definition of abbreviations: BAE = bronchial artery embolization; BiPAP = bilevel positive airway pressure; CT = computed tomography; IQR = interquartile range; NSAID = nonsteroidal antiinflammatory drugs.

Le principali raccomandazioni sono:

1. I pazienti con emottisi lieve-moderata dovrebbero sempre *contattare il Centro* (raccomandazione forte), mentre in caso di emottisi scarsa (< 5 ml) il Centro dovrebbe essere contattato solo se si tratta del primo episodio o se questa è persistente (raccomandazione meno forte, dettata per lo più dal fatto che un'emottisi scarsa potrebbe essere un segno di modifica dello status clinico e/o fattore di ansietà per pazienti e famiglie);
2. i pazienti con emottisi massiva dovrebbero essere *ospedalizzati* (raccomandazione forte), negli altri casi il ricovero non sempre è necessario. In quest'ultimo caso mentre la raccomandazione è forte in caso di emottisi scarsa, maggiori discordanze si sono avute in caso di forme lievi-moderate, per le quali non si può fare una raccomandazione relativa alla quantità di sangue che impone il ricovero;
3. c'è un completo accordo sul fatto che i pazienti con emottisi lieve-moderata o massiva dovrebbero sempre essere sottoposti a *terapia antibiotica* (l'emottisi può essere segno di riaccensione infettiva), mentre c'è disaccordo sul fatto che quelli con emottisi scarsa e senza altri segni di riacutizzazione necessitino di antibiotici, pertanto in quest'ultimo caso una raccomandazione precisa non viene fornita;
4. Raccomandazione forte per *l'embolizzazione* dell'arteria bronchiale è rappresentata da emottisi massiva in paziente con condizioni cliniche instabili, mentre nessun consenso esiste per i pazienti con emottisi massiva risolta che sono clinicamente stabili. Per questi ultimi alcuni esperti credono sia opportuno e meglio eseguire lo stesso l'embolizzazione, mentre altri esprimono dubbi su ciò in considerazione dei potenziali effetti avversi della procedura. Non c'è stato sufficiente accordo per fornire raccomandazioni relative ai vasi da embolizzare (solo il/i vasi da cui ha origine o si presume abbia origine il sanguinamento o tutti i vaso tortuosi e dilatati in considerazione dell'alto tasso di recidive?). Alla resezione polmonare si dovrebbe ricorrere solo come opzione terapeutica finale "life saving" nei pazienti con emottisi massiva;
5. per quanto riguarda le *indagini/procedure* da eseguire prima dell'embolizzazione non viene raccomandata la broncoscopia, in quanto c'è scarsa evidenza che questa possa contribuire alla localizzazione dei vasi sanguinanti. Solo per alcuni esperti può risultare utile l'esecuzione di una TC per meglio localizzare i siti di sanguinamento;
6. quali terapie/farmaci bisogna evitare nei pazienti FC con emottisi? Viene fortemente raccomandato di evitare i FANS nei pazienti con emottisi almeno di grado lieve-moderato. Viene fortemente raccomandata l'interruzione della BiPAP nella maggior parte dei pazienti con emottisi massiva, se l'emorragia è scarsa non viene raccomandato di interromperla, in quanto i suoi possibili benefici superano i rischi teorici di effetti avversi; anche per l'emottisi lieve-moderata viene espresso lo stesso consenso, anche se questo non è sufficiente a definire forte tale raccomandazione.

Lo pneumotorace, in base alla distanza fra apice e cupola, viene distinto in Pnx di *piccole dimensioni* (≤ 3 cm) e di *grandi dimensioni* (> 3 cm). Le raccomandazioni per i pazienti FC con pnx sono rappresentate nella sottostante tabella.

