



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PADOVA

Scuola di Medicina e Chirurgia

Corso di Laurea in Infermieristica

Tesi di Laurea

**“DALL’INFORMAZIONE ALL’EDUCAZIONE: IL RUOLO
EDUCATIVO DELL’INFERMIERE NEGLI AMBULATORI
PEDIATRICI DI FIBROSI CISTICA”**

RELATORE: PROF. GIROTTI CRISTIAN

LAUREANDA: PIEROBON BEATRICE

MATRICOLA: 1228546

Anno Accademico 2021-2022

ABSTRACT

BACKGROUND. La Fibrosi Cistica (FC) è una malattia genetica a trasmissione autosomica recessiva, cronica e attualmente senza possibilità di guarigione; colpisce l'apparato respiratorio e gastrointestinale, ma anche l'apparato riproduttivo e le ghiandole sudoripare. La diagnosi di FC nel figlio, spaventa e preoccupa i neogenitori: l'impegno che viene a loro richiesto per l'attuazione dei programmi terapeutici è gravoso e impegnativo, ma è indispensabile per favorire la crescita e il benessere del bambino. L'infermiere ha il compito di prendere in cura fin da subito il piccolo paziente e la sua famiglia, accompagnandoli durante tutta l'evoluzione della malattia, fornendo consigli pratici ed informazioni utili per una serena convivenza con la patologia. Quali sono dunque le migliori strategie infermieristiche per garantire un'educazione efficace dei genitori dei bambini affetti da FC? Su quali aspetti necessitano di essere migliorate ed integrate?

OBJECTIVE. La revisione si propone di individuare nella letteratura internazionale le raccomandazioni, aggiornate e validate, che un professionista infermiere occupato presso un Centro Specializzato di FC deve conoscere per poter erogare un'assistenza adeguata ai piccoli pazienti che vi afferiscono, nonché per poter realizzare, a propria volta, un programma educativo efficace rivolto ai genitori di questi bambini, primi responsabili dell'attuazione alle cure e dell'adesione ai trattamenti. Inoltre, mira ad individuare gli aspetti in cui questo processo informativo risulta carente, per poter erogare in futuro, tramite la correzione di tali mancanze, un programma educativo completo ed efficace, in grado di sostenere adeguatamente le famiglie nel processo di adattamento a questa patologia cronica.

MATERIALS AND METHODS. Per rispondere ai quesiti di ricerca è stata redatta una revisione della letteratura mediante esplorazione del database scientifico di PubMed, sia con termini liberi che indicizzati tramite MeSH. L'applicazione dei criteri prestabiliti ha determinato la selezione finale di 19 articoli.

RESULTS. Tramite l'analisi degli articoli reperiti in letteratura, è emerso che l'attenzione degli infermieri nell'assistenza ai bambini affetti da FC si focalizza maggiormente sugli aspetti nutrizionali e respiratori della patologia, mentre aspetti come la gestione del tempo libero e della scuola, delle attività sportive e ricreative

vengono più spesso tralasciati. Inoltre, gli aspetti psicologici, l'eco sociale e sociosanitario della patologia, la prevenzione delle infezioni e gli aspetti sessuali, vengono affrontati solo se specificatamente richiesto. Analizzando il punto di vista dei genitori e le loro conoscenze in materia, emerge il desiderio e la necessità di affrontare maggiormente con il team curante argomenti come l'infertilità, gli aspetti genetici, le tecniche per il controllo delle infezioni e le implicazioni di una non aderenza terapeutica.

CONCLUSIONS. E' stato dimostrato che i bambini malati hanno una migliore qualità di vita se vengono seguiti presso un Centro specialistico in grado di fornire risposte adeguate ai loro bisogni di crescita: emerge dunque la necessità di una maggior sensibilizzazione sull'argomento, di programmi educativi ed informativi aggiornati e personalizzati, vista la rilevanza della tematica sia per la pratica infermieristica, sia in termini assistenziali e di esiti di salute per i pazienti.

KEY WORDS. Cystic Fibrosis, Infant, Standard of Care, Parents, Education, Guidelines, Information needs, Patients, Chronic medications.

INDICE

1. INTRODUZIONE.....	5
1.1 Descrizione di come ha avuto origine il lavoro.....	6
1.2 Scopo e finalità della Tesi.....	7
1.3 Organizzazione interna della Tesi e del percorso di lavoro.....	8
2. QUADRO TEORICO.....	9
2.1 La Fibrosi Cistica.....	9
2.1.1 Aspetti genetici della patologia.....	9
2.1.2 Diagnosi.....	11
2.1.2.1 Diagnosi prenatale, screening neonatale e test genetico.....	12
2.1.2.2 Test del sudore.....	13
2.2 La Fibrosi Cistica in età pediatrica.....	14
2.2.1 Manifestazioni cliniche.....	15
2.2.1.1 Apparato respiratorio.....	15
2.2.1.2 Apparato gastrointestinale (pancreas esocrino ed endocrino, intestino, fegato e vie biliari).....	16
2.2.1.3 Ghiandole sudoripare.....	18
2.2.1.4 Apparato riproduttivo.....	18
2.2.2 Cure e trattamenti.....	19
2.2.2.1 I centri specialistici di diagnosi e cura.....	21
2.2.2.2 Il Centro di Riferimento per la Fibrosi Cistica di Treviso.....	22
2.2.3 L'infermiere e la Fibrosi Cistica.....	22
2.2.3.1 Dall'informazione all'educazione dei giovani pazienti e dei loro genitori.....	23
2.2.3.2 Aspetti psicologici e stress dei caregiver.....	24
2.2.4 Uno sguardo al futuro.....	25
3. MATERIALI E METODI DELLA REVISIONE.....	27
3.1 Presentazione metodologica.....	27

3.2	Obiettivo della revisione.....	27
3.3	Quesito di ricerca e metodo PICO.....	27
3.4	Strategia di ricerca.....	28
3.4.1	Banche dati consultate.....	29
3.4.2	Parole chiave utilizzate e operatori booleani.....	29
3.4.3	Criteri di inclusione e criteri di esclusione della letteratura.....	29
3.4.4	Selezione finale degli articoli.....	30
3.4.4.1	Descrizione sintetica degli studi.....	30
4.	RISULTATI DELLA REVISIONE IN RAPPORTO AI QUESITI E ALLE IPOTESI.....	31
5.	DISCUSSIONE.....	55
5.1	Discussione critica dei risultati.....	55
5.2	Rilevanza per la pratica clinica.....	55
5.3	Limiti dello studio.....	56
5.4	Implicazioni future e ulteriori spunti per la ricerca.....	57
6.	CONCLUSIONI.....	59
6.1	Conclusioni della revisione.....	59
6.2	Considerazioni personali.....	59
	BIBLIOGRAFIA E SITOGRAFIA.....	61
	ALLEGATI.....	67
	Allegato 1. Tabella delle stringhe di ricerca.....	69
	Allegato 2. Tabella sintesi degli studi inclusi nella revisione della letteratura.....	77

ABBREVIAZIONI

FC: Fibrosi Cistica

RIFC: Registro Italiano Fibrosi Cistica

LIFC: Lega Italiana Fibrosi Cistica

CFTR: Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator (Regolatore della Conduttanza Transmembrana della Fibrosi Cistica)

CFF: Cystic Fibrosis Foundation

IRT: Tripsinogeno Immunoreattivo

NBS: Newborn Screening Test

FEV1: Forced Expiratory Volume in the 1st second (Volume Espiratorio Massimo nel 1° Secondo)

IMC: Indice di massa corporea

CFDKQ: Cystic Fibrosis Disease Knowledge Questionnaire

PERT: Pancreatic Enzyme Replacement Therapy

FE1: Elastasi pancreatica fecale - 1

CAPITOLO 1: INTRODUZIONE

La Fibrosi Cistica è una malattia genetica a trasmissione autosomica recessiva e coinvolgimento multisistemico, che colpisce principalmente l'apparato respiratorio e gastrointestinale. E' una delle patologie genetiche più comunemente diagnosticate, nonché la malattia autosomica recessiva più diffusa fra la popolazione caucasica.

Per i genitori, la diagnosi di Fibrosi Cistica nel figlio rappresenta ovviamente un duro colpo sia per l'aspetto della cronicità sia per l'attuale assenza di trattamenti curativi che consentano la guarigione. Il momento della scoperta può essere accompagnato da differenti stati emotivi quali la rabbia, lo sconforto, la tristezza: è importante, come professionisti sanitari, riconoscere come naturali queste emozioni e favorire nei genitori un processo di adattamento e di aderenza alla realtà, portandoli a riconoscere il potenziale positivo, non solo l'aspetto patologico, nel loro bambino.

Questa patologia richiede l'esecuzione di un gran numero di terapie e trattamenti da effettuare una o più volte durante la giornata, terapie che, soprattutto nei primi di anni di vita e/o finché il bambino non acquisisce un discreto grado di autonomia e consapevolezza, devono essere attuate dal caregiver, che quasi sempre coincide con la figura del genitore. In un momento di sconforto e sofferenza come quello che accompagna le prime fasi dopo la diagnosi, l'importanza delle loro azioni e contributi, tanto complessi quanto fondamentali, deve essere riconosciuta, incoraggiata e sostenuta fin da subito, da personale competente e formato.

Il luogo preferenziale in cui avviene il processo educativo e informativo, nonché la presa in cura globale del bambino e della sua famiglia, è il Centro Specialistico per la Fibrosi Cistica, struttura in grado di fornire risposte adeguate ai bisogni di crescita, considerando i problemi clinici e terapeutici specifici della malattia fin dai primi momenti dopo la diagnosi. In questi spazi di cura, in un clima di multidisciplinarietà, troviamo la figura dell'infermiere. L'infermiere in tale contesto si aggiorna continuamente per soddisfare le esigenze dei pazienti, rimane in contatto con le famiglie in caso di necessità anche oltre agli appuntamenti di follow-up, svolge un ruolo attivo con i genitori dal momento

della diagnosi e fornisce tutte le delucidazioni di cui hanno bisogno, offre supporto, consulenze ed informazioni individualizzate per soddisfare tutte le diverse esigenze. Il contatto fra genitore e infermiere è dunque essenziale.

In Italia però non esiste la figura dell'infermiere specializzato in FC e i professionisti acquisiscono le competenze specifiche dopo almeno tre anni di servizio: urge a tal proposito implementare le conoscenze e il ruolo infermieristico in tali contesti e nei confronti di questa patologia, vista l'innegabile importanza della sua figura, dato l'aumento dei numeri di pazienti malati e delle nuove diagnosi in età neonatale effettuate tramite screening. Il ruolo di questo professionista non deve essere ricondotto solamente ad una mera funzione informativa, ma anche e soprattutto educativa, "a portata di genitore": una figura che le famiglie possano sentire vicina, formata per rispondere ad ogni loro perplessità e che li accompagni con empatia e professionalità durante tutta l'evoluzione della patologia del figlio, dalla diagnosi in età pediatrica, fino all'età adulta.

1.1 DESCRIZIONE DI COME HA AVUTO ORIGINE IL LAVORO

Ho sempre nutrito un profondo interesse e una sincera sensibilità nei confronti dell'argomento della Fibrosi Cistica poiché all'interno della mia parentela è presente una persona affetta da tale patologia. Ho quindi vissuto indirettamente, nel corso degli anni, la complessità di questa malattia, fatta di terapie lunghe, complicate e quotidiane, di continue visite di follow-up, di ricadute frequenti, di segni invisibili, ma di sintomi spesso insidiosi.

