

Il congresso di Birmingham

## **Estratti dal convegno – parte prima**

*Emma Wicks, fiduciario, Cystic Fibrosis Trust (GB)*



Quest'anno i delegati sono stati accolti dal Cystic Fibrosis Trust al Centro Congressi internazionale di una Birmingham piuttosto assolata. Il congresso del 2004 ha coinciso con il 40° anniversario della nostra fondazione che, oltre ad ospitare l'evento e organizzare un party strepitoso, è riuscita a inserire fra i lavori anche la propria conferenza biennale. Sono sicura che morirete dalla voglia di sapere cosa è successo quando tutti questi distinti medici e ricercatori si sono lanciati sulla pista da ballo, ma non posso raccontarvi niente perché ho giurato di mantenere il segreto. Posso però raccontarvi qualcosa del congresso. Naturalmente non ho potuto partecipare a tutte le sessioni, per cui questi sono degli estratti.

### **Cosa odiano le persone affette da fibrosi cistica**

Il prof. John Price, del Kings College Hospital di Londra, ha fatto presente che se l'intero trattamento a cui dovrebbe sottoporsi per un anno una persona con FC venisse iniziato a partire dal 1° gennaio, per 12 ore al giorno senza interruzioni, esso durerebbe fino al 9 marzo (accidenti!).

È comprensibile quindi che i giovani che soffrono di questa patologia vedano questa routine come un fardello, e l'aumento di questo fardello come un'indicazione della progressione della malattia. Le visite e le degenze in ospedale sono considerate semplicemente come parte integrante della propria vita, e gli ospedali sono visti come degli amici un po' antipatici.

Naturalmente non esiste solo la persona che convive con la malattia, ma anche i suoi genitori, i fratelli, le sorelle e gli altri familiari.

I genitori nutrono molte speranze e molti timori per i loro figli. Sperano che le loro condizioni di salute restino stabili o migliorino, sperano in una cura o in un miracolo. I raffreddori e le malattie dell'infanzia sono normali seccature; ma le ricadute, il futuro e l'eventualità della morte sono questioni più pressanti. Di solito però queste preoccupazioni restano sullo sfondo della vita quotidiana. Le donne sanno accettare la realtà più facilmente mentre per gli uomini il dolore di questa realtà può essere troppo grande da sopportare. Questo significa che le madri di persone colpite da FC, nel loro desiderio di essere perfette, spesso cercano di assumersi da sole il peso della malattia.

Secondo il dott. Keith Brownlee del St. James University Hospital in Gran Bretagna, il motivo per cui la gente odia le flebo è legato non alla paura dell'ago ma piuttosto al

**pensiero** di doverle fare. In altre parole il tempo trascorso in una sala d'attesa fa molta più paura del fatto di essere sottoposti a una flebo ed è importante aiutare i bambini a superare questi timori il più presto possibile. Se questo non avviene, le flebo provocheranno nei bambini angoscia e paura. L'impatto emotivo sul bambino non è l'unico problema. La paura dell'ago può portare a interrompere una flebo o a rifiutarla del tutto, e lo stesso dicasi per gli esami del sangue. Questa paura può anche distruggere il rapporto del bambino con il personale curante. Fortunatamente si può fare molto per prevenire l'insorgere di questi problemi e ridurre l'ansia, come per esempio:

- evitare esami del sangue non necessari
- fare in modo che l'inserimento delle flebo e i prelievi vengano eseguiti da personale esperto e già conosciuto dal bambino
- distrarre il piccolo paziente con musica e libri
- usare anestetici topici (creme)
- ridurre il tempo trascorso in sala d'attesa

### **Infezioni e isolamento**

Il prof. John Govan dell'Università di Edimburgo (GB) ha trattato la questione delle infezioni e dell'isolamento, un argomento che provoca discussioni animate fra chi opera nel campo dell'assistenza alla FC. Ma, come ha fatto notare il prof. Govan, i germi sono ovunque, sia nelle altre persone che nell'ambiente. Se quindi non possiamo evitare i germi, che cosa possiamo fare per limitarne i danni? L'isolamento è una scelta impopolare che causa ulteriore ansia, oltre ad aumentare la pressione sulle strutture sanitarie. L'isolamento negli ospedali si è cominciato a praticare fin dall'800 soprattutto grazie all'opera di Joseph Lister, che non scoprì nuovi farmaci ma fu il primo a individuare l'esistenza del legame tra la mancanza di pulizia negli ospedali e il verificarsi di malattie e decessi dopo gli interventi chirurgici.