TABLE 4. PNEUMOTHORAX STATEMENTS AND PANEL RATINGS

| Statements | Median | IQR | Consensus |
|--|--------|--------|-----------|
| The patient with <i>small</i> PTX, but clinically stable, may be observed in the outpatient setting. | 7 | 5.5–8 | Good |
| The patient with <i>large</i> PTX should always be admitted to the hospital. | 9 | 9–9 | Very good |
| The patient with <i>small</i> PTX, but clinically <i>stable</i> , should always have chest tube drainage. | 1 | 1–2 | Very good |
| The patient with <i>small</i> PTX, but clinically <i>unstable</i> , should always have chest tube drainage. | 8 | 5.5–9 | Good |
| The patient with <i>large</i> PTX, but clinically <i>stable</i> , should always have chest tube drainage. | 9 | 7–9 | Good |
| The patient with <i>large</i> PTX, but clinically <i>unstable</i> , should always have chest tube drainage. | 9 | 9–9 | Very good |
| The patient with a <i>first small</i> PTX should always undergo pleurodesis to prevent recurrence. | 0.5 | 0–2 | Good |
| The patient with a <i>first large</i> PTX should always undergo pleurodesis to prevent recurrence. | 1 | 0–2 | Very good |
| The patient with <i>recurrent ipsilateral small</i> PTX should always undergo pleurodesis to prevent recurrence. | 6 | 3–7 | Good |
| The patient with <i>recurrent ipsilateral large</i> PTX should always undergo pleurodesis to prevent recurrence. | 8 | 6.25–9 | Good |
| For the patient with PTX who is undergoing pleurodesis the preferred method is surgical pleurodesis. | 8 | 8–8.5 | Very good |
| The patient with PTX should always be treated with antibiotics | 4.4 | 2–8 | None |
| For the patient with <i>small</i> PTX and using BiPAP as a chronic therapy, the BiPAP should be discontinued as long as the PTX is present. | 8 | 5–9 | Good |
| For the patient with <i>large</i> PTX and using BiPAP as a chronic therapy, the BiPAP should be discontinued as long as the PTX is present. | 8 | 6–9 | Good |
| The patient with <i>small</i> PTX should not fly on a plane for 2 wk after it has resolved. | 9 | 8–10 | Good |
| The patient with <i>large</i> PTX should not fly on a plane for 2 wk after it has resolved. | 9 | 8–9 | Very good |
| The patient with <i>small</i> PTX should not lift weights for 2 wk after it has resolved. | 7 | 5.75–9 | Good |
| The patient with <i>large</i> PTX should not lift weights for 2 wk after it has resolved. | 8 | 6–9 | Good |
| The patient with <i>small</i> PTX should not perform vigorous aerobic exercise for 2 wk after it has resolved. | 4 | 2–6 | Some |
| The patient with <i>large</i> PTX should not perform vigorous aerobic exercise for 2 wk after it has resolved. | 6.5 | 6–8.75 | Some |
| The patient with <i>small</i> PTX should not perform spirometry for 2 wk after it has resolved. | 9 | 6–9 | Good |
| The patient with <i>large</i> PTX should not perform spirometry for 2 wk after it has resolved. | 9 | 8–9 | Very good |
| The patient with <i>small</i> PTX and <i>severe lung disease</i> should always be referred for lung transplant evaluation. | 2 | 0–5 | Some |
| The patient with <i>large</i> PTX and <i>severe lung disease</i> should always be referred for lung transplant evaluation. | 3 | 1–7 | None |
| The patient with <i>recurrent</i> PTX and <i>severe lung disease</i> (FEV ₁ < 40% predicted) should always be referred for a lung transplantation evaluation. | 5 | 2–8 | None |

Definition of abbreviations: BiPAP = bilevel positive airway pressure; IQR = interquartile range; PTX = pneumothorax.

Le principali raccomandazioni sono:

1. i pazienti con pnx di grandi dimensioni devono essere *ricoverati*, mentre gli altri, se clinicamente stabili, possono spesso essere gestiti anche esternamente. Alcuni esperti suggeriscono il ricovero dei pazienti sintomatici. Altri fattori da considerare sono l'attendibilità del paziente e la sua facilità di accesso all'ospedale in caso di peggioramento;
2. i pazienti con pnx di grandi dimensioni devono essere sottoposti a *drenaggio*, quelli con pnx di piccole dimensioni devono essere sottoposti a drenaggio se clinicamente instabili;
3. i pazienti al primo episodio di pnx di grandi dimensioni non devono essere sottoposti a *pleurodesi*, indicata invece in quelli con pnx di grandi dimensioni e ricorrente, per prevenirne le recidive. Buona parte degli esperti ha espresso parere favorevole all'utilizzo della pleurodesi anche nei pnx di piccole dimensioni ricorrenti. La pleurodesi chirurgica è il metodo preferenziale;
4. non esiste consenso sulla necessità di instaurare una *terapia antibiotica*;
5. la BiPAP dovrebbe essere sospesa;
6. nelle 2 settimane successive alla risoluzione del pnx dovrebbero essere evitati voli aerei, sollevamento di pesi ed esecuzione di spirometrie. Sull'esercizio fisico non si possono definire raccomandazioni, viene suggerito di evitare l'esercizio intenso nelle 2 settimane successive alla risoluzione del pnx;
7. per quanto riguarda la scelta di valutare il paziente con pnx per un eventuale inserimento in *lista di trapianto polmonare* non vengono fornite raccomandazioni.