Con il desiderio di approfondire l'argomento, durante il periodo di tirocinio effettuato presso l'U.O.C. di Patologia Neonatale, ho potuto trascorrere alcune giornate all'interno dell'Unità Operativa di Fibrosi Cistica, una realtà ambulatoriale fondata nel 2004, all'interno dell'Ospedale Santa Maria di Ca' Foncello di Treviso e collocata nel Dipartimento Materno-Infantile. Durante questa significativa esperienza ho potuto toccar con mano questa realtà, grazie alla disponibilità dei piccoli pazienti e dei loro genitori e comprendere il ruolo dell'infermiere in tale contesto di cura, grazie alla gentilezza di tutto il personale. Da qui, nasce l'interesse e volontà di approfondire la tematica, analizzando nello

specifico il ruolo educativo ricoperto dall'infermiere all'interno dei Centri Specialistici di FC.

1.2 SCOPO E FINALITÀ DELLA TESI

Lo scopo di questo elaborato di Tesi è dunque quello di sensibilizzare maggiormente la professione infermieristica sulla tematica della Fibrosi Cistica, analizzando specificatamente il coinvolgimento dell'infermiere nella realtà ambulatoriale.

Attraverso una revisione di letteratura, si vuole fornire un vademecum contenente le principali informazioni che un professionista infermiere che opera presso un Centro Specializzato di FC dovrebbe conoscere per erogare, in primis, un'assistenza adeguata ai piccoli pazienti malati, in secundis, per effettuare a propria volta un processo educativo e informativo efficace e completo ai genitori, che si affidano all'infermiere per essere guidati e supportati nel percorso di malattia del figlio e nella sua gestione quotidiana. Non si tratta solamente di nozioni teoriche, ma anche e soprattutto di azioni pratiche da interiorizzare e replicare.

Per poter offrire un'educazione ancor più mirata ed esaustiva, è stata ulteriormente interrogata la letteratura in merito ai dubbi e alle difficoltà riscontrati più frequentemente dai genitori nella gestione della patologia dei propri figli: lacune informative, aspetti tralasciati durante le spiegazioni e gli incontri presso il Centro, nozioni che, a posteriori, avrebbero ritenuto necessario possedere. Questa tesi, dunque, oltre a discernere gli aspetti fondamentali della patologia che necessitano di essere conosciuti dai professionisti infermieri e dai genitori, mira ad individuare gli aspetti carenti degli attuali piani informativi, per offrire interventi specifici e mirati alla correzione di tali mancanze: una minore e superficiale conoscenza della patologia, è stata associata infatti ad una minor adesione ai trattamenti, peggiorando l'*outcome* a breve/medio termine dei pazienti.

1.3 ORGANIZZAZIONE INTERNA DELLA TESI E DEL PERCORSO DI LAVORO

Questo lavoro di tesi è suddiviso in 4 sezioni principali; vi è un primo grande capitolo di background in cui viene inquadrato il tema della Fibrosi Cistica, dove vengono analizzati l'epidemiologia, gli aspetti diagnostici e curativi, le manifestazioni cliniche e il coinvolgimento della professione infermieristica. Nel secondo capitolo vengono esposte le informazioni rispetto alla metodologia utilizzata per svolgere questa revisione di letteratura, la presentazione metodologica, il quesito e le strategie di ricerca. Vengono esplicitati i passi che sono stati svolti per la produzione dell'elaborato e vengono stabiliti i criteri che hanno permesso di compiere una scelta del materiale trovato. Il terzo capitolo è dedicato alla sintesi dei risultati trovati. Questa parte è seguita da una discussione in cui viene fornita una cauta interpretazione di ciò che è stato analizzato in relazione al quesito di ricerca. Nel capitolo conclusivo invece vengono tirate le somme sul percorso svolto, sui risultati ottenuti e sulla loro utilità per il futuro professionale.

CAPITOLO 2: QUADRO TEORICO

2.1 LA FIBROSI CISTICA

La Fibrosi Cistica (o Mucoviscidosi) è una malattia genetica a trasmissione autosomica recessiva e coinvolgimento multisistemico, che colpisce principalmente l'apparato respiratorio e gastrointestinale. E' una delle patologie genetiche più comunemente diagnosticate (1), nonché la malattia autosomica recessiva più diffusa fra la popolazione caucasica (2), con un'incidenza di 1:3,200 individui (3). Tale dato però, varia significativamente in base all'etnia considerata, infatti nelle persone di origine africana l'incidenza è di 1:15,000, mentre nelle persone di origine asiatica è di 1:35,000 (4). Analizzando nello specifico la situazione epidemiologica in Italia, grazie ai dati raccolti dal Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC) e dalla Lega Italiana Fibrosi Cistica (LIFC), emerge che i malati nel nostro Paese siano circa 6,000, con quasi 200 nuove diagnosi all'anno. Nel 2020, l'età mediana dei pazienti era di 22,4 anni, con una prevalenza stimata di 9,79 malati per 100,000 abitanti e un'incidenza di 1:7,639. La classe maggiormente rappresentata è quella dei pazienti di età compresa fra i 18 e i 35 anni e la percentuale di maschi e femmine sul totale si attesta, rispettivamente, in media, al 51,6% e al 48,5%. Grazie all'avvento di nuove terapie e ai continui progressi assistenziali e diagnostici, si continua a registrare un costante aumento del numero di pazienti adulti per entrambi i sessi, infatti, nel 2020, il 60,5% dei pazienti aveva più di 18 anni (5)(6).

La Fibrosi Cistica (FC), descritta a partire dal 1938 come una patologia fatale legata esclusivamente all'infanzia, viene ora considerata una malattia nella quale gli individui colpiti possono essere anche adulti, essendo la sopravvivenza mediana stimata attualmente attorno ai 44,4 anni (1). Si calcola inoltre che circa il 3% della popolazione bianca sia portatore sano del gene della Fibrosi Cistica, ovvero 1:25 persone abbia solamente una copia alterata del gene CFTR, non manifestando così alcun sintomo di malattia (6).

2.1.1 ASPETTI GENETICI DELLA PATOLOGIA

La Fibrosi Cistica è una malattia genetica a trasmissione autosomica recessiva causata da mutazioni in entrambi gli alleli del gene CFTR, situato sul braccio

lungo del cromosoma 7 nella regione q31.2 (1), che codifica per il Regolatore della Conduttanza Transmembrana della Fibrosi Cistica (CFTR: Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator) (7), una proteina espressa in numerose cellule epiteliali e del sangue (8). Alterazioni strutturali di questa proteina causano il malfunzionamento o l'assenza dei canali del cloro presenti nelle membrane apicali della superficie polmonare e dell'epitelio ghiandolare, con la conseguente formazione di muco denso e appiccicoso, causa di infezioni polmonari croniche, della disfunzione pancreatica ed epatica e della ridotta fertilità. Vengono compromessi anche i canali del cloro presenti nelle ghiandole sudoripare e il paziente tende a produrre un sudore eccessivamente ricco di sale (1), come osservò per la prima volta, nel 1948, il Dottor Paul di Sant'Agnese dopo aver preso in cura dei bambini con FC che manifestavano disidratazione durante un'ondata di caldo a New York City (9). Oltre ad avere questo ruolo primario nel trasporto del cloruro, la CFTR è coinvolta nella regolazione del sodio, del potassio e del bicarbonato (10).

Ad oggi, sono state riconosciute più di 2.000 diverse mutazioni del gene CFTR, suddivise in 7 classi in base al difetto funzionale e ai loro effetti a livello cellulare. La variante più diffusa in Italia, come nel resto del Mondo, è la F508del (p.Phe508del) (1); si nota infatti che nel nostro Paese oltre il 68% dei pazienti è portatore di almeno una mutazione F508del del gene CFTR (5).

La specifica variante portata dall'individuo determina la quantità di proteina CFTR funzionante, risultando dunque parzialmente correlata anche alla gravità fenotipica manifestata e al coinvolgimento dei vari organi (11).

Le classi I, II, III, infatti, si manifestano con una clinica importante, causando insufficienza pancreatica, ileo da meconio, malnutrizione, epatopatia e un deterioramento più precoce e severo della funzionalità polmonare, in quanto alterano maggiormente il destino della proteina, impedendone totalmente la produzione (classe I) o producendone una incapace di svolgere la sua funzione (classe II e III). Le classi IV e V, invece, presentano un fenotipo meno severo, con una funzionalità pancreatica conservata, una malattia polmonare lieve ed un'aspettativa di vita maggiore rispetto alle classi precedenti poiché consentono la sintesi di una certa quota di proteina normale (classe V) o sintetizzano una

proteina, che seppur difettosa, riesce a svolgere in minima parte la sua funzione (classe IV).

Non vi è però una relazione esclusiva fra genotipo e fenotipo, infatti ad influire sui sintomi del singolo paziente non sono solo le mutazioni del gene CFTR, ma anche altri fattori genetici e ambientali. Questa considerazione spiega perché pazienti con mutazioni identiche, possono sviluppare forme diverse di sintomatologia e come l'identificazione di una specifica mutazione non consenta dunque di attribuire un significato inequivocabile per quanto riguarda l'evoluzione e la gravità della malattia (2)(12)(13).

2.1.2 DIAGNOSI

Le prospettive per i pazienti affetti da FC sono migliorate costantemente nel corso degli anni, grazie all'adozione di terapie aggressive ed efficaci e l'erogazione di cure in centri specializzati, ma soprattutto grazie alla possibilità di ottenere una diagnosi precoce (8). I vantaggi di una diagnosi precoce infatti sono molteplici: può essere così garantito un trattamento immediato presso i Centri di Riferimento (14), una maggiore attenzione alla salute dei polmoni, auspicando un rallentamento nella progressione della malattia polmonare, un miglioramento nello stato nutrizionale con l'assunzione tempestiva di enzimi pancreatici e un adeguato sostegno psicosociale alle famiglie (1).

La CFF (Cystic Fibrosis Foundation) ha pubblicato nel 2017 le linee guida di consenso stabilendo che una diagnosi di FC può essere fatta se un individuo ha una presentazione clinica coerente con la malattia, ovvero è risultato positivo allo screening neonatale, o manifesta caratteristiche cliniche coerenti con la FC (come ricorrenti malattie sinusali e polmonari, nutrizionali e anomalie gastrointestinali, anomalie urogenitali nei maschi e/o sindromi da deplezione salina), oppure possiede una storia familiare positiva di FC e l'evidente disfunzione del gene CFTR (1).

Dai dati del 2020, emerge che Italia la maggior parte dei pazienti ha ricevuto una diagnosi di FC entro il compimento del primo anno di vita (il 68,5%) oppure entro il secondo anno di vita (70,7%); le diagnosi effettuate in età adulta (> 18 anni) sono state il 13,4%. Per quanto riguarda le nuove diagnosi di malattia nel

2020 sono state 96, un numero nettamente inferiore rispetto agli anni precedenti, la maggior parte delle quali avvenute entro i primi 24 mesi di vita attraverso lo screening neonatale (5). Una diagnosi accurata e tempestiva di malattia è essenziale per i pazienti e le loro famiglie, senza di essa gli individui non hanno accesso ad importanti cure potenzialmente in grado di cambiare la loro vita, o d'altra parte, possono ricevere trattamenti inutili ed eccessivi se la FC non è la diagnosi corretta.

Pur essendo le nostre conoscenze decisamente aumentate nel corso dei decenni, attualmente, non esiste un test diagnostico che sia sufficientemente preciso per essere utilizzato in esclusiva. In definitiva infatti, la strategia migliore per giungere alla diagnosi è un approccio multimodale, che integra un'attenta valutazione clinica con la genotipizzazione e test funzionali CFTR approfonditi, qualora i test standard dovessero risultare equivoci (7).