***“un contatto sociale prolungato con altre persone affette da FC è un rischio molto maggiore rispetto a tuffarsi in un lago a testa in giù”***

Allora perché preoccuparsi di isolare i pazienti se i batteri sono comunque dappertutto? I batteri trasmessi dagli esseri umani sono più resistenti agli antibiotici rispetto ai batteri trasmessi dall'ambiente. Questo significa che un contatto sociale prolungato con altre persone affette da FC è un rischio molto maggiore rispetto a tuffarsi in un lago a testa in giù. Di conseguenza, benché non sia possibile evitare completamente le infezioni crociate, l'isolamento riduce effettivamente l'esposizione. Il prof. Govan ha fatto notare che alcuni ambienti sono più pericolosi di altri, ma che in generale i vantaggi dell'isolamento superano i rischi d'infezione.

***“la prevalenza di questo ceppo non è cresciuta da quando sono state applicate le misure di isolamento”***

Le conseguenze dell'isolamento sono state prese in esame anche alla luce del ceppo epidemico di *Pseudomonas aeruginosa* presente a Liverpool. Nel 1995, in 55 dei 120

bambini degenti al Royal Liverpool Children's hospital fu diagnosticata la presenza di un ceppo di *Pseudomonas* geneticamente identico. Questo portò a nuove misure di isolamento, e otto anni più tardi una équipe dello stesso ospedale ha messo a punto un metodo per identificare la prevalenza di questo particolare ceppo nella loro popolazione clinica. L'esame è stato eseguibile solo su 37 dei 55 casi, ma tutti sono risultati ancora infettati. Sembra che, una volta contratta l'infezione, il ceppo sia impossibile da eradicare, ma la sua prevalenza non è cresciuta da quando sono state applicate le misure di isolamento.

Gerald Ulrich ha riflettuto sulle conseguenze, previste e impreviste, dell'isolamento al Policlinico Universitario di Hannover, dove negli ultimi 15 anni sono state applicate misure d'isolamento. Nonostante le preoccupazioni che la comunità FC sarebbe stata emarginata, nuovi mezzi tecnologici come telefoni cellulari e Internet sono riusciti almeno in parte a supplire ai contatti personali.

### **Tutela dei diritti dei pazienti**

Tom McLoughlin e Sophie Knight, due fiduciari del CF Trust, hanno presentato una panoramica sul progetto di tutela dei diritti dei pazienti promosso dalla fondazione. Per le misure contro le infezioni crociate adottate dal Congresso soltanto Tom era sul podio, mentre il contributo di Sophie è avvenuto in videoconferenza.

### **Malattie delle ossa**

La popolazione affetta da FC è diventata più longeva, e di conseguenza assistiamo all'insorgenza di un maggior numero di complicanze. Questi pazienti hanno molti fattori di rischio di riduzione della densità minerale ossea, cioè per l'osteoporosi. Il dott. Steve Conway del St James and Seacroft Hospital di Leeds ha dato il suo parere su quella che ha definito una malattia silenziosa. Una patologia ossea può essere non soltanto dolorosa, ma anche difficile da diagnosticare finché non si verificano delle fratture. Le persone con FC hanno molti fattori di rischio di riduzione della densità ossea, e quindi è estremamente importante monitorare la densità ossea, poiché fratture vertebrali e costali possono provocare una compromissione della funzione respiratoria.