Per quanto riguarda la fisioterapia e le terapie aerosoliche le raccomandazioni per i pazienti con emottisi e pnx sono rappresentate nelle seguenti tabelle.

TABLE 5. RATINGS OF WITHHOLDING OF AIRWAY CLEARANCE THERAPIES FOR HEMOPTYSIS* AND PNEUMOTHORAX†

| Therapy | Mild-to-Moderate Hemoptysis | | | Massive Hemoptysis | | | Small Pneumothorax | | | Large Pneumothorax | | |
|----------|-----------------------------|-------|-----------|--------------------|---------|-----------|--------------------|---------|-----------|--------------------|-------|-----------|
| | Median | IQR | Consensus | Median | IQR | Consensus | Median | IQR | Consensus | Median | IQR | Consensus |
| All | 5 | 3–5 | Some | 9 | 8–10 | Good | 3 | 2–6 | Good | 7 | 4–8.5 | Some |
| P&PD | 5 | 3–6.5 | Some | 9 | 8–10 | Good | 3 | 2–6 | Good | 7 | 3.5–9 | Some |
| ACBT/AD | 3 | 2–4 | Good | 8 | 5–9 | Some | 3 | 1.5–5.5 | Some | 6 | 3–8 | None |
| PEP/oPEP | 4 | 2–6 | Some | 8.5 | 7–10 | Some | 6 | 4.25–9 | None | 8 | 6–9 | Good |
| IPV | 5 | 3–7 | Some | 9.5 | 7.75–10 | Good | 7 | 5.25–9 | Good | 9 | 7–9 | Good |
| HFCC | 5 | 3–7 | Some | 9 | 7.5–10 | Good | 4 | 2–6 | Some | 7 | 3.5–9 | Some |
| Exercise | 4 | 2–5.5 | Some | 9 | 7–10 | Good | 4 | 2–6 | Some | 7 | 4.5–9 | Some |

Definition of abbreviation: ACBT = active cycle of breathing technique; AD = autogenic drainage; HFCC = high frequency chest compression; IQR = interquartile range; oPEP = oscillating positive expiratory pressure; P&PD = percussion and postural drainage; PEP = positive expiratory pressure.

* In response to the statements: "The patient with (mild-to-moderate or massive) hemoptysis should always stop (all airway clearance techniques or specific airway clearance technique)."

† In response to the statements: "The patient with (small or large) pneumothorax should always stop (all airway clearance techniques or specific airway clearance technique)."

TABLE 6. RATINGS OF WITHHOLDING AEROSOL THERAPIES FOR HEMOPTYSIS* AND PNEUMOTHORAX[†]

| Therapy | Mild-to-Moderate Hemoptysis | | | Massive Hemoptysis | | | Small Pneumothorax | | | Large Pneumothorax | | |
|-------------------|-----------------------------|-------|-----------|--------------------|-------|-----------|--------------------|-----|-----------|--------------------|-----------|-----------|
| | Median | IQR | Consensus | Median | IQR | Consensus | Median | IQR | Consensus | Median | IQR | Consensus |
| All | 2 | 2-3 | Good | 5 | 3-8 | None | 0 | 0-1 | Very Good | 1 | 0-2.25 | Good |
| Hypertonic saline | 5 | 3-8 | Some | 8 | 5-9.5 | Some | 3 | 1-6 | Some | 4 | 1-7 | None |
| Dornase alfa | 4 | 2-6 | Some | 6 | 2-6 | Some | 1 | 0-2 | Very Good | 1.5 | 0.75-4.25 | Some |
| Bronchodilators | 2 | 1-3 | Good | 4 | 1-3 | Some | 0.5 | 0-1 | Very Good | 1 | 0-2.25 | Good |
| Antibiotics | 2 | 1-3.5 | Good | 4 | 2-7 | Some | 1 | 0-2 | Very Good | 1 | 0-2.25 | Good |

Definition of abbreviation: IQR = interquartile range.

* In response to the statements, "The patient with (mild-to-moderate or massive) hemoptysis should always stop (all aerosol medications or specific aerosol medication)."

[†] In response to the statements: "The patient with (small or large) pneumothorax should always stop (all aerosol medications or specific aerosol medication)."