2.1.2.1 DIAGNOSI PRENATALE, SCREENING NEONATALE E TEST GENETICO

Lo screening neonatale per la FC, introdotto nel 1980, è una procedura complessa che utilizza combinazioni multiple di test eseguite su una goccia di sangue prelevata con una puntura del tallone del neonato e raccolta su carta assorbente, in 3°- 4° giornata dalla nascita. Nel campione di sangue prelevato viene misurata la quantità di tripsinogeno immunoreattivo (IRT) presente: una concentrazione IRT molto alta suggerisce un danno pancreatico ipoteticamente compatibile con un quadro di FC. Questo marker risulta però aumentato anche nei bambini con mutazioni di classe IV o V associate quindi a sufficienza pancreatica. Neonati che hanno un valore di IRT elevato devono sottoporsi ad un'ulteriore valutazione tramite ripetizione del medesimo test 1/3 settimane dopo il primo (8). Tuttavia, i *newborn screening test* (NBS) devono sempre essere considerati come procedure di screening e non come studi diagnostici (16), infatti, per poter confermare la diagnosi, deve essere eseguito anche il test del sudore (14). Lo scopo del NBS è identificare neonati ad alto rischio di malattia, spesso molto prima che possano manifestare segni e sintomi clinici specifici (17).

In diversi Paesi la CF è stata aggiunta ai programmi di screening neonatale esistenti e la copertura della popolazione sottoposta a questa tipologia di screening in questi luoghi è quasi del 100% (15). Anche in Italia, le leggi 104/1992 e 548/1993 obbligano le Regioni ad offrire a tutti i nuovi nati questo screening gratuitamente (6).

Alcuni centri offrono inoltre la possibilità alle coppie in cui entrambi i genitori sanno di essere portatori sani del gene della FC, essendo per loro elevato il rischio di avere un figlio malato (25%), di indagare lo stato di salute del feto attraverso l'esecuzione di un test genetici. Questo test viene svolto attraverso il prelievo di un villo coriale (villocentesi) alla decima settimana di gravidanza. In caso di diagnosi di malattia nel feto la coppia può decidere di optare l'interruzione volontaria di gravidanza (Legge 22 maggio 1978, n° 194).

Se una persona qualsiasi della popolazione generale intende avere figli e desidera conoscere se è portatrice sana di malattia, può saperlo attraverso il test genetico per la FC. Se dal test risulta essere portatore o portatrice, è importante che anche il partner esegua il test genetico. Se entrambi risultano portatori possono ricorrere, in caso di gravidanza, alla diagnosi prenatale che può chiarire con certezza se il feto è o non è affetto da fibrosi cistica. È particolarmente importante che faccia il test genetico chi ha parenti con fibrosi cistica o parenti portatori del gene CFTR, perché ha maggiori probabilità, rispetto alla persona della popolazione generale, di essere portatore del gene CFTR (18), infatti 1 individuo su 25/26 è portatore asintomatico del gene responsabile della FC. Un bambino affetto da FC eredita una copia del gene difettoso da ciascun genitore. Ogni volta che due portatori sani hanno un figlio, le possibilità sono nel 25% (1 su 4) dei casi di avere un bimbo affetto da FC, nel 50% (1 su 2) dei casi di avere un bambino portatore sano, ma non affetto da FC e nel restante 25% (1 su 4) dei casi un bambino nè portatore sano nè malato (6).

2.1.2.2 TEST DEL SUDORE

Il test diagnostico più affidabile e diffuso per individuare la FC è la misurazione delle concentrazioni di elettroliti, nello specifico di cloruro, nel sudore, attraverso una procedura standardizzata, nota come metodo Gibson-Cooke,

istituita nel 1959 (19). Il sudore delle persone sane è ipotonico poiché il cloruro contenuto in esso viene riassorbito tramite il canale CFTR. Quando quest'ultimo non è funzionante però, il riassorbimento del cloruro non si verifica e questo spiega l'alto contenuto di sale nel sudore delle persone con FC.

Il metodo di scelta per raccogliere il campione di sudore è indolore e non invasivo e consiste nell'applicare sulla cute pulita del paziente (avambraccio o coscia) dei dischetti imbevuti di pilocarpina una sostanza che favorisce, tramite un bassissimo stimolo (iontoforesi) il rilascio di sudore da parte delle ghiandole sudoripare e in seguito raccoglierlo su carta da filtro o in un tubo capillare (14)(20). Negli individui con screening neonatale positivo, con caratteristiche cliniche coerenti con FC o anamnesi familiare positiva, è possibile effettuare diagnosi di FC se nel sudore, il valore del cloruro è ≥ 60 mmol/L. Negli individui con screening neonatale positivo, un valore di cloruro nel sudore < 30 mmol/l esclude la malattia, pur con qualche rara eccezione. Infine, valori di cloruro nel sudore nell'intervallo intermedio fra 30 e 59 mmol/L, in 2 diverse occasioni, non sono conclusivi, perché possono includere sia soggetti sani sia malati e richiedono di ricorrere all'analisi genetica specifica, che la ricerca delle mutazioni del gene CFTR (16)(18). Il test del sudore può essere eseguito a partire dalle due settimane di vita, quando il bambino ha un peso non inferiore ai 3 kg, ma è possibile effettuare il test anche nei neonati prematuri, se necessario. Ciò che importa è riuscire a raccogliere almeno 75 mg di sudore con carta da filtro e almeno 15 mg con capillare (21).

2.2 LA FIBROSI CISTICA IN ETÀ PEDIATRICA

La presa in carico del paziente pediatrico affetto da FC comincia subito dopo la diagnosi di malattia. E' fondamentale prestare attenzione anche ai familiari che vivono parallelamente un'esperienza stressante e una sofferenza spesso difficile da accettare; la loro collaborazione è un elemento imprescindibile (22).

Il bambino con FC ha in genere, durante l'infanzia, un aspetto sano e chi non conosce la situazione può sottovalutare alcuni suoi bisogni. C'è poi il rischio che, una volta messe al corrente, le persone che devono occuparsi di lui reagiscano con un atteggiamento eccessivamente protettivo. Una buona

informazione sulla malattia può meglio motivare la collaborazione di quanti si ritiene debbano essere informati (21).

Ad ogni età della crescita si possono favorire le capacità del bambino di convivere con la sua malattia: è importante usare parole adatte alla sua età e alla sua maturazione psicologica, stabilendo un rapporto di fiducia e di collaborazione, senza sottovalutare o sminuire l'importanza della patologia. Alcuni suggerimenti pratici per una corretta gestione del bambino negli anni dell'infanzia, periodo nel quale aumenta la sua consapevolezza di malattia e comincia a chiedere spiegazioni, possono essere di stimolare un dialogo con esempi concreti, fornendo informazioni non generiche, favorire un atteggiamento fiducioso, offrire sempre speranza e, qualsiasi cosa gli si dica, lo si faccia infondendogli amore e sicurezza, cercare parole e modi adeguati a far capire che si tratta di una realtà difficile, ma superabile, non mentire: bugie, omissioni e mezze verità verrebbero subito a galla e porterebbero il bambino a non fidarsi più della famiglia e degli operatori sanitari, evitare di sommergerlo subito di informazioni, farlo sentire libero di chiedere qualsiasi cosa riguardo alla sua salute (21).

2.2.1 MANIFESTAZIONI CLINICHE

La Fibrosi Cistica è una patologia che si manifesta in modo molto eterogeneo a causa delle più di 2000 diverse mutazioni che intervengono nel gene CFTR; gli effetti di una ridotta o assente funzionalità del canale del cloro può causare disfunzioni in molti organi e apparati con segni e i sintomi estremamente vari fra loro.

2.2.1.1. APPARATO RESPIRATORIO

Bronchi e polmoni sono interessati da bronchiti e broncopolmoniti ricorrenti, sostenute da batteri quali *Pseudomonas aeruginosa* e *Stafilococco aureo*. I polmoni, a causa delle infezioni e dell'infiammazione cronica, possono perdere progressivamente la loro normale capacità di funzionamento, fino ad arrivare all'insufficienza respiratoria. Con la progressione della malattia, la tosse, principale meccanismo di difesa contro il ristagno delle secrezioni, può diventare

costante e si accompagna ad una forte produzione di muco e pus con un'abbondante espettorazione. Nel tempo possono verificarsi delle ricadute, dette esacerbazioni, riconoscibili per la febbre, l'aumento della tosse e dell'espettorazione, ma anche per la perdita di appetito, il calo ponderale e la scarsa resistenza allo sforzo. Il torace può assumere una forma gonfia e rigida. Il malato avverte dispnea, resiste poco agli sforzi fisici e diventa incapace di portare a termine comuni attività (21).

Oltre ad essere ostruiti dal muco denso, i polmoni, a causa della mutata proteina CFTR, hanno un difetto nella prima linea di difesa contro i batteri. Inoltre l'infiammazione, innescata dall'infezione, conduce ad un'esagerata attivazione e produzione di globuli bianchi e citochine e la loro elevata concentrazione nelle vie aeree caratterizza l'aspetto purulento delle secrezioni. A mano a mano che queste cellule muoiono, liberano sostanze che contribuiscono a rendere ancor più spesso e vischioso il muco e a ledere i tessuti bronchiali; infatti i bronchi possono dilatarsi formando bronchiectasie o addirittura atelettasia (21).

Quasi tutti i pazienti presentano una sintomatologia tipica per rinite o sinusite. Frequenti sono anche i polipi nasali, ovvero escrescenze infiammatorie che originano dai seni paranasali: quando l'ostruzione nasale che determinano è importante vanno asportati tramite intervento chirurgico (21).

La tecnica più comunemente utilizzata per valutare lo stato funzionale dei polmoni consiste nelle prove spirometriche (21). La funzionalità polmonare è un importante indicatore della salute delle persone con FC e viene misurata utilizzando la percentuale di FEV1 (Volume Espiratorio Massimo nel 1° Secondo); in particolare in Italia nel 2020 il 91,3% dei pazienti con un'età compresa fra i 6 e i 17 anni, aveva un valore di FEV1% uguale o superiore al 70%, mentre la percentuale di soggetti con funzionalità respiratoria gravemente compromessa (FEV1% <40%) era pari allo 0,7% (5).

2.2.1.1 APPARATO GASTROINTESTINALE (PANCREAS ESOCRINO ED ENDOCRINO, INTESTINO, FEGATO E VIE BILIARI)

L'85-90% dei malati di FC sviluppa insufficienza pancreatica. Se il pancreas non funziona vi è una mal digestione soprattutto di grassi e proteine: il sintomo più

rilevante che la fa sospettare è la steatorrea, ovvero la presenza di feci abbondanti, di cattivo odore, untuose o saponose in cui sono contenuti molti grassi. Se non trattata è causa di malassorbimento che porta a malnutrizione, con un conseguente rallentamento della crescita in peso e altezza, nonché carenza di vitamine essenziali (21).

Nei soggetti in cui la funzionalità del pancreas è conservata, si possono verificare episodi ricorrenti di pancreatite, che si manifesta con dolori addominali alti a fascia che si propagano anche al dorso e con l'aumento dei livelli di enzimi pancreatici nel sangue (amilasi pancreatica, tripsina, lipasi).

A partire dall'adolescenza, le isole di Langerhans del pancreas che producono insulina possono essere danneggiate e sostituite da tessuto fibroso non funzionante. Riducendosi o venendo a mancare l'insulina, il glucosio non viene consumato correttamente e può comparire un'"intolleranza al glucosio" o un vero e proprio "diabete" (21).

A livello intestinale i problemi principali sono l'ileo da meconio alla nascita e le ostruzioni intestinali nelle età successive. In tutti i casi il problema si collega al ristagno di muco denso e asciutto che impedisce il normale transito delle feci (21). L'ileo da meconio può richiedere precocemente una terapia chirurgica, mentre le ostruzioni intestinali tardive, che si manifestano con stipsi e dolori addominali, si risolvono in genere con un trattamento medico intensivo a base di clisteri evacuativi o lassativi osmotici.

I dotti biliari contengono bile densa, disidratata e acida, che tende a non defluire; questo può portare a cirrosi biliare e abbastanza raramente, ad insufficienza epatica. Il fegato cirrotico è rigido e fibrotico e lascia passare con difficoltà il sangue: la pressione all'interno della vena porta può quindi aumentare, dando luogo a varici sanguinanti. Nei casi più gravi si può arrivare al trapianto di fegato (21).