L'osteoporosi di norma non viene diagnosticata durante l'infanzia in quanto il problema non inizia finché la crescita ossea non si accelera nella pubertà. Il nuovo tessuto, quando cresce, non raggiunge il normale picco di massa ossea, e ciò rende le ossa deboli. Il dott. Conway raccomanda che a partire dai dieci anni di età venga eseguito un esame, chiamato densitometria a raggi X (DEXA), ogni due anni.

Le ossa si consumano a mano a mano che si invecchia, ma nel caso dei pazienti di FC la crescita di nuovo tessuto osseo è minore. Queste persone hanno molti fattori di rischio di riduzione della densità minerale ossea:

- gravità della malattia
- ritardo della pubertà
- malassorbimento

- carenza di vitamine
- carenza di esercizio
- terapie con corticosteroidi

Il dott. Conway ha inoltre elencato diversi modi per prevenire e trattare l'osteoporosi:

- assunzione di vitamina D e di integratori, oltre all'esposizione ai raggi solari. Per chi vive in luoghi come la Gran Bretagna seguire quest'ultimo consiglio può risultare difficile e comunque determina un'enorme variazione stagionale
- esercizi di sollevamento pesi
- migliore nutrizione
- impiego di bisfosfonati

Uno studio eseguito in Francia ha confermato che l'osteoporosi da FC è direttamente collegata all'anomalia del gene FCTR. Il Gruppo adulti FC di Southampton (GB) ha indagato sui fattori che influenzano lo sviluppo e la progressione della malattia negli adulti. Lo studio ha confermato l'importanza dell'alimentazione e degli esercizi di sollevamento pesi **in aggiunta** all'assunzione dei farmaci standard per minimizzare l'insorgenza e le implicazioni di questa malattia delle ossa.

### **Reni**

Il dott. Martin Walshaw della Liverpool Adult CF Clinic ha presentato ai delegati una relazione sulle anomalie della funzionalità renale nella fibrosi cistica, un argomento di cui non sarebbe valso la pena di parlare fino a pochi anni fa. Questa complicanza comincia adesso ad venir riconosciuta come una caratteristica della FC. Sebbene la funzione renale non sia molto alterata nel corso della malattia, i calcoli renali sono un'occorrenza sempre più comune con l'aumento dell'aspettativa di vita. I calcoli renali sono dovuti all'accumulo di calcio e ossalati, questi ultimi un prodotto della digestione. Sembra che l'uso prolungato di antibiotici e altri farmaci ad alte dosi possano impedire la naturale colonizzazione dell'intestino da parte di microrganismi.

### **Nuove terapie e medicine**

Questa sessione prevedeva una rassegna delle nuove terapie e dava uno sguardo ai progressi realizzati nell'ultimo anno. La gravità delle malattie polmonari varia a seconda del tipo di mutazione genetica e quindi occorre comprendere meglio le modalità di interazione fra i vari geni. L'impiego di farmaci in grado modificano il decorso della malattia e la prevenzione delle infezioni sono considerati gli obiettivi principali della terapia nelle malattie polmonari, anche se non senza qualche preoccupazione riguardo alla collaborazione da parte dei pazienti, se si introducono troppi medicinali nuovi senza sostituire quelli attuali.

### **Problematiche psico-sociali**

In questa sessione si sono trattati gli effetti psico-sociali provocati da una diagnosi di FC. Si ritiene che una diagnosi precoce possa aumentare le probabilità di depressione in entrambi i genitori del paziente, e ciò è fonte di preoccupazione per molti medici. È

stata anche evidenziata la modalità di reazione nei fratelli di una persona con FC. I bambini più piccoli vogliono solo che la malattia sparisca, maturando poi sentimenti di accettazione a partire dall'adolescenza.

Gerard Ulrich del Policlinico Universitario di Hannover ha osservato l'effetto di *Pseudomonas Aeruginosa* sui genitori. Da uno studio è emerso che a scuola il 28% dei genitori teme che il proprio figlio sopravviva soltanto pochi anni in caso di infezione da *Pseudomonas*. Queste e altre preoccupazioni simili inducono a pratiche igieniche eccessive. La mancanza di informazioni su come si contrae l'infezione può scatenare reazioni non necessarie che minano la qualità di vita del bambino. La consulenza di uno psicologo e una migliore conoscenza dell'infezione sono di importanza capitale.