In pratica viene raccomandato di non sospendere la fisioterapia nei pazienti con emottisi scarsa, mentre è fortemente raccomandato di sospenderla nei pazienti con emottisi massiva. Viene da molti espresso timore sulla prosecuzione della fisioterapia nei pazienti con emottisi lieve-moderata, ma non c'è sufficiente consenso per definire precise raccomandazioni. Ciò vale per tutte le metodiche fisioterapiche, minori preoccupazioni sono espresse per il drenaggio autogeno e le tecniche di respirazione. Per quanto riguarda le terapie aerosoliche, viene raccomandato di non sospenderle nei pazienti con emottisi scarsa o lieve-moderata, maggiori dubbi vengono espressi per i casi di emottisi massiva, per i quali non c'è sufficiente consenso per formulare raccomandazioni. Nello specifico, non c'è sufficiente consenso per formulare precise raccomandazioni, fatta eccezione per la sospensione della salina ipertonica nei casi di emottisi massiva. Viene comunque espresso consenso sulla prosecuzione delle terapie inalatorie con broncodilatatori e antibiotici nei pazienti con emottisi lieve-moderata. Maggiori discordanze ci sono sull'uso del dornase alfa e dell'ipertonica nella stessa categoria di pazienti e sull'uso di tutte le altre terapie inalatorie (oltre all'ipertonica già menzionata) nei pazienti con emottisi massiva. Nei pazienti con pnx di grandi dimensioni viene raccomandato di non utilizzare alcune metodiche quali PEP (Positive Expiratory Pressure) e IPV (Intrapulmonary Percussive Ventilation) e di sospendere l'esercizio fisico. Viene suggerito che può essere opportuno sospendere anche tutte le altre metodiche di fisioterapia in molti casi, anche se non possono essere formulate precise raccomandazioni. Per i pazienti con pnx piccolo non possono essere formulate precise raccomandazioni, ma viene da molti suggerito che in alcune circostanze potrebbe essere opportuno sospendere PEP e IPV. Non viene raccomandato di sospendere le terapie inalatorie nei pazienti con pnx, indipendentemente dalla sua misura e dal farmaco usato.

L'AGREE (Appraisal of Guidelines for Research & Evaluation) è uno strumento che è stato sviluppato per valutare la qualità delle linee guida. Esso viene continuamente revisionato e aggiornato, l'ultima versione è stata pubblicata recentemente (AGREE II, vedi www.gimbe.org/agree) (2). Analizzate con i criteri dell'AGREE II le suddette linee guida risultano di buona qualità da un punto di vista metodologico, il loro limite è che il parere che gli esperti hanno espresso sui vari quesiti è supportato da dati della letteratura molto scarsi quantitativamente e qualitativamente. Anche da questo derivano molte discordanze e la mancanza di raccomandazioni su diversi quesiti, molti dei quali relativi alle situazioni più frequenti che ci si trova ad affrontare nella pratica clinica. Prevedendo un progressivo aumento dell'età di sopravvivenza dei pazienti c'è da aspettarsi un'aumento dell'incidenza di queste temibili complicanze. È fondamentale fare le corrette scelte diagnostico-terapeutiche, ma la letteratura e le linee guida rischiano di non esserci molto d'aiuto nel supportare le nostre decisioni. Rimangono da chiarire molti quesiti, pertanto è fondamentale realizzare studi multicentrici (RCT ma anche, eventualmente, studi prospettici). Rifacendoci al pensiero del prof. Liberati si può affermare che tali studi risponderrebbero pienamente alle esigenze dei pazienti.

G. Vieni

U.O. di Pediatria, Ospedale "S. Maria delle Croci", Ravenna

(giuseppieveni@libero.it)

Riferimenti bibliografici

1. Flume PA, Mogayz PJ, Robinson KA et al. Cystic Fibrosis Pulmonary guidelines – Pulmonary Complications: Hemoptysis and Pneumothorax. *Am J Respir Crit Care Med* 2010; 182:298-306
2. Brouwers MC, Kho ME, Browman GP, et al. AGREE Next Steps Consortium. Agree II: advancing guidelines development, reporting and evaluation in health care. *CMAJ* 2010; 182:E839-842

a cura di: D. Salvatore



La ricerca clinica è parte integrante del quotidiano lavoro di tutti coloro che curano e/o studiano la Fibrosi Cistica. Nel programmare gli studi futuri o solo per conoscere cosa "bolle in pentola" è possibile esplorare alcuni database che registrano gli studi clinici in corso. Vediamone alcuni:

<http://www.clinicaltrials.gov>

ClinicalTrials.gov è un sito web USA, aperto, che dà informazione su studi clinici passati o in corso che siano stati registrati su questo database. Le informazioni sul singolo trial sono fornite dal ricercatore titolare dello studio stesso ovvero dallo sponsor. Il sito è parte del network della U.S. National Library of Medicine (NLM) presso il National Institutes of Health (NIH).

The screenshot shows the ClinicalTrials.gov search page. At the top, there are navigation links for Home, Search, Study Topics, and Glossary. Below this, there are tabs for Basic Search, Advanced Search, Studies by Topic, and Studies on Map. A search box is present with the text "Enter a word or phrase, such as the name of a medical condition or intervention." An example search term "cystic fibrosis AND" is entered. A "Search" button is visible. Below the search box, there are "Search Tips" and a footer with logos for the National Institutes of Health, National Library of Medicine, and other related organizations.

<http://www.controlled-trials.com>

www.controlled-trials.com è un sito amministrato dall'editore scientifico Springer Science+Business Media. In esso è disponibile il ISRCTN Register sui clinical trials che vi si sono registrati ottenendo una codifica numerica unica per una serie di organizzazioni internazionali.

The screenshot shows the homepage of www.controlled-trials.com. It features a navigation bar with links for Home, Feedback, Support, and Log on/Register. A prominent green banner encourages users to "Register today and benefit from advanced search". Below this, there are sections for "Search for trials" and "Register your trial". The "Search for trials" section lists search criteria like "Trials uniquely identified by an ISRCTN" and "Search across multiple registers". The "Register your trial" section lists steps like "Apply for a unique identifier - the ISRCTN" and "Contact us in order to let us post and search your trial register". There are also sections for "Publish your trial" and "Latest ISRCTNs assigned (Total: 10349)".

www.controlled-trials.com/mrct/mrct_info_i.asp

All'interno di questo sito è inoltre disponibile il metaRegister of Controlled Trials (mRCT) che fornisce una lista degli RCT dovunque essi siano registrati, esplorando sia i 2 suddetti registri sia ulteriori 24, organizzati su base nazionale o internazionale. Il mRCT dovrebbe contribuire a ridurre la duplicazione degli sforzi, gli sprechi di risorse ed a ridimensionare il bias di pubblicazione. In definitiva, sono disponibili numerose risorse per chi voglia esplorare il mondo dei trials clinici in FC e non solo. Sarebbe auspicabile un sistema che, tenendo

conto di questa mole di dati, possa ulteriormente sintetizzare i risultati delle multiple fonti ed offrire diversi livelli di informazione (dal semplice elenco delle voci bibliografiche e dei trials in corso ai contenuti di studi primari e revisioni).



La dolce storia del vecchio Cimone e della figlia Pero: un esempio di "pietas" ... contro natura?

La storia, ambientata nella Roma repubblicana, racconta del vecchio Cimone incatenato e condannato a morir d'inedia e della figlia Pero, puerpera. La fanciulla ottiene il permesso di visitare il vecchio padre a patto di non portargli cibo, ma di nascosto lo nutre al seno e lo mantiene in vita. I carcerieri, insospettiti dalla resistenza di Cimone scoprono l'inganno e commossi dal gesto disperato della ragazza decidono di liberare Cimone.

Il racconto ci è tramandato da Valerio Massimo (ca 20 a.C. – ca 50 d.C.) nell'opera "*Factorum ac dictorum memorabilis libri IX*". Si tratta di una raccolta di storie ed aneddoti ispirati ad episodi di vita vissuta dell'antica Roma o alle gesta dei greci e ai loro più famosi filosofi e condottieri. In realtà nel suo *Naturalis Historia* (VII, 121, 36) Plinio ci precisa che la storia di Cimone e Pero è il riadattamento romano di un mito greco. Anzi, nel riadattamento romano, in carcere sarebbe stata reclusa la madre di Pero («... quo miraculo matris salus dotata filiae pietati est ...») perché la società romana non avrebbe facilmente accettato l'idea della figlia che nutre il padre al seno. Ma ciò nulla cambia del significato di questa toccante e dolcissima storia, divenuta l'emblema dell'amore filiale e della "Pietas" romana al punto che i consoli Caio Quinzio e Marco Acilio fecero costruire, al posto del carcere, un tempio dedicato alla pietà: «templo pietatis extracto in illius carceris sede ubi nunc Marcelli Theatrum est» (Plinio, citazione precedente), a pochi passi da dove ancor oggi si ammira il Teatro Marcello.

Il mito di Cimone e Pero è stato celebrato da tantissimi artisti, soprattutto a partire dal Barocco. Per citarne qualcuno: l'olandese Dirck Jaspersz van Baburen, tra i primi esponenti della scuola di Utrecht ispirata a Caravaggio; Bartolomé Esteban



Murillo, autorevole esponente del barocco pittorico spagnolo. Peter Paul Rubens, maestro del barocco fiammingo, ne dipinse diverse versioni, di cui la più celebre è conservata al Rijksmuseum di Amsterdam. Ed ancora, si ispirarono a Cimone e Pero il Guercino, Nicolas Régnier, Charles Mellin, Domenico Manetti, Gian Domenico Cerini, Bernardino Mei e moltissimi altri.

Tra i Tanti emerge Caravaggio. Sembra quasi una contraddizione che il genio maledetto, amante delle risse e del menar le mani, fuggito a Napoli dalla Roma pontificia con un bando capitale pendente sul capo, sia stato il primo a ricordare la storia di Cimone e Pero in uno dei capolavori che hanno fatto la storia del barocco in pittura. Ma ad un napoletano non desta meraviglia. L'"inquietante" Napoli accolse genio e sregolatezza di Michelangelo Merisi con quell'attenzione verso i forestieri che è tra il poco che merita ricordo della Napoli spagnola. Appena giunto a Napoli Michelangelo «trovò subito impiego, essendovi già conosciuta la maniera e 'l suo nome» (G. P. Bellori, *Le vite de' Pittori, Scultori et Architetti moderni*, 1672, ediz. critica di E. Borea con introduzione di G. Previtali, Firenze, 1976) con la commessa per una grande tela da porre sull'altare maggiore della chiesa del Pio Monte della Misericordia, annessa alla sede della confraternita. E Caravaggio ricambiò Napoli con un'opera che lascia senza fiato, destinata a far di Napoli il riferimento della pittura barocca. I committenti, incantati di fronte alla loro tela che valeva tutti i ben 400 fiorini pagati stabilirono che «per nissun prezzo si possa mai vendere, ma sempre si debba ritenere nella detta Chiesa» (V. Pacelli, *Caravaggio. Le sette opere di misericordia*, Salerno, 1993). E oggi il regista Turturro, nel suo "affresco" sulla storia musicale di Napoli ha voluto ambientare una delle scene più belle di *Passione* proprio di fronte alle Sette opere di misericordia.

Figura 1

L'olio su tela (390 x 260 cm), presentato nella Figura 1, rappresenta le opere di misericordia corporale calate nel realismo dei vicoli di Napoli, anche se tutto nell'opera è casto e sacro, a partire dalle dolcissime figure di Cimone e Pero. I personaggi paiono animati. La Madonna e il bambino sembrano gli spettatori affacciati al balconcino del piano nobile di un basso in un vicolo dei quartieri (spagnoli), ad osservare con amorevole interesse i protagonisti intenti alle loro attività senza alcun timore reverenziale nei confronti della Madonna. La stessa Madonna si avvicina più a una bellissima popolana che non a quella protagonista distaccata che gli Artisti precedenti avevano sempre voluto al centro dell'opera. D'altra parte più d'un litigio del Maestro con la Santa Sede fu dovuto al largo impiego di cortigiane come modelli delle sue madonne.

Pero che allatta Cimone raffigura sia «ho avuto fame e mi avete dato da mangiare», sia «ero carcerato e siete venuti a visitarmi», ma il gesto, innaturale nella sua disarmante semplicità, è acceso di realismo tutto caravaggesco: la fanciulla si guarda intorno guardinga, pronta ad aggredire chiunque avesse da far commenti, e ci appare vera, pulsante di vita, tutta napoletana. E di Cimone il realismo di Caravaggio coglie perfino le gocce di latte sulla barba canuta (Figura 2).



Figura 2

Ma la scienza qualche volta ha il compito di far cadere i veli romantici che avvolgono i miti, le bellezze dell'arte e i sentimenti per riportarci alla realtà dell'osservazione ancor più di quanto abbia fatto Caravaggio. Per quanto l'atto di Pero di allattare il padre al seno meriti i connotati della dolcezza, dell'onorabilità e della pietas romana, dell'amore filiale e della carità, in un contesto strettamente biologico rappresenta un'aberrazione. Un adulto che si allattasse al seno sottrarrebbe l'unico alimento disponibile per la progenie. E questa "concorrenza" porterebbe la specie all'estinzione. Per evitarlo, la natura ha "escogitato" l'incapacità a digerire il latte nell'età adulta. Infatti i nostri antenati preistorici vissuti prima della transizione neolitica erano incapaci, dopo lo svezzamento, di digerire il lattosio (un disaccaride contenuto nel latte dei mammiferi) e l'eventuale assunzione di latte scatenava quindi una diarrea irrefrenabile. Questo meccanismo è basato sulla repressione (blocco) che avviene subito dopo lo svezzamento del gene che codifica per l'enzima intestinale lattasi, necessario per la digestione del lattosio. Con il Neolitico, e con l'inizio dell'allevamento (che rese disponibile latte non umano) questo meccanismo di repressione genica fu modificato da una mutazione puntiforme (oggi ben nota, che colpisce la regione del gene che regola la sua espressione) e quindi comparve il primo individuo capace

di digerire il lattosio e tollerante al latte anche da adulto. Quest'individuo fu avvantaggiato rispetto ai suoi simili, potendosi giovare degli effetti benefici derivanti dall'assunzione del latte (ad esempio l'apporto di calcio, fondamentale per il metabolismo osseo) e per questo destinato a sopravvivere di più ed avere maggiori opportunità riproduttive, favorito dalla selezione naturale nel diffondere la mutazione alla progenie. E così, partendo da un periodo di 9000-6000 anni fa, e partendo dai paesi del Nord-Europa in cui la transizione neolitica ebbe inizio (e dove oggi vi è la più alta percentuale di adulti con persistenza della lattasi) la mutazione si è diffusa, e con essa la tolleranza al latte nell'adulto a tal punto che in alcune popolazioni oggi l'adulto intollerante al latte viene considerato più vicino ad una condizione di malattia che di normalità. La Scuola pediatrica di Napoli ha studiato tra le prime gli aspetti biologici collegati alla persistenza della lattasi (Auricchio S. et al., *Isolated intestinal lactase deficiency in the adult*. Lancet, 1963).

Forse la dolcissima storia di Cimone e Pero ha perso un po' della sua poesia, ora che sappiamo che è stata scritta per noi dalla natura ed è modulata da una serie di molecole e meccanismi genetici, ma la genetica ci offre tanti esempi di condizioni che, a seconda del contesto ambientale, possono essere viste come un vantaggio o uno svantaggio. Una di queste è la presenza di mutazioni che causano una maggior tendenza del sangue a coagulare (ad esempio il fattore V di Leyden). Oggi questa condizione è vista come sfavorevole, perché predispone i soggetti che la portano ad un rischio più alto di malattie trombotiche. Quando si partoriva in casa, e l'uomo usciva a procurarsi il cibo con la caccia, un sistema coagulativo più "forte" era sicuramente un vantaggio. Ancora, mutazioni in diversi geni causano l'emocromatosi (una situazione in cui l'organismo assorbe più ferro) oggi considerata una condizione patologica che può causare aritmie, diabete (definito bronzino per il caratteristico colorito scuro della pelle) e gravi complicanze epatiche, ma che sicuramente era un beneficio quando la nostra alimentazione era così povera da rendere un vantaggio la capacità di "estrarre" il massimo nutrimento possibile dagli scarsi alimenti a disposizione. Le mutazioni responsabili di alcune anemie ereditarie, oggi ben codificate come malattie, ieri sono state un meccanismo di difesa verso la malaria. E anche alcune mutazioni responsabili di Fibrosi Cistica sono state mantenute dalla selezione naturale ad una frequenza così alta perché in un'altra epoca ci hanno forse protetto dagli effetti della tossina colerica.

La storia di Cimone e Pero è un esempio di come l'arte sia ricca di spunti interessanti per le scienze medico-biologiche, di come il dialogo interdisciplinare possa fornire spunti inaspettati e interessanti per la ricerca. Gli esempi di malattie genetiche nell'arte e negli artisti sarebbero tanti, dall'ipercolesterolemia della Gioconda al gozzo dei pastori del '700 napoletano (Figura 3, Lavandaia, presepe napoletano del 1700, Collezione privata Cuciniello, Napoli), dalla fibrosi cistica di Chopin (Majka L. et al., *Cystic fibrosis: a probable cause of Frédéric Chopin's suffering and death*. Appl Genet., 2003) all'osteogenesi imperfetta di Petrucciani.

Figura 3.

E quindi il dialogare con le opere d'arte non è un esercizio fine a se stesso ma ci aiuta a guardare al malato con uno sguardo non solo tecnico ma anche umano. L'arte è stata fin dal passato uno strumento d'indagine conoscitiva che spesso ha collaborato con la scienza. Il linguaggio dell'arte ha la peculiarità di dare informazioni in forma umana, di consentire allo spettatore di sentire il disagio del malato, di cogliere la profondità della realtà fenomenica che ritrae. La metatemporalità dell'arte è data dal suo messaggio universale che «si affaccia sull'infinito», che «si proietta al di là» (V. Van Gogh, *Lettere a Theo sulla pittura*, Parma, 1984). L'arte va oltre il tempo della storia per aspirare a quello assoluto del vedere e dell'essere. E la storia di Cimone e Pero lo dimostra. Al di là della storia, dei fatti, della loro interpretazione, quello che resta è l'amore incondizionato di una figlia per il padre, il prendersi cura dell'altro che soffre e che denuncia tutta la sua fragilità creaturale. L'esperienza umana è in primo piano. L'arte ha il pregio di accorciare le distanze tra gli uomini, attraverso l'uso di un linguaggio più immediato e suggestivo che si affianca alla fredda neutralità del linguaggio scientifico e ci ricorda che la scienza è parte di una cultura più ampia, da cui essa prende il suo significato ultimo. Si pensi ai quadri che Géricault – collaborando con lo psichiatra Georget – fece sui monomaniaci della Salpêtrière in cui riuscì a trasfigurare la documentazione medica fornitagli in ritratti in cui si mescolano l'osservazione obiettiva e il significato umano della follia. Le malattie genetiche rappresentate nell'arte sono un elemento importante perché si dà voce all'“imperfezione” del corpo come luogo fragile in cui si snodano le passioni e i tormenti dell'uomo. In primo piano vi è la dimensione privata della malattia e della sofferenza di chi porta sul corpo i segni spesso sfiguranti e per questo segnate nel passato. A volte



Figura 3

ancor oggi le malattie genetiche sono viste come una colpa. Quelle che l'arte trasmette non sono immagini che rappresentano casi clinici ma storie umane: frequenti sono ad es. i ritratti di nani o gobbi o disabili colti nella vita quotidiana il cui sguardo spesso esprime l'amara consapevolezza di chi è abituato alla sofferenza. E' proprio questo sguardo che deve rappresentare una sfida per tutti coloro che a vario titolo si interessano della salute dell'uomo. Anche le storie personali degli artisti colpiti da patologie (e ce lo dimostra Petruccianni quando dice che il “dominio dello strumento” che riuscì a conseguire dipese dalla sua malattia che gli precluse ogni distrazione) possono rappresentare uno stimolo per una ricerca che tenga conto della variabilità tra gli individui che non possono essere ricondotti a rigide classificazioni. Il neurologo Oliver Sacks nei suoi libri dimostra come persone con la stessa patologia siano in realtà molto diverse tra loro e come, proprio alla luce di questo, le valutazioni tecnico-scientifiche fossero risultate insufficienti perché rivelavano solo i deficit e non le capacità (O. Sacks, *L'uomo che scambiò sua moglie per un cappello*, Milano, 1986). Come si fa a non leggere in queste parole i germi di quell'approccio che oggi chiamiamo “Medicina personalizzata”? La sua particolare prospettiva arriva a sottolineare come le capacità scaturiscano non *nonostante la malattia ma grazie ad essa*. A questo proposito si pensi all'artrite reumatoide di Renoir o alla picnodisostosi di Toulouse Lautrec, agli effetti della cecità (la cataratta di Monet) e della malattia mentale (Van Gogh, Munch). Tutti questi esempi rinviano al noto binomio malattia/creatività. Ed è proprio la malattia a conferire quella particolare tonalità emotiva all'artista. La bellezza delle loro opere è data sia dalla passione che dall'enigma ad esse sotteso. È quello che Oliver Sacks chiama il “paradosso della malattia”, ossia questo suo potenziale creativo (O. Sacks, *Un antropologo su Marte*, Milano, 1995). E torniamo a Caravaggio, che uno studioso dell'epoca descrisse come “sospeso” tra esaltazione e malinconia e che dopo quattro secoli è stato riconosciuto come presumibilmente affetto da psicopatia esplosiva (una condizione per la quale è stata evidenziata una chiara familiarità e quindi basi genetiche). Nella sua patologia è forse racchiuso l'enigma della scelta, ritenuta insolita per il suo particolare essere di genio maledetto, di voler narrare proprio la dolce storia di Cimone e Pero. Infatti, la malattia incide non solo sul come un artista dipinge ma anche sul cosa dipinge (Emery A.E.H., Emery M.L.H., *Medicine and Art*, London, 2003). Si pensi alla scelta da parte di Toulouse Lautrec di dipingere i personaggi del circo; hanno tutto ciò che lui non ha: il movimento. Il medico William Osler diceva che «se non fosse per la grande variabilità tra gli individui la medicina sarebbe una scienza e non un'arte». In questo senso il ruolo del medico/ricercatore è complesso ma anche stimolante: proprio la genetica molecolare, che permette oggi di visualizzare le singole basi azotate come base biologica di una parte di questa variabilità, ci aiuta a ricollocare ogni malato nella sua storia, unica e irripetibile.

^{1,2}Giuseppe Castaldo, ³Simona Giardina

¹CEINGE-Biotecnologie avanzate, Napoli; ²Dipartimento di Biochimica e Biotecnologie Mediche, Università di Napoli Federico II;

³Università Cattolica del Sacro Cuore, Facoltà di Medicina e Chirurgia “A. Gemelli”, Roma