Gli indicatori presi in considerazione per valutare lo stato nutrizionale dei pazienti sono il peso per lunghezza e la lunghezza per età per i bambini di età inferiore ai 24 mesi e l'indice di massa corporea (IMC) per tutti i pazienti di età maggiore di 2 anni. Dai dati raccolti nel 2020 nel nostro Paese emerge che la quota di neonati al di sotto del 10° percentile è del 17,9%. Si evince inoltre che,

nei primi 2 anni di età, i bambini con FC hanno valori di lunghezza per età inferiori rispetto alla popolazione di riferimento. Si osserva in generale un miglioramento dell'IMC con l'avanzare dell'età per entrambi i sessi, più marcato per gli uomini (5).

2.2.1.3 GHIANDOLE SUDORIPARE

A livello delle ghiandole sudoripare, l'alterata secrezione di acqua e di ioni cloro e sodio per l'anomia della proteina CFTR fa sì che il sudore secreto contenga una quantità maggiore di cloruro di sodio (sale) rispetto alla norma (21). Questa situazione può diventare potenzialmente pericolosa nei momenti in cui vi è un aumento della sudorazione come in corrispondenza di stati febbrili o sforzi fisici intensi. Con l'aumento della sudorazione, aumenta anche la perdita di sale da parte del bambino; se non vengono assunte idonee quantità di cloruro per rimpiazzare quello perso, si rischia la diselettrolitemia, ovvero una perdita cospicua di elettroliti (sodio, cloro, potassio) che può manifestarsi con sintomi quali anoressia, perdita di peso e appetito, stanchezza, nausea e vomito, crampi muscolari, occhi alonati e se non corretta in tempo può rappresentare un serio pericolo per il bambino (21). Per prevenire il rischio di perdite acute di sodio, è importante che il malato assuma quotidianamente un'adeguata supplementazione di sale (12).

2.2.1.4 APPARATO RIPRODUTTIVO

La fibrosi cistica non altera le capacità sessuali, può però determinare problemi di infertilità nei maschi o di ridotta fertilità nelle femmine. Nella maggior parte degli uomini infatti i dotti deferenti non si sono sviluppati perché già ostruiti da secreto denso nella vita fetale, si parla quindi di atresia o assenza bilaterale congenita dei dotti deferenti e questo provoca infertilità. Sono necessarie una visita andrologica ed un esame del liquido spermatico per diagnosticarla o escluderla (21).

Nelle donne con fibrosi cistica possono esserci irregolarità del ciclo mestruale e maggiori difficoltà ad avviare una gravidanza. Quelle che vogliono avere un figlio possono farlo senza importanti ripercussioni per il loro stato di salute se la

malattia respiratoria FC non è grave ed è tenuta sotto controllo; questa possibilità fa parte dei traguardi ottenute attraverso le cure, primo fra tutti l'aumento sempre maggiore della durata della vita dei malati (21).

2.2.2 CURE E TRATTAMENTI

La fibrosi cistica (FC) è al giorno d'oggi una malattia incurabile, anche se le terapie a disposizione sono molteplici. Per le persone affette da FC, la terapia intensiva e l'assistenza in un Centro specializzato fanno parte della loro quotidianità sin dalla nascita (23). Le cure attuali della fibrosi cistica consistono principalmente in:

-antibioticoterapia: gli antibiotici sono farmaci capaci di rallentare o arrestare la proliferazione dei batteri; sono uno strumento indispensabile nel trattamento della malattia respiratoria, che è caratterizzata da infezioni ricorrenti prima e croniche poi. La terapia antibiotica ideale è quella "mirata", cioè indirizzata in modo specifico contro i batteri presenti di volta in volta nelle secrezioni bronchiali dei pazienti: per conoscere quali batteri sono presenti vengono periodicamente raccolti campioni delle secrezioni bronchiali (escreato) oppure viene effettuato il tampone faringeo o l'aspirato ipofaringeo. Il materiale prelevato viene inviato in laboratorio; qui viene eseguita la coltura, che individua il tipo di batteri presenti e l'antibiogramma. Le infezioni acute sono più frequenti nell'età infantile: in questa fase l'uso degli antibiotici è mirato ad eradicare i batteri e quindi l'infezione. Con il passare degli anni, questo diventa più difficile ed è possibile l'instaurarsi dell'infezione respiratoria cronica; in questo caso gli antibiotici hanno due scopi: contenere la carica e l'aggressività dei batteri, "terapia di mantenimento" e risolvere le esacerbazioni. Gli antibiotici possono essere somministrati per via orale, intramuscolare, inalatoria (aerosol) o endovenosa; quest'ultima è la modalità più efficace perché consente di ottenere le più elevate concentrazioni di antibiotici nei polmoni ed è indispensabile soprattutto in caso di lesioni polmonari importanti e nelle esacerbazioni in corso di infezione respiratoria cronica (21);

-aerosolterapia: l'aerosol è una sospensione in aria di particelle solide o liquide; le particelle o le goccioline possono essere farmaci (antibiotici, mucolitici,

cortisonici, broncodilatatori, ecc.) che in questo modo vengono “inalati”, per andare a depositarsi direttamente nelle vie respiratorie. Il vantaggio dell’aerosol, rispetto alle altre vie di somministrazione, è quello di ottenere una maggiore concentrazione del farmaco nelle vie respiratorie profonde, riducendo al minimo gli effetti collaterali dannosi su altri organi. E’ sicuramente una terapia impegnativa: va fatta in più sedute quotidiane (in genere due), richiede nei bambini piccoli la collaborazione di un familiare, mentre nei più grandi è importante l’istruzione all’autogestione degli strumenti e della modalità di esecuzione. Gli apparecchi utilizzati per l’aerosol sono di diversi tipi, i più diffusi sono quelli a compressione (es. Nebula o Pari LC). La scelta dell’apparecchio più idoneo viene fatta insieme ai medici, tenendo conto del tipo di terapia da effettuare, età, costi, tempi di somministrazione e preferenze dei singoli pazienti (21);

-fisioterapia drenante: la fisioterapia respiratoria è un’importante terapia di supporto, che ha lo scopo di mantenere le vie aeree libere dalle secrezioni, rimuovere il muco denso e appiccicoso dalle vie aeree, riducendo la possibilità di infezioni. Inoltre mantenere l’albero respiratorio sgombro da secrezioni migliora il respiro e aiuta i farmaci a svolgere al meglio la loro azione. Esistono varie tecniche di fisioterapia respiratoria e fra tutte, deve essere individuata quella più adatta al trattamento del bambino. Inoltre, anche l’attività fisica deve essere incoraggiata fin dall’infanzia perché non solo aiuta a rimuovere le secrezioni bronchiali tramite lo scuotimento impresso indirettamente al torace, ma anche favorisce e rinforza il buon funzionamento cardio-respiratorio, dà sicurezza al controllo del proprio corpo, sviluppa l’autostima e la buona immagine di sé stessi, facilita la socializzazione nel contatto e nel confronto con altri (21);

-trattamento enzimatico sostitutivo e nutrizione adeguata: per assicurare una crescita normale, nei casi di bambini con pancreas non funzionante, sono indispensabili una dieta ipercalorica, un’alimentazione ricca di grassi soprattutto “insaturi”, come quelli contenuti nel pesce e nei semi di mais e girasole e integrata da vitamine E, A, D, K, nonché supplementata con sale, specie nel bambino piccolo, e particolarmente nella stagione calda, nei periodi di febbre e

l'esercizio fisico sostenuto. Il trattamento cardine dell'insufficienza pancreatica è rappresentato dalla somministrazione degli enzimi pancreatici (21).

Le terapie utilizzate in passato riuscivano a curare solo i sintomi, mentre i nuovi medicinali disponibili, i cosiddetti modulatori CFTR, correggono il malfunzionamento del canale del cloro e modificano la proteina CFTR così da ottenere, nel migliore dei casi, una funzione cellulare quasi normale. Questi farmaci, intervenendo sul canale CFTR, non eliminano il difetto genetico, ma possono ridurre notevolmente i sintomi. Grazie a questi nuovi modulatori, molti pazienti raggiungono un notevole miglioramento della qualità della vita, anche se sfortunatamente non possono essere somministrati in circa il 20% della popolazione malata a causa della loro configurazione genetica (23).

Infine, quando la fibrosi cistica raggiunge uno stadio avanzato, l'ultima misura terapeutica resta il trapianto di polmoni. Questa opzione è da preferire quando la funzione polmonare è così limitata da compromettere enormemente la qualità della vita dei pazienti e il rischio di morire sarebbe particolarmente elevato in presenza di un'infezione grave. Si tratta di un processo difficile per le persone affette da FC, che hanno quindi bisogno di essere seguite da vicino da un medico specializzato, eventualmente anche con il coinvolgimento di psicologi e psichiatri. Vengono trapiantati entrambi i lobi polmonari e le principali complicanze post-trapianto sono le infezioni e il rigetto del nuovo organo (21).

2.2.2.1 I CENTRI SPECIALISTICI DI DIAGNOSI E CURA

E' stato dimostrato che i bambini affetti da Fibrosi Cistica hanno una migliore qualità di vita se vengono seguiti presso un Centro specialistico in grado di fornire risposte adeguate ai loro bisogni di crescita, considerando i problemi clinici e terapeutici specifici della malattia (12). A tal proposito, grazie alla legge n.548 promulgata il 23 dicembre 1993 "Disposizioni per la prevenzione e la cura della Fibrosi Cistica", sono stati istituiti Centri di riferimento regionali, nei quali agiscono operatori preparati e competenti per garantire un'assistenza globale ottimale. Presso questi centri di FC, operano infatti pediatri, fisioterapisti, esperti di fisioterapia respiratoria, dietisti, infermieri, assistenti sociali e psicologi (12). In Italia, è presente almeno uno di questi Centri Specializzati per regione; nello

specifico in Veneto, sono presenti il Centro Regionale Veneto per la FC di Verona e il Servizio di Supporto per la FC di Treviso (24)(18).

2.2.2.2 IL CENTRO DI RIFERIMENTO PER LA FIBROSI CISTICA DI TREVISO

L'Unità Operativa di Fibrosi Cistica è una realtà ambulatoriale fondata nel 2004, all'interno dell'Ospedale Santa Maria di Ca' Foncello di Treviso e collocata nel Dipartimento Materno-Infantile. Offre assistenza specifica ai bambini e agli adulti affetti da Fibrosi Cistica come Centro riconosciuto a livello regionale, di supporto al Centro per la Fibrosi Cistica di Verona. Vengono seguiti infatti in regime ambulatoriale pazienti di tutte le età afferenti da Treviso e dalle province limitrofe, mentre i ricoveri sono garantiti solo per i pazienti in età evolutiva. All'interno della Struttura Dipartimentale è stato istituito anche un ambulatorio di Pneumologia Pediatrica dove vengono seguiti pazienti con Broncopneumopatie Croniche (bronchiectasie, discinesia ciliare, ecc) e un ambulatorio che segue, in collaborazione con UOC di Patologia Neonatale, bambini con broncodisplasia. L'attività svolta è di tipo multidisciplinare, infatti il team di professionisti è composto da medici, infermiere, fisioterapisti e psicologi che collaborano attivamente per rispondere in maniera precisa e puntuale ai bisogni di salute dei pazienti (25). Il Centro Fibrosi Cistica di Verona e l'Unità Operativa di Fibrosi Cistica di Treviso hanno fra i propri obiettivi primari la collaborazione con Centri di eccellenza in tutto il mondo, Associazioni di pazienti, Società Scientifiche nazionali e internazionali con lo scopo di implementare programmi di ricerca multicentrici e partecipare a iniziative che migliorino la conoscenza della malattia, le possibilità di cura e la qualità di vita dei pazienti (26).

