

Fibrosi cistica in divenire

Ft Sergio Zuffo

Referente gruppo fisioterapisti respiratori, Unità Professionale di Riabilitazione Funzionale
Azienda Ospedaliero Universitaria Meyer, Firenze
Corrispondenza: s.zuffo@meyer.it

La Fibrosi Cistica (FC), è una malattia genetica autosomica recessiva ad espressività variabile. I fenotipi possono essere molto differenti tra loro e non sono correlabili al genotipo. Grazie ad una diagnosi precoce ed ai progressi della ricerca e delle cure, i bambini che nascono oggi con FC hanno una mediana di sopravvivenza di 38 anni, mentre non superavano l'infanzia cinquanta anni fa, quando la malattia fu scoperta e si cominciò a curarla [1]. Il concetto, errato, che sia una malattia pediatrica è stato ormai riconsiderato da tempo. In Italia i dati del Registro Nazionale Fibrosi Cistica, per problemi contingenti, hanno subito un'interruzione del loro aggiornamento nel 2004 che, solo recentemente, è ripreso. I dati a disposizione sono quindi calcolabili solo per stima. Nella maggior parte dei centri la percentuale degli adulti affetti da FC ha raggiunto e superato il 50% del totale dei pazienti in carico. L'aumentata aspettativa di vita ed il numero crescente di adulti con FC ha messo in evidenza problematiche associate di notevole rilevanza per la qualità di vita di queste persone: diabete, dolore, emottisi, epatopatia, pneumotorace, incontinenza urinaria, osteoporosi, neuropatie periferiche, artropatie, insufficienza renale, pancreatite, solo per citarne alcune. Al momento attuale non vi è un trattamento approvato che possa curare il difetto di base. La conseguenza è che gli obiettivi della terapia di questa malattia cronica rimangono la prevenzione dell'instaurarsi di danni strutturali del parenchima polmonare, il trattamento delle esacerbazioni polmonari, il mantenimento di uno stato nutrizionale ottimale, l'identificazione ed il trattamento delle comorbidità, l'alleviare i sintomi e il miglioramento della qualità di vita [2].

L'esperienza ed il confronto con le realtà internazionali [3-6] confermano che chi si deve occupare di FC deve percorrere un lungo sentiero con molte deviazioni, senza però perdere di vista la globalità. La FC può essere considerata paradigmatica per un approccio olistico ed un lavoro multidisciplinare in team [7]. Se la care, nella sua globalità di intervento, è assicurata presso Centri FC dedicati, dove operano specialisti preparati e addestrati all'individuazione dei problemi specifici e su cosa fare per il loro trattamento precoce, si ottiene un'aumentata sopravvivenza e qualità di vita.

Il Gruppo dei Fisioterapisti dei Centri di riferimento per la FC ha stilato di recente un documento sulle *core competencies* [8] nel quale si concorda che il fisioterapista che prende in carico i pazienti FC si deve occupare, oltre che delle tecniche di clearance e dell'aerosolterapia, anche dell'esercizio fisico, della ventilazione non invasiva, dell'ossigenoterapia, di seguire le pazienti durante la gravidanza, delle fasi pre e post-trapianto polmonare, e, non ultimo, della gestione della complicità tra le quali il dolore. Il dolore è associato ad una ridotta Qualità di Vita (QOL), interferisce con il sonno, genera ansia e depressione ed inoltre inficia la possibilità di fare efficacemente la fisioterapia respiratoria e praticare l'attività fisica [9,10]. L'indagine condotta da De Grandis e coll. [11] conferma che la percezione del problema da parte dei fisioterapisti concorda quasi completamente con i dati della letteratura internazionale [9-15]. I limiti dei dati riportati da De Grandis sono rappresentati dal fatto che i fisioterapisti hanno risposto facendo ricorso alla propria esperienza personale. Gli studi citati basano i loro dati dalla rilevazione diretta del dolore sui pazienti FC. Ciononostante emerge una coscienza da parte dei colleghi relativa al problema dolore, che deve essere valutato e che può essere trattato. È auspicabile che, in un prossimo futuro, il Gruppo FT/FC della Società Italiana per la cura della Fibrosi Cistica – www.sifc.it – promuova un percorso di consenso per definire le modalità di valutazione e quelle di trattamento, soprattutto cercando di agire preventivamente.