### **Riproduzione**

Ci sono state sessioni sulle questioni riproduttive da un punto di vista maschile e femminile. La prima sessione si è occupata di quattro donne provenienti da Svezia, Danimarca e Gran Bretagna. Fra le questioni trattate, i problemi durante la gravidanza e cosa succede quando si verifica un indebolimento della salute della madre. Le donne intenzionate ad avere un figlio temono che la loro malattia possa nuocere al bambino e che, al contempo, la gravidanza possa compromettere la loro salute. Nonostante queste preoccupazioni, sembra che le donne affette da FC che desiderano avere un figlio cerchino di concepire indipendentemente dallo stato di salute in cui si trovano.

I primi studi riportano casi di aggravamento delle condizioni in alcune madri – del resto, anche in donne sane la gravidanza può portare a un imprevisto deterioramento della salute. Cristiane Knoop del Brussels Erasme Hospital in Germania ha presentato al gruppo il dilemma di una paziente disperata per essere rimasta incinta mentre era in attesa per un trapianto di polmone. Questo ha dato luogo a un dibattito piuttosto vivace. Frank Edenborough dello Northern General Hospital di Sheffield e Marie Johannesson, professore di pediatria in Svezia, che presiedeva la sessione, hanno presentato la bozza per uno studio prospettico europeo sulle gravidanze di donne affette da CF e sul loro esito. È stata accolta la proposta di formare un gruppo di lavoro per portare avanti questo progetto.

Sono stati anche esaminati i problemi riproduttivi e d'infertilità nei maschi con FC. Su Madge del Royal Brompton Hospital di Londra ha sottolineato che i ragazzi possono trovarsi di fronte a messaggi confusi e, dal momento che si tratta di qualcosa che scopriranno in un modo o nell'altro, è meglio affrontare il problema il più presto possibile. In uno studio condotto su pazienti maschi con FC, il 71% sapeva di non potere procreare. La stessa percentuale affermava che avrebbe voluto avere un figlio prima o poi, ma molti non sapevano quali fossero le opzioni disponibili. Genitori intervistati al Great Ormond Street Hospital hanno risposto che a loro parere l'età ideale per parlare al figlio di questo problema è 13-14 anni e che volevano condividere la responsabilità di informarli insieme al personale curante. La maggior parte degli uomini riteneva che più tardi fosse stata detta la verità più difficile sarebbe stato accettarla, mentre altri avrebbero preferito continuare ad ignorare la cosa.

Iwan Lewis Jones ha parlato su cosa dire e ha presentato alcune delle opzioni a disposizione per gli uomini che desiderano diventare padri. Susan Sawyer, in servizio al Royal Children's Hospital di Melbourne in Australia, si è chiesta come gestire tutta l'operazione. I pazienti cercano informazioni da molte fonti diverse, ma per molti pazienti l'imbarazzo è una barriera che impedisce di chiedere informazioni di questo tipo e molti operatori non sono ancora addestrati a trattare l'argomento con la dovuta sensibilità.

Sean Bell, consulente d'affari di Manchester, ha raccontato la sua esperienza. Il suo percorso verso la paternità non è stato facile ed egli ha ammesso che prendere la decisione di imbarcarsi in questa avventura è stata una grande sfida. Pur avendo qualche riserva, soprattutto riguardo alla prospettiva di trovarsi un ago conficcato nelle parti intime, dopo due anni e mezzo e oltre tre cicli di FIVET è nata India, sua figlia. Sette mesi dopo, usando gli stessi embrioni, è stata concepita Scarlett. Sean ha detto scherzando che adesso ha una nuova carriera come animatore di bambini a tempo pieno!

***Nota del redattore: la seconda parte dell'articolo di Emma Wicks sui punti salienti del Congresso di Birmingham sarà pubblicata nel prossimo numero del notiziario CFW.***