2.2.3 L'INFERMIERE E LA FIBROSI CISTICA

Il professionista infermiere è un compagno di viaggio presente per tutta l'evoluzione della malattia. Oltre a svolgere un ruolo educativo, di advocacy e sostegno psicosociale, soprattutto in particolari momenti come durante la diagnosi, il primo ricovero in ospedale o per problematiche riguardanti il

trapianto e il fine vita, fornisce sostegno e istruzioni per la corretta gestione della terapia a domicilio, in particolare per terapia antibiotica domiciliare, la terapia con nebulizzatore, l'alimentazione enterale e la ventilazione non invasiva, istruisce e sensibilizza il personale che lavora presso gli asili nido, le scuole, luoghi di istruzione superiore e altri luoghi di lavoro, funge da collegamento tra paziente e famiglia, comunità e ospedale, offre la continuità delle cure tramite l'assistenza domiciliare, funge da risorsa per la formazione e l'educazione degli altri professionisti coinvolti nella cura della FC (27).

Il suo ruolo non si esplica solamente nell'ambito ambulatoriale, dove collabora nella valutazione dell'accrescimento in peso e altezza del bambino, del suo stato di benessere, della funzionalità respiratoria, della presenza di infezioni e dell'adeguatezza delle terapie. E' presente inoltre nell'ambito del Day Hospital dove assiste e collabora all'esecuzione di esami di laboratorio e strumentali particolarmente complessi e monitora le condizioni di salute del paziente nelle ore successive. Infine, offre la propria assistenza infermieristica nei reparti di degenza dove effettua la somministrazione di terapie antibiotiche endovena o altre terapie complesse in regime di ricovero; egli è a conoscenza del fatto che questa realtà alteri i ritmi familiari e riduca le possibilità di sostegno reciproco tra i genitori, che non possono stare entrambi in reparto per tutta la durata della degenza del figlio ed offre a maggior ragione tutta la sua vicinanza e il suo supporto (12).

Deve essere precisato però che in Italia non esiste la figura dell'infermiere specializzato in FC e i professionisti acquisiscono le competenze specifiche dopo almeno tre anni di servizio. Gli infermieri che prestano servizio nei centri Italiani di diagnosi e cura per la FC hanno fatte proprie le *Core Competencies*, riportate nell'*European Cystic Fibrosis Society Standards of Care* del 2014 (18).

2.2.3.1 DALL'INFORMAZIONE ALL'EDUCAZIONE DEI GIOVANI PAZIENTI E DEI LORO GENITORI

Molti genitori hanno difficoltà nei primi momenti a credere che la diagnosi sia corretta, soprattutto se il proprio bambino sembra stare bene; molti provano rabbia o si sentono addirittura in colpa. È importante per loro fin dalle fasi iniziali

trovare del personale preparato e comprensivo presso i Centri Specializzati di FC a cui sono indirizzati: l'infermiere in tali contesti riveste un ruolo fondamentale per l'educazione e il sostegno dei genitori, diventando un punto di riferimento e una guida nei momenti particolarmente difficili. L'infermiere riconosce e comprende i loro sentimenti di rabbia e paura, frustrazione e timore; senza troppa invadenza fa sentire la propria presenza e il proprio supporto: risulta un po' più facile infatti affrontare la malattia se c'è qualcuno sempre disponibile a cui potersi rivolgere, sia per consigli pratici che per un supporto emotivo (21).

Il coinvolgimento familiare nelle pratiche terapeutiche, soprattutto finché il bambino non raggiunge un buon grado di indipendenza, è fondamentale: ci sono infatti molte terapie che il paziente e la sua famiglia devono imparare ad autogestire in autonomia e riprodurre a domicilio (21)(28). Non solo informazione quindi, intesa come un passaggio passivo di informazioni basato su colui che fornisce le nozioni, ma educazione, ovvero un processo attivo e dinamico basato su colui che apprende.

L'OMS definisce l'educazione terapeutica come “un processo permanente, integrato alle cure e centrato sul paziente. L'educazione implica attività organizzate di sensibilizzazione, informazione, apprendimento dell'autogestione e sostegno psicologico concernenti la malattia, il trattamento prescritto, le terapie, il contesto ospedaliero e di cura, le informazioni relative all'organizzazione e i comportamenti di salute e di malattia. [...] Forma il malato affinché possa acquisire un 'sapere, saper fare e un saper essere' adeguato per raggiungere un equilibrio tra la sua vita e il controllo ottimale della malattia [...] E' un processo continuo che fa parte integrante della cura (29)(30)”. L'infermiere ricopre dunque un ruolo fondamentale essendo a lui demandato l'addestramento teorico-pratico del paziente e delle persone per lui significative: la comprensione delle caratteristiche della malattia è fondamentale per l'efficacia delle cure e per garantire una buona compliance.

2.2.3.2 ASPETTI PSICOLOGICI E STRESS DEI CAREGIVER

Quando parliamo di FC ci riferiamo, nella maggior parte dei casi, ad una malattia severa e complessa, cronica e attualmente senza possibilità di guarigione; una

diagnosi di tale entità, giustamente, spaventa e preoccupa i neogenitori. Anche se il bambino malato potrà fare moltissime cose che fanno parte della vita normale, come andare a scuola, fare sport, avere e frequentare amici, inserirsi nella vita sociale, lavorare, dovrà effettuare le cure previste ogni giorno per tutta la vita (21). L'impegno richiesto ai genitori per l'attuazione del programma terapeutico, soprattutto nei primi anni dopo la diagnosi, è gravoso e impegnativo, ma ha lo scopo ben preciso di contrastare la malattia e di favorire la crescita e il benessere del bambino (12).

Il carattere cronico e severo della malattia rappresenta un fattore di rischio per l'equilibrio psicologico e gli stati emotivi che si vengono a creare nei genitori, rischiando di riversarsi anche sul bambino malato. Gli aspetti psicologici secondari alla malattia perciò vanno considerati, gradualmente, una parte integrante dei problemi che si debbono affrontare, per realizzare un equilibrio vitale che consenta un ragionevole adattamento dei genitori (e della famiglia nel suo complesso) alla situazione inattesa (21). A causa delle difficoltà che possono emergere con il passare dei mesi e degli anni, all'interno dei Centri di Riferimento di FC è presente un team di psicologi, i quali svolgono la loro attività affinché i genitori possano sentirsi sostenuti nell'impegno terapeutico nei confronti nei propri figli e i bambini possano affrontare con serenità le tappe della loro crescita (12).

2.2.4 UNO SGUARDO AL FUTURO

Dopo la diagnosi, i genitori fanno fatica ad immaginare che il futuro possa portare eventi positivi, perciò è importante che sappiano che i bambini con FC hanno capacità intellettuali del tutto normali e che possono raggiungere gli stessi traguardi scolastici dei loro coetanei. Gli adolescenti con FC hanno generalmente un buon grado di autostima e sono "socialmente competenti" e una notevole percentuale di adulti con FC vive una vita piena e produttiva. Le cure e l'organizzazione dei centri di cura hanno fortemente migliorato l'aspettativa di vita e continuano a farlo, al punto che oggi molti medici e ricercatori pensano che la malattia FC sia destinata a perdere il suo carattere di malattia dei bambini con decorso successivo inevitabilmente grave e mortale, per diventare una

“malattia cronica dell’età adulta”. Nel campo della fibrosi cistica la ricerca è in continua evoluzione e si impegna quotidianamente per migliorare e ottimizzare le cure attualmente disponibili, ma anche trovare cure “risolutive” per guarire dalla fibrosi cistica agendo direttamente sulla causa primaria, ovvero il gene CFTR mutato e la proteina CFTR difettosa (21). Sono in fase di valutazione infatti nuove strategie terapeutiche che potrebbero rivelarsi in grado di correggere il difetto che sta alla base della malattia e quindi essere utilizzate come terapie più specifiche e non solo in grado di controllarne la sintomatologia e rallentarne l’inesorabile progressione (12). Questo può aiutare a guardare al futuro con una visione più ampia e positiva e a capire che la vita ha molte smature da vivere e che la FC, seppur molto importante, è solamente una di queste.

CAPITOLO 3: MATERIALI E METODI DELLA REVISIONE

3.1 PRESENTAZIONE METODOLOGICA

La laureanda si è proposta di eseguire una revisione della letteratura per verificare l'esistenza di studi che trattino la gestione infermieristica del paziente pediatrico affetto da Fibrosi Cistica, nonché il ruolo di questo professionista nel processo educativo rivolto ai genitori di questi bambini. Si è inoltre cercato di individuare, in tal senso, gli aspetti che, seppur importanti, vengono spesso tralasciati dagli attuali piani informativi e possono essere causa di superficialità nell'esecuzione dei trattamenti, compromettendo la qualità di vita dei pazienti fin dai primi mesi di vita.

3.2 OBIETTIVO DELLA REVISIONE

La revisione in questione si propone come obiettivo cardine quello di individuare nella letteratura internazionale le migliori raccomandazioni, aggiornate e validate, che un professionista infermiere occupato presso un Centro Specializzato di Fibrosi Cistica deve conoscere per poter erogare un'assistenza adeguata ai piccoli pazienti che vi afferiscono, nonché per poter realizzare, a propria volta, un programma educativo efficace rivolto ai genitori di questi bambini, primi responsabili dell'attuazione alle cure e dell'adesione ai trattamenti. Inoltre, mira ad individuare gli aspetti in cui questo processo informativo risulta carente, per poter erogare in futuro, tramite la correzione di tali mancanze, un programma educativo quanto più completo ed efficace possibile, in grado di sostenere adeguatamente le famiglie nel processo di adattamento a questa patologia cronica.

3.3 QUESITO DI RICERCA E METODO PICO

Il quesito principale alla base della ricerca è stato il seguente: “Quali sono le migliori strategie infermieristiche per garantire un'educazione efficace dei genitori di bambini affetti da fibrosi cistica?”.

P	Genitori dei bambini affetti da Fibrosi Cistica (0-18 anni)
I	Educazione infermieristica
C	/
O	Piena consapevolezza della malattia dei figli, autonomia nella gestione, attuazione corretta delle procedure terapeutiche

La revisione della letteratura ha suscitato inoltre anche le seguenti domande: “Su quali aspetti deve essere migliorata e integrata l’educazione infermieristica dei genitori di bambini affetti da fibrosi cistica?”; “Su quali aspetti si articola maggiormente l’assistenza infermieristica al bambino affetto da Fibrosi Cistica?”; “Quali sono le conoscenze che un infermiere assunto presso un Centro Specializzato deve necessariamente possedere in merito alla Fibrosi Cistica e qual è il suo ruolo in tale contesto?”.

3.4 STRATEGIA DI RICERCA

Per rispondere ai quesiti di ricerca è stata redatta una revisione della letteratura mediante esplorazione del database scientifico di PubMed. La consultazione dei documenti in versione elettronica è stata possibile mediante l’utilizzo del servizio di Auth-Proxy fornito dalla Biblioteca Pinali dell’Università di Padova. Per la ricerca è stato utilizzato il metodo PIO, precedentemente illustrato. La ricerca è stata effettuata tra agosto 2022 e settembre 2022.

La ricerca ha preso avvio da una libera consultazione di numerose pagine web, rintracciate mediante il motore di ricerca Google e di una aspecifica e generica ricerca di studi presenti in letteratura, con lo scopo di comprendere al meglio la natura della patologia e strutturare un quesito di ricerca efficace. Dopo aver circoscritto il problema e individuato l’obiettivo, la ricerca si è primariamente concentrata su articoli scientifici il cui titolo o il cui *abstract* parlasse di Fibrosi Cistica e delle implicazioni nella sua gestione. In seguito, l’attenzione si è spostata sulla ricerca di materiale riguardate i processi educativi nei confronti

dei genitori, nonché gli aspetti critici e le lacune informative. Combinando i risultati delle stringhe di ricerca si è ottenuto un totale complessivo di 1527 articoli, di cui 1484 articoli sono stati scartati perché solo parzialmente attinenti alla ricerca o perché non corrispondevano ai criteri di inclusione prefissati.

3.4.1 BANCHE DATI CONSULTATE

La banca dati consultata per rispondere alle domande di ricerca è stata PUBMED, nella quale è stata effettuata la ricerca sia con termini liberi che indicizzati tramite MeSH.

3.4.2 PAROLE CHIAVE UTILIZZATE E OPERATORI BOOLEANI

Le *keywords* utilizzate nelle stringhe di ricerca sono state le seguenti:

((("Cystic Fibrosis"[Mesh]) AND "Infant"[Mesh]

("Cystic Fibrosis"[Mesh]) AND "Guideline" [Publication Type]

((("Cystic Fibrosis"[Mesh]) AND "Standard of Care"[Mesh]

((("Cystic Fibrosis"[Mesh]) AND "Parents"[Mesh])

“Cystic fibrosis” AND “lung health” AND “chronic medications”

((("Cystic Fibrosis"[Mesh]) AND "Practice Guidelines as Topic"[Mesh]

“Cystic fibrosis” AND AND “knowledge”

“Cystic fibrosis” AND “parents” AND “Information needs”

“Cystic fibrosis” AND “patients” AND “needs”

L'operatore booleano utilizzato è stato AND.

3.4.3 CRITERI DI INCLUSIONE E CRITERI DI ESCLUSIONE DELLA LETTERATURA

Inizialmente le tipologie di studio prescelte erano state linee guida, Systematic Reviews e le Meta Analysis; la ricerca però è stata in seguito ampliata ad altre tipologie di studio come Review, Practice Guidelines e Journal Article. L'intervallo di tempo impostato per la ricerca delle linee guida è stato di 13 anni, poiché risalivano al 2009 alcune fra le più importanti raccomandazioni sulla gestione della FC nei bambini. Per quanto riguarda le altre tipologie di articoli,

è stato prediletto un lasso temporale di 10 anni, ridotto a 5 anni qualora la quantità di materiale e di nuove produzioni lo permettesse. Per condurre la ricerca sono stati adottati dei filtri che imponessero dei limiti, al fine di renderla più specifica e orientata all'argomento di tesi. I limiti generalmente utilizzati sono stati: il genere umano, la disponibilità del Free full text, la lingua inglese. Per quanto riguarda il limite d'età, si è deciso di impostare "Age: Child birth-18 years" per la ricerca di guidelines e practise guidelines affinché venissero reperiti in letteratura solamente articoli che trattassero specificatamente la gestione della patologia in questa fascia d'età. Per quanto riguarda le altre tipologie di studio, il limite d'età è stato rimosso per poter reperire tutto il materiale disponibile e solo in un secondo momento scartare ciò che non si riteneva indispensabile per l'elaborato in esame.

Gli altri articoli invece sono stati scartati se, tramite la lettura del titolo o dell'*abstract*, risultavano poco coerenti con il quesito di ricerca, erano stati pubblicati prima del 2009, non avevano la disponibilità del Free Full Text.

3.4.3 SELEZIONE FINALE DEGLI ARTICOLI

La ricerca bibliografica in PubMed ha permesso l'individuazione di 43 articoli potenzialmente interessanti. L'applicazione dei criteri sopra elencati ha determinato la selezione finale di 19 articoli. Le stringhe di ricerca utilizzate, gli articoli reperiti e infine gli articoli selezionati sono contenuti all'interno dell'ALLEGATO 1 (Tabella riassuntiva degli studi individuati).

3.4.4.1 DESCRIZIONE SINTETICA DEGLI STUDI

La descrizione sintetica degli articoli selezionati per la revisione di letteratura è contenuta all'interno dell'ALLEGATO 2 (Tabella riassuntiva degli articoli inclusi nella revisione della letteratura).

CAPITOLO 4: RISULTATI DELLA REVISIONE IN RAPPORTO AI QUESITI E ALLE IPOTESI

Tramite la ricerca in letteratura sono stati selezionati 19 articoli che corrispondevano ai criteri di inclusione stabiliti. I risultati della ricerca sono stati divisi per argomento coerentemente con le domande di ricerca stilate. Il contenuto degli studi è stato riassunto schematicamente (ALLEGATO 2).

- Cos'è un Centro Specializzato per la Fibrosi Cistica e qual è il ruolo dell'infermiere in tale contesto di cura?

Le persone affette da Fibrosi Cistica hanno bisogno di cure complesse, che richiedono competenze mediche e sanitarie specialistiche. L'aspettativa di vita di questi pazienti è aumentata in modo significativo negli ultimi decenni grazie a trattamenti più efficaci, erogati soprattutto presso centri altamente specializzati: è stato dimostrato infatti che i pazienti che frequentano i Centri Specializzati per la cura della Fibrosi Cistica hanno un benessere e una funzionalità polmonare migliori rispetto a quelli che non lo fanno. Così, il Centro per la FC è diventato il modello di cura di questi pazienti: un luogo in cui poter ricevere un'assistenza completa da personale formato. Il nucleo operativo di questo Centro è il team multidisciplinare, un insieme di professionisti in grado di erogare cure adeguate e di alta qualità per rispondere alle complesse sfide mediche che questa malattia impone, utilizzando efficaci programmi diagnostici e di trattamento olistico. Ogni disciplina coinvolta dovrebbe incoraggiare lo sviluppo professionale e la ricerca continui, stabilendo un proprio, rigoroso, quadro, per garantire che i bisogni dei pazienti correlati alla propria figura professionale vengano soddisfatti (31).

Le modalità di cura della FC hanno un notevole impatto sui risultati di salute dei pazienti: la pratica clinica dovrebbe essere, ove possibile, basata sui risultati più recenti della ricerca, su linee guida cliniche e prove di efficacia. I professionisti, adeguatamente formati e qualificati, hanno la responsabilità di mantenere aggiornate e migliorate le proprie conoscenze e competenze, attraverso un approccio proattivo di sviluppo professionale continuo. Il team multidisciplinare è formato da medici, fisioterapisti, dietisti, psicologi, microbiologi, genetisti e ovviamente infermieri (31).

Il ruolo dell'infermiere in tale contesto dovrebbe includere l'educazione, l'advocacy e il sostegno psicosociale dei pazienti, in particolare in momenti come la diagnosi, il primo ricovero in ospedale o durante il fine vita, il sostegno per convivere con questa malattia a domicilio, le istruzioni per attuare correttamente i trattamenti, in particolare la terapia con nebulizzatore o la ventilazione non invasiva, l'educazione di altri enti sulla FC, compresi gli asili nido, i luoghi di istruzione e i luoghi di lavoro, il collegamento tra paziente e famiglia, comunità e ospedale, la formazione e l'educazione degli altri professionisti coinvolti nella cura della FC. L'infermiere specialista è in grado di eseguire i trattamenti, riconoscere e monitorare i cambiamenti, conosce la Fibrosi Cistica e le problematiche ad essa associate, educa i pazienti, i familiari e altri operatori sanitari, supporta e assiste, promuove la ricerca, esegue programmi di cura individualizzati e basati sulle evidenze, incentiva uno sviluppo professionale continuo attraverso la partecipazione a corsi di formazione e conferenze. L'infermiere fornisce supporto qualificato e assistenza diretta al paziente e alla famiglia ovunque sia necessario, sia in ospedale che a domicilio. Svolge un ruolo attivo nel parlare con i genitori al momento della diagnosi e fornisce supporto e formazione continui durante tutto il percorso di malattia, offre consulenza e l'istruzione, che deve essere individualizzata per soddisfare le diverse esigenze (31).

Durante i primi anni di vita, lo specialista fornisce consigli pratici e supporto psicosociale, come ad esempio per la somministrazione di farmaci, per la gestione della nutrizione, per l'aggiustamento della terapia sostitutiva con gli enzimi pancreatici in collaborazione con il dietista, riconosce precocemente infezioni polmonari e prende decisioni su quando chiedere una consulenza o iniziare un trattamento, gestisce la clearance delle vie aeree e i vari esercizi in collaborazione con il fisioterapista, elargisce consigli sulla gestione scolastica della malattia, nonché dei vari aspetti familiari come la pianificazione di avere altri figli. Quando un bambino malato inizia la scuola, l'infermiere potrà, con il consenso dei genitori, visitare la scuola per educare e preparare gli insegnanti a gestire la FC, fungere da collegamento fra contesto di cura e scuola per facilitare l'accesso alle visite ospedaliere e di follow-up, affrontare la crescente

indipendenza del bambino. Egli aiuta i genitori permettendo loro di discutere delle proprie ansie in un ambiente sicuro e familiare. La maggior parte dei bambini con FC in età scolare vive in buone condizioni generali e di salute e partecipa a tutte le attività accademiche, sportive e sociali previste. Qualora però fossero necessari ulteriori trattamenti, l'infermiere fornisce il suo supporto durante la terapia endovenosa o l'alimentazione enterale. L'infermiere è in grado di fornire un'assistenza individualizzata e calibrata in base alle esigenze specifiche correlate all'età del paziente; durante gli anni dell'adolescenza infatti, periodo in cui si verificano cambiamenti fisici ed emotivi, deve essere in grado di affrontare argomenti come l'utilizzo di droghe, l'adesione ai trattamenti, l'aumento della responsabilità, la consapevolezza e l'autocura, l'importanza di affrontare una sessualità sicura e di promuovere la propria sicurezza; durante l'età adulta invece l'infermiere aiuta il paziente a mantenere un equilibrio tra l'adesione al trattamento e il proprio stile di vita, e a riconoscere la necessità di adattare i regimi di trattamento alle proprie esigenze. Ciò includerà l'educazione dei datori di lavoro e dei colleghi, il collegamento con le agenzie governative e il luogo di lavoro per garantire il massimo supporto, finanziario e pratico per consentire ai pazienti di rimanere occupati, la formazione e il collegamento con i medici di famiglia e i farmacisti locali, l'istruzione, la consulenza e il supporto, pratico ed emotivo, su questioni riproduttive (31).

- Su quali aspetti si articola maggiormente l'assistenza infermieristica al bambino affetto da Fibrosi Cistica? In quali ambiti devono essere prioritariamente educati i genitori?

Situazione digestivo-nutrizionale: L'attenzione nella gestione dell'alimentazione dovrebbe iniziare il prima possibile dopo la diagnosi, unita a follow-up frequenti e all'educazione dei familiari. La mutazione nel gene codificante la proteina regolatrice della conduttanza transmembrana della Fibrosi Cistica (CFTR), si traduce in un alterato trasporto di ioni sodio e cloruro attraverso le membrane epiteliali e cellulari. Di conseguenza, il trasporto è anormale e le secrezioni mucose si addensano, compromettendo la funzionalità di organi come i polmoni e il pancreas, nonché fegato, cistifellea e intestino. Nei lattanti e nei bambini, per valutare se la nutrizione è adeguata viene presa in

considerazione la loro crescita in rapporto a quella di un bambino della stessa età non affetto da FC. Negli adulti invece, il valore di riferimento è l'indice di massa corporea (BMI). Uno scarso stato nutrizionale si traduce in una crescita stentata, come rilevato dai percentili di peso e altezza bassi per l'età. Se non trattata, tale denutrizione correlata alla FC può portare a gravi problemi, compresa una funzionalità cognitiva compromessa. Nei casi più gravi, può peggiorare progressivamente anche la funzionalità polmonare e compromettere la sopravvivenza dell'individuo. Con il progredire della malattia, un'ampia gamma di complicazioni metaboliche, come un deficit di insulina o una steatosi epatica, possono causare deficit nutrizionali e vitaminici, che compromettono ulteriormente la qualità della vita e aumentano il rischio di mortalità (21).

A tutte le età, gli individui affetti da FC sono a rischio di malnutrizione; in particolar modo nei neonati deve essere prestata attenzione a questo aspetto per mantenere una crescita normale, ancor prima che i segni di malattia diventino evidenti.

Le linee guida ESPEN invitano a mantenere l'allattamento al seno esclusivo con i neonati affetti da FC. Un'analisi retrospettiva eseguita sui bambini con FC ha rivelato che coloro che sono stati allattati al seno avevano una migliore funzionalità polmonare e meno infezioni rispetto a coloro che non lo sono stati (32). Questa pratica favorisce un miglior assorbimento dei grassi e degli zuccheri oltre a fornire particolari elementi nutritivi, digestivi, antinfettivi e immunitari, senza dimenticare i benefici psicologici per il bimbo e per la mamma. Quando l'allattamento al seno non è possibile, si consiglia l'uso di un normale latte artificiale (33).

La dieta del bambino affetto da FC deve essere ipercalorica; è consigliata l'assunzione quotidiana di 20-30% di calorie in più rispetto a quelle assunte abitualmente da un bambino sano della stessa età (21). La "CF Foundation" raccomanda, per i bambini con un'età compresa fra i 2 e i 5 anni, a rischio di malnutrizione, l'assunzione del 10%/20% di calorie in più secondo le necessità, fino ad un 200% in più, per ottenere un aumento di peso (33).

Un modo semplice per fornire maggiori calorie è quello di abbondare nell'utilizzo dell'olio d'oliva come condimento: i grassi, a parità di peso,

forniscono più del doppio di calorie rispetto alle proteine e ai carboidrati. Si consiglia di usare preferibilmente olio d'oliva e olio di semi di girasole o mais (21).

È altrettanto importante fornire una giusta quantità di cloruro di sodio poiché i bambini con FC perdono con il sudore una quantità di sale che spesso è circa cinque volte più elevata rispetto agli altri bambini (21). Si consiglia di somministrare, ad un bambino da 6 mesi a un anno di età, circa un grammo di sale al giorno, ma una minima quantità di sale, mezzo grammo, andrebbe data anche nei primi 6 mesi di vita, specie nella stagione calda. Si può in seguito aumentarne la quantità fino a 2 grammi al giorno, arrivando nell'adolescente e nell'adulto a 3-4 grammi al giorno (34). Perciò va aggiunto abitualmente un pizzico di sale dove risulta più tollerabile come gusto, ed è bene che il bambino con FC si abitui precocemente a consumare cibi salati (21).

Per quanto riguarda l'assunzione di micronutrienti, si consiglia, per i bambini con FC di età inferiore ai due anni, non adeguatamente cresciuti nonostante un adeguato apporto calorico e in terapia con enzimi pancreatici, l'integrazione di zinco: 1 mg di zinco elementare/kg/al giorno in dosi frazionate per sei mesi (34). Anche il calcio, importante per la salute delle ossa, potrebbe scarseggiare nelle persone con FC a seguito di una carenza di vitamina D, di un basso apporto di calcio con la dieta, per un malassorbimento nel tratto gastrointestinale o per un'aumentata perdita tramite le feci. L'assunzione giornaliera di calcio dovrebbe almeno raggiungere i 450 mg per i bambini fino a 3 anni, tra i 4 e i 10 anni dovrebbe essere di 800 mg. Si consiglia quindi, se necessario, di aumentare l'assunzione di calcio con la dieta, principalmente tramite latticini, o eventualmente somministrare supplementi di calcio. Anche la carenza di ferro è comune fra le persone con FC, coinvolge l'11% dei bambini e oltre la metà degli adulti. I pazienti con carenza di ferro plasmatico tendono ad avere anemia, scarsa funzionalità polmonare e compromissione generale della salute. Molteplici fattori possono contribuire alla carenza di ferro, inclusi malassorbimento, infezioni e infiammazioni croniche, perdita di sangue cronica e assunzione inadeguata con la dieta. Si consiglia di monitorarne i valori e reintegrarli solo se la carenza persiste (32).

Il malato di FC con insufficienza pancreatica è carente di vitamine, soprattutto le cosiddette “liposolubili” (A, D, E, K), ha perciò bisogno di assumerne un adeguato supplemento per tutta la vita. La quantità consigliata cambia nel corso della vita, risultando maggiore nelle fasi di accrescimento e nell’adolescenza. La “CF Foundation” raccomanda di misurare annualmente i livelli ematici di vitamine liposolubili, personalizzando così la dose da integrare (33); con l’entrata in commercio di tali preparati in gocce, è consentita la supplementazione anche nel neonato (21). Se i valori sono anormali, sono consigliate misurazioni più frequenti (33).

Deve essere assicurata l’assunzione di una grande varietà di alimenti, assecondando i gusti del bambino, ma privilegiando i cibi ad alto contenuto calorico. I formaggi sono altamente calorici e quelli stagionati sono anche più digeribili. E’ importante variare gli alimenti proteici come carni, pesci, uova. I carboidrati, sotto forma di pane, pasta, focacce, si arricchiscono di calorie se si assumono conditi o farciti. Frutta e verdura fresche non devono mai mancare nella dieta. L’introito calorico ottimale per i bambini con un’età compresa fra i 2 e i 5 anni dovrebbe essere superiore a ≥ 90 –110 kcal/kg al giorno, con un apporto proteico di ≥ 13 g di proteine/giorno tra i 2–3 anni, ≥ 19 g di proteine/giorno tra i 4–5 anni (21).

Se lo stato di nutrizione fosse molto compromesso nonostante vari tentativi dietetici e un buon controllo digestivo e della patologia respiratoria, in situazioni particolarmente critiche si può ricorrere all’alimentazione tramite sondino nasogastrico o PEG. È una terapia che prevede l’infusione di preparati nello stomaco del bambino, che si riempie indipendentemente dalla sua volontà e dallo stimolo della fame: si somministra la dose quotidiana di alimenti calcolati per fornirgli il sufficiente apporto di calorie (21). La nutrizione parenterale non è raccomandata di routine come metodo di supporto nutrizionale per i pazienti con FC a causa del rischio di complicanze, difficoltà di somministrazione e costi elevati, ma può essere essenziale come supporto nutrizionale a breve termine a seguito di resezioni intestinali nei bambini con ileo da meconio o interventi di chirurgia maggiore gastrointestinale. Può anche essere utile per pazienti gravemente compromessi in attesa di trapianto (32). Eccezionalmente, in condizioni di

particolare gravità, si può ricorrere anche alla nutrizione parenterale totale per via endovenosa (21).

In che modo capire, dunque, se un bambino è ben nutrito e se la sua crescita procede regolarmente? Il bambino ben nutrito ha un buon aspetto, è vivace e forte, con un colorito roseo e dei tessuti solidi; le tappe dello sviluppo psicomotorio sono regolari; cresce bene in peso e statura. Per valutarlo più accuratamente anche dal punto di vista biochimico si può ricorrere al dosaggio di alcune sostanze nel sangue come albumina, ferro, calcio, emoglobina, globuli rossi, vitamine liposolubili. Questi indici vengono valutati periodicamente con un prelievo di sangue durante i controlli al Centro di cura. Lo stato nutrizionale e lo stato polmonare si influenzano rispettivamente fra loro; se la situazione respiratoria non è ben controllata può verificarsi infatti un rallentamento della crescita. Quest'ultima viene valutata attraverso il controllo del peso e della statura, ad intervalli regolari. Questi valori vengono riportati su appositi grafici detti "curve dei percentili", per stabilire i limiti, massimi e minimi, entro cui la variabilità è accettabile. Essi mettono in relazione il peso e l'altezza con l'età del bambino paragonandole con quelle della popolazione di bambini della stessa età e dello stesso sesso. Una crescita sotto il 10° percentile o addirittura sotto il 3° percentile, è troppo scarsa ed è un segnale d'allarme. Un'altra misura dello stato di nutrizione è il BMI, indice che esprime la proporzione esistente tra peso e statura: ad ogni statura corrisponde un determinato peso in un rapporto ideale (21).

Un aspetto fondamentale nella gestione della nutrizione dei bambini malati consiste nell'assunzione degli enzimi pancreatici (PERT: Pancreatic Enzyme Replace/ment Therapy). L'insufficienza pancreatica, che spesso si evolve nel primo anno di vita e si verifica in quasi l'85/90% dei malati di FC, crea un deficit di enzimi digestivi, alla base di assorbimento inadeguato e della scarsa crescita durante l'infanzia. La situazione intestinale è compromessa quando le feci sono frequenti, voluminose, sfatte, untuose, molto maleodoranti, se compaiono spesso dolori addominali, se sono frequenti episodi di stipsi ostinata, se c'è inappetenza o al contrario fame eccessiva o se la crescita non segue un ritmo regolare. Per neonati e bambini affetti da FC, si consiglia una valutazione regolare del

pancreas mediante elastasi pancreatica fecale-1 (FE1), esame che misura la concentrazione di alcuni enzimi su un campione di feci; eventualmente può essere rilevata anche la loro concentrazione sanguigna rilevando tripsinogeno, lipasi, amilasi pancreatica; quando il pancreas non funziona in maniera adeguata, questi enzimi tendono a ridursi a valori molto bassi sia nelle feci che nel sangue. Si può inoltre misurare la perdita di grassi con le feci, raccogliendole in maniera completa per 72 ore, durante l'assunzione di un'alimentazione equilibrata stabile, con una sufficiente quota di grassi: una perdita superiore a 3-4 grammi di grasso al giorno nei bambini è indice di ridotta digestione dei grassi e dunque di insufficienza pancreatica. Si consiglia di monitorare la crescita e lo stato nutrizionale a intervalli regolari per determinare la necessità di PERT o l'adeguatezza del trattamento, ogni 3 mesi per bambini e adolescenti e ogni 6 mesi per gli adulti, comunque ad ogni visita di controllo (32). Per i pazienti con FC affetti da insufficienza pancreatica, l'assunzione della terapia sostitutiva con gli enzimi pancreatici è essenziale (33). L'adeguatezza di tale trattamento è determinata clinicamente, monitorando lo stato nutrizionale, i segni e sintomi di malassorbimento e l'appetito eccessivo con scarso aumento di peso. Dosi eccessive di PERT possono provocare dolori addominali e costipazione (35).

Gli enzimi pancreatici vanno assunti secondo la dose prescritta dal centro di cura e ad ogni pasto, frazionati almeno a inizio e metà di questo. Con un trattamento corretto le feci dovrebbero apparire ben formate e non abbondanti e la crescita del peso dovrebbe essere regolare, senza arresti o rallentamenti. Una certa stitichezza può comparire dopo l'inizio dell'assunzione degli enzimi, specie in quei bambini che presentavano scariche abbondanti e frequenti, ed è sinonimo di un buon effetto della cura enzimatica. I lattanti e i bambini molto piccoli non sono in grado di deglutire le capsule contenenti gli enzimi, perciò vanno aperte, estratti i grani e mischiati con un composto leggermente acido. La capsula serve ad impedire che gli enzimi vengano a contatto con l'ambiente della bocca dove inizierebbero a svolgere l'azione digestiva irritando la mucosa; una volta tolta la capsula, se i granuli sono ben mescolati con composti aciduli non sono irritanti. Secondo l'età del bambino i granuli possono essere mescolati con omogeneizzati di mela, mela grattugiata, the al limone, acqua o succo di frutta alla mela con

alcune gocce di limone e yogurt alla frutta. Generalmente non è un dannoso se dopo aver somministrato la dose raccomandata di enzimi pancreatici, il bambino non assume cibo o ne assume molto poco rispetto alla dose di enzimi consigliata, ma se invece un pasto si prolunga troppo nel tempo si rischia che gli enzimi non siano in grado di coprire gli ultimi alimenti introdotti. Per ogni bambino va trovata una modalità personalizzata di somministrazione, che tenga conto non solo della quantità di ciò che assume, ma anche della velocità. Più tardi vengono somministrati gli enzimi rispetto al pasto più diminuisce la possibilità che essi si mescolino con il cibo e che quindi esercitino il loro effetto digestivo. È inutile somministrarli una o più ore dopo il pasto. Una dimenticanza ogni tanto non crea problemi, ma il ripetersi frequente di questi episodi può creare scompensi digestivi, come l'aumento del numero delle scariche, feci più voluminose, addominalgie. Gli enzimi digestivi vanno assunti per la digestione di cibi contenenti grassi, proteine e amidi. Alcuni cibi che non richiedono l'assunzione di enzimi sono zucchero, miele, frutta, marmellate, bibite zuccherine, caramelle, succhi di frutta, sali minerali, ghiaccioli, the, granite (21). La "CF Foundation" raccomanda di iniziare, nei lattanti, la terapia sostitutiva con enzimi pancreatici con una dose di 2.000-5.000 unità di lipasi ad ogni poppata, aggiustate fino a una dose non superiore a 2.500 unità di lipasi per kg per poppata, fino ad una dose massima giornaliera di 10.000 unità di lipasi per kg (34).

Situazione respiratoria: nell'ultimo decennio ci sono stati significativi progressi nella comprensione della patogenesi e dell'evoluzione della malattia polmonare nella FC. Infiammazione, infezione e danno strutturale dei polmoni si manifestano molto presto nella vita di un malato e sono frequenti tra i bambini in età neonatale e prescolare, spesso in assenza di sintomi o segni. L'infanzia rappresenta dunque un periodo cruciale per intervenire, adottando strategie utili per ritardare o prevenire l'insorgenza di danni polmonari, alterando il decorso clinico a lungo termine delle persone malate (36).

In generale, si può dire che la situazione respiratoria è buona quando il numero delle infezioni respiratorie nel corso di un determinato periodo è basso e la loro durata è breve, se i germi presenti nel tampone o nell'aspirato faringeo non sono batteri "patogeni", cioè capaci di indurre infezione e se il quadro radiologico dei

polmoni è normale o mostra solo modeste alterazioni con un'evoluzione lenta nel tempo. Si può escludere la presenza di un'infezione respiratoria se il bambino ha un colorito roseo, labbra e unghie rosee, respira con regolarità senza particolari rumori come fischi, gorgoglii, piccoli rantoli, mangia volentieri, è sveglio e vivace, dorme tranquillo, non piange senza un'apparente ragione e non ha né tosse né febbre. Il pediatra e il personale del Centro di riferimento possono aiutare i genitori a riconoscere questi segni e sintomi, affinché possano effettuare anche loro una prima valutazione (21).

Nel bambino che non è in grado di espettorare o in tutti i malati con scarsità di secrezioni, la modalità migliore per raccogliere materiale bronchiale è l'aspirato ipofaringeo, che consiste nel prelevare un campione di secrezioni aspirandole dall'ipofaringe tramite un sondino. È una procedura rapida e indolore, eseguita dall'infermiere. Il bambino deve aver in precedenza eseguito un breve drenaggio posturale ed è invitato anche a tossire e a provare ad espettorare. La punta del sondino viene tagliata, riposta in un tubo sterile contenente terreno di coltura e inviata al laboratorio per la ricerca dei germi. L'aspirato ipofaringeo va eseguito a digiuno perché può stimolare il vomito. Gli studi hanno mostrato che l'aspirato ipofaringeo ha un'alta probabilità di contenere gli stessi germi eventualmente presenti nei bronchi (21). Per i bambini con FC di età inferiore ai due anni, la CF Foundation raccomanda che le colture faringee dovrebbero essere eseguite almeno trimestralmente (34). Un altro metodo è il tampone faringeo, più semplice e meno invasivo dell'aspirazione con sondino, che consiste nel toccare più volte il faringe con un apposito tampone. Gli studi hanno mostrato che anche il tampone faringeo, se correttamente eseguito, contiene gli stessi germi presenti nei bronchi, anche se con minor precisione dell'aspirato ipofaringeo (21).

Nel caso in cui un bambino con FC presenti febbre si può sospettare che la causa sia un'infezione respiratoria, dato che i polmoni e tutto l'apparato respiratorio in quest'età sono particolarmente vulnerabili. Un'infezione acuta da virus respiratorio può manifestarsi inizialmente con i caratteri del comune raffreddore come starnuti frequenti, naso chiuso, gola arrossata, ma possono comparire anche sintomi a carico delle vie aeree inferiori, con respiro affannoso, tosse, catarro, nonché sintomi generali come malessere, irritabilità, sonno inquieto,

perdita di appetito, calo di peso e disturbi digestivi. Queste infezioni virali tendono a protrarsi nel tempo, ma possono anche causare sovra infezioni da parte di batteri eventualmente già presenti nelle vie aeree. Se dunque compare la febbre in un bambino con FC, conviene essere prudenti e non sottovalutare nessun sintomo; è opportuno somministrare un antipiretico, ma se non si nota alcun miglioramento e se la febbre e gli altri sintomi persistono oltre le 24-48 ore conviene consultare il proprio centro di riferimento. Potrebbe infatti essere necessario controllare la presenza di batteri nelle vie respiratorie e somministrare un antibiotico mirato (21).

Nei primi mesi o anni di vita i germi patogeni possono anche essere assenti. Successivamente, i primi germi che compaiono sono l'*Haemophilus influenzae*, lo *Staphylococcus aureus* e la *Klebsiella pneumoniae*. Ad un'età molto variabile da soggetto a soggetto, nella maggior parte dei malati compare anche la *Pseudomonas aeruginosa*. Poiché con la presenza di *Pseudomonas* la situazione polmonare diventa più problematica sul piano delle cure e più imprevedibile per quanto riguarda l'andamento, si usano speciali trattamenti antibiotici per cercare di eradicarlo alla prima comparsa, anche in assenza di sintomi respiratori e ritardare così il più possibile il momento in cui si insedia stabilmente nel polmone. Nei soggetti con Fibrosi Cistica, per la presenza nelle vie aeree di muco denso e appiccicoso, il germe trova maggiore facilità ad attecchire poiché produce delle sostanze che gli permettono di aderire al muco e alla parete bronchiale; è un batterio che si acquisisce in genere dall'ambiente, dove è diffuso un po' dappertutto, ma può essere trasmesso anche attraverso il contatto diretto di mani, indumenti o attraverso le goccioline liberate da tosse e starnuti di persone infette. I trattamenti per eradicarlo prevedono l'uso di un antibiotico per endovena (tobramicina), oppure per aerosol (tobramicina), oppure di un antibiotico per bocca (ciprofloxacina) associato ad uno per aerosol (tobramicina o colistina). E' opportuno iniziare precocemente il trattamento, favorendone l'eradicazione ed evitandone la cronicizzazione (21).

La vaccinazione antinfluenzale annuale è raccomandata per i bambini con FC con un'età superiore ai 6 mesi, a tutti i membri della famiglia e tutti gli operatori sanitari che si prendono cura di loro, per innalzare il livello di protezione (34).

La terapia con aerosol è uno degli aspetti più importanti del trattamento della Fibrosi Cistica già nei primi mesi di vita: l'applicazione di tecniche per liberare le vie aeree deve essere applicata quotidianamente e talvolta aumentata la sua frequenza in caso di esacerbazioni (33). E' difficile ottenere la collaborazione di un bambino durante i trattamenti, perciò a quest'età, bisogna adottare tecniche e accorgimenti particolari che tengano conto delle sue difficoltà. Se piange, bisogna cercare di distrarlo e tranquillizzarlo, sospendendo la procedura fino a che non si è distratto o non ha preso confidenza. Se il bambino è molto piccolo, si utilizza la mascherina come interfaccia, purchè sia della giusta dimensione, morbida e ben adesa al viso: buona parte della respirazione però viene effettuata con il naso, che arresta il passaggio di una parte del farmaco. Il boccaglio invece, un tubo raccordato con il nebulizzatore da inserire in bocca sopra la lingua, garantisce una migliore penetrazione del farmaco fino ai polmoni. Tramite aerosol si possono somministrare farmaci fluidificanti (soluzione salina ipertonica al 7%), mucolitici (Pulmozyme) e antibiotici (tobramicina, colimicina). Tutti i dispositivi utilizzati per l'aerosol vanno subito lavati e disinfettati (21).

La fisioterapia respiratoria è un'importante terapia di supporto che ha lo scopo di mantenere i polmoni liberi dalle secrezioni: rimuovere il muco denso e appiccicoso dalle vie aeree significa ridurre la possibilità di infezioni, migliorare il respiro e aiutare i farmaci a svolgere la loro azione. Deve essere eseguita anche se il paziente sembra essere in buona salute e non presenta sintomi evidenti. Svolgono un ruolo fondamentale in questo senso anche il gioco attivo e l'attività fisica, per quanto possibile all'aria aperta. Correre, saltare, fare capriole, giocare con il pallone consente ai polmoni di realizzare ampie escursioni respiratorie, che facilitano la mobilizzazione dei secreti e inducono una benefica tosse che rimuove il catarro. Se si ha l'impressione che il bambino sia sempre raffreddato, bisogna liberare il naso e le cavità nasali dalle secrezioni che ristagnano. La pratica più comunemente adottata, cui si dovrebbe abituare il bambino fin dai primi mesi di vita, è quella dell'irrigazione nasale. Si tratta di iniettare nelle narici, con il capo inclinato in avanti, una discreta quantità di soluzione fisiologica, 20-30 cc per narice, esercitando una pressione dolce. Dopo aver

iniettato, si aspira lentamente e si elimina il materiale aspirato. Questo lavaggio si può eseguire abitualmente un paio di volte al giorno, aumentandone la frequenza nei momenti di maggiore impegno nasale (21).

Per quanto riguarda le tecniche fisioterapiche, annoveriamo il drenaggio posturale, tramite clapping e vibrocompressione: è una tecnica di drenaggio passivo delle secrezioni bronchiali. Il bambino viene messo in varie posizioni che hanno lo scopo di verticalizzare i principali rami bronchiali e facilitarne lo svuotamento per gravità: per ciascuna posizione si eseguono delle battiture con le mani atteggiate a coppa, alternate a vibrazioni-compressioni, per permettere il distacco delle secrezioni dalle vie aeree e l'espulsione attraverso la tosse. È una tecnica che si applica prevalentemente al bambino piccolo e poco collaborante. E' controindicata nel caso in cui il bambino manifesti sintomi da reflusso gastroesofageo come rigurgiti frequenti, vomito o disturbi del sonno (21).

Inoltre può essere utilizzata anche la Pep mask, una tecnica di fisioterapia che utilizza una maschera facciale con una resistenza espiratoria. Nella fase dell'espirio si incontra una resistenza e questo determina una pressione positiva dentro i bronchi durante l'espirazione. Normalmente, durante l'inspirazione profonda i bronchi si dilatano, mentre, durante l'espirazione attiva, il loro calibro si riduce. In presenza di bronchiectasie, tali variazioni sono più accentuate: vi è una abnorme dilatazione durante l'inspirazione profonda e una abnorme riduzione del calibro del bronco, fino alla sua totale chiusura, durante l'espirazione attiva: questa chiusura è impedita dalla pressione positiva esercitata dalla pep mask. Si ottiene così un prolungamento della fase espiratoria che facilita lo svuotamento delle secrezioni presenti nei bronchi. La pep mask può essere applicata anche ai bambini piccoli purché vengano educati ad un minimo di collaborazione attiva nella modalità di espirazione prolungata, senza forzare. La scelta del programma fisioterapico dipende da diversi fattori come l'età del bambino, il suo grado di collaborazione, l'entità dell'interessamento broncopolmonare (21).

L'ordine più logico degli interventi da attuare per assicurare un discreto benessere polmonare è il seguente: 1) broncodilatazione con farmaco broncodilatatore, che apre i bronchi