La FC, nonostante le nuove cure, comporta, una progressione della malattia con crescente compromissione dell'apparato respiratorio e riduzione della performance fisica. La capacità di svolgere esercizio fisico aerobico è considerato un predittore indipendente di sopravvivenza [16,17] e i pazienti più performanti dal punto di vista fisico hanno una migliore QOL e un declino meno rapido della funzionalità polmonare [18]. Inoltre, l'esercizio fisico può avere notevoli benefici nel prevenire l'osteoporosi, quindi anche il dolore. I fisioterapisti di conseguenza cercano di motivare i pazienti FC a svolgere attività fisica, inizialmente come attività sportiva con i coetanei e, successivamente, con programmi ad hoc che vengono pianificati dopo una attenta valutazione individuale. Gli strumenti per valutare possono però non essere alla portata di tutti i

Centri di cura. L'individuazione di test meno costosi appare una possibilità "attraente". Se i dati ottenuti da Mamprin e coll. [19] potessero essere avvalorati da altri studi, i fisioterapisti che lavorano in setting con risorse umane ed economiche limitate, avrebbero maggiori possibilità per poter valutare e pianificare i programmi specifici di ricondizionamento allo sforzo con potenziali benefici per i pazienti FC.

Il ruolo della cura è quindi assodato, anche se non sempre i livelli di evidenza sono alti. Per comprendere in chiave moderna i problemi dei pazienti e ciò che la comunità scientifica affronta insieme alle persone con FC ed ai loro caregivers, Braggion e Bresci [20] rispondono a cinque domande chiave. Le risposte ci aiutano a capire cosa è la FC, quali sono le implicazioni della natura genetica della malattia nella diagnosi e nella espressione dei sintomi, come evolve la patologia polmonare nelle differenti fasce di età, le caratteristiche della FC in età pediatrica, adolescenziale e in età adulta, ed infine ciò che è in divenire grazie ai farmaci già disponibili e a quelli nuovi. La maggiore disponibilità di farmaci per la cura, spesso sotto forma di aerosol, fa emergere un problema non citato, ma che si intuisce, cioè quello dell'aumento del carico terapeutico che può incidere negativamente sull'aderenza alle terapie da parte dei pazienti. Viene spontaneo quindi considerare l'importanza degli aspetti educazionali e, in linea con i principi per un miglioramento della Qualità, che sia necessaria una forte partnership tra i pazienti, le famiglie e gli operatori sanitari per ottenere outcome ottimali e per facilitare la personalizzazione delle cure degli individui affetti da Fibrosi Cistica [2]. Gli interventi educazionali non sono certamente di esclusivo dominio del Fisioterapista, ma trattandosi di uno degli operatori sanitari che segue il paziente con maggior continuità, favorito nel rapporto empatico dal tempo trascorso con quest'ultimo e con i caregivers, assume inevitabilmente un ruolo privilegiato di riferi-

mento nell'elaborazione del contratto terapeutico per l'autogestione delle cure respiratorie. I genitori ed pazienti con FC hanno scelto la parola "Lotta" (contro la FC) per denominare le loro associazioni perché, in effetti, di lotta si tratta. Il Dott. Braggion, per la sua parte di medico, è da sempre un "fighter", da anni impegnato in questa lotta insieme ai suoi collaboratori, ai fisioterapisti, alla comunità scientifica nazionale ed internazionale e, non ultimi, ai pazienti ed alle loro famiglie.

