



U.O. II Pediatria

CRR FIBROSI CISTICA

Direttore: Dott. ssa Mirella Collura

Via Benedettini, 1

90127 Palermo

Tel. 091-6666171-373-186

Fax 091-6666226

mirella.collura@arnascivico.it

Palermo

La FC è la malattia genetica a trasmissione autosomica recessiva più comune della razza bianca con una incidenza di 1/2500 nati vivi .La frequenza dello stato di portatore sano interessa il 4% della popolazione

E' una malattia cronica ,grave e progressiva con sintomi a carico dell'apparato respiratorio , digerente e degli organi della riproduzione.

La aspettativa di vita per questi pazienti negli ultimi venti anni è andata sempre migliorando grazie alla possibilità di terapie mirate garantite all'interno di centri di cura con personale specializzato e alla possibilità della presa in carico precoce del paziente diagnosticato per screening.

Oggi la ricerca ha messo a disposizione anche farmaci che agiscono sul difetto di base, andando cioè ad intervenire sul funzionamento della proteina mutata ,alcuni dei quali sono già a disposizione dei pazienti ,mentre altri sono ancora in corso di studio.Tutto questo apre prospettive future di ulteriori miglioramenti sia nella qualità della vita che nelle aspettative di sopravvivenza.

Ma ,per quei pazienti in cui la malattia ha determinato gravi lesioni a carico dell'apparato respiratorio e si è sviluppata una condizione di insufficienza respiratoria irreversibile,il trapianto di polmone rimane la sola opzione terapeutica possibile.

E' a questi pazienti che oggi vogliamo rivolgere la nostra attenzione.

Questo momento di incontro vuole essere una occasione di confronto tra pazienti che hanno vissuto la esperienza della malattia e del trapianto e operatori impegnati a vari livelli nel percorso di cure.

L'obiettivo vuole essere quello di far conoscere la storia che porta il paziente dalla malattia al trapianto ,con tutti i problemi e le difficoltà che questo comporta ma anche di aumentare la sensibilità rispetto al problema della donazione degli organi .

Infatti ancora oggi l'attesa media in lista in Italia per il trapianto di polmone è di 2,3 anni e purtroppo molti pazienti muoiono senza arrivare al trapianto.

E' questo il primo di tre incontri che coinvolgeranno pazienti e operatori di tutta la Sicilia permettendo loro di confrontarsi e di conoscere le possibilità che oggi possiamo avere per ridurre i tempi di attesa per il trapianto.

Il Responsabile del CRR per la Fibrosi Cistica
Dott.ssa Mirella Collura