Bibliografia

- [1] Fondazione per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica. Disponibile sul sito: <http://www.fibrosiscistica.ricerca.it/Fibrosi-Cistica/Fibrosi-cistica/Cose-la-Fibrosi-Cistica/>. Ultimo aggiornamento: 28/06/2011 10:45:44.
- [2] Sawicky GS, Tiddens H. Managing treatment complexity in Cystic Fibrosis. *Pediatr Pulmonol* 2012;47(6):523-533.
- [3] Association of Chartered Physiotherapists in Cystic Fibrosis (ACPCF). Standards of care and good clinical practice for the physiotherapy management of cystic fibrosis information. June 2011, 2nd edition. Disponibile sul sito: <http://www.cftrust.org.uk/aboutcf/publications/>.
- [4] Bell SC and Robinson PJ Steering Committee Co-Chairs. Cystic Fibrosis Standards of Care, Australia. 2008. Fitzgerald DA Editor, Cystic Fibrosis Australia, North Ryde, Sydney, NSW, 2113.
- [5] Button B, Holland A et al. The Thoracic Society of Australia and New Zealand. Physiotherapy for Cystic Fibrosis in Australia: A Consensus Statement. 2008. Disponibile sul sito: www.thoracic.org.au/documents/papers/physiotherapyforcf.pdf.
- [6] Marshall BC, Penland CM, Hazle L, Ashlock M, Wetmore D, Campbell PW 3rd, Beall RJ. Cystic fibrosis foundation: achieving the mission. *Respir Care* 2009;54(6):788-95; discussion 795.
- [7] Kerem E, Conway S, Elborn S, Heijerman H. Standards of care for patients with cystic fibrosis: a European consensus. *Journal of Cystic Fibrosis* 2005;4:7-26.
- [8] Tartali C, Zuffo S, Alatri F, Brivio A, Donà M, Graziano L. Core competencies for physiotherapists working with cystic fibrosis patients in Italy. *Journal of Cystic Fibrosis* 2012; Vol. 11 Suppl.1:S111, abstract 214.
- [9] Eksterowicz N. Pain management in cystic fibrosis. *Paediatr Pulmonology* 2000; Supplement 20:114-115.
- [10] Chastain DC, Cook AJ. Chronic pain in CF: associated beliefs and behaviours. *Pediatr Pulmonology* 2000; Supplement 20:116-117.
- [11] De Grandis G, Martorana C, Brivio A, Tartali C. Il dolore muscolo-scheletrico in Fibrosi Cistica: indagine conoscitiva sul management fisioterapico nei Centri di Cura italiani. *Rivista Italiana Fisioterapia e Riabilitazione Respiratoria* 2012;2:10-17.
- [12] Ravilly S, Robinson W, Suresh S, et al. Chronic pain in cystic fibrosis. *Pediatrics* 1996; 98:741-747.
- [13] Festini F, Ballarin S, Codamo T, Doro R, Loganes C. Prevalence of pain in adults with cystic fibrosis. *J Cyst Fibros* 2004;3:51-57.
- [14] Tattersall R, Walshaw MJ. Back pain in adult patients with CF: effect of chronic steroid use and physiotherapy. *J Cyst Fibros* 2001;1:105.
- [15] Koh JL, Harrison D, Palermo TM, Turner H, McGraw I. Assessment of acute and chronic pain symptoms in children with cystic fibrosis. *Pediatr Pulmonol* 2005;40:330-335.
- [16] Nixon PA, Orenstein DM, Kelsey SF, Doershuk CF. The prognostic value of exercise testing in patients with cystic fibrosis. *N Engl J Med* 1992;327:1785-1788.
- [17] Pianosi P, Leblanc J, Almudevar A. Peak oxygen uptake and mortality in children with cystic fibrosis. *Thorax*. 2005; 60:50-54.
- [18] Bradley JM, Moran F. Physical training for cystic fibrosis. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2008, Issue 1. Art. No.: CD002768. DOI: 10.1002/14651858.CD002768.pub2.
- [19] Mamprin G, Donà M, Gambazza S. La valutazione della prestazione fisica negli adolescenti con fibrosi cistica: relazioni tra diversi test di valutazione. *Rivista Italiana Fisioterapia e Riabilitazione Respiratoria* 2012;2:18-23.
- [20] Braggion C, Bresci S. La valutazione della prestazione fisica negli adolescenti con fibrosi cistica: relazioni tra diversi test di valutazione. *Rivista Italiana Fisioterapia e Riabilitazione Respiratoria* 2012;2:24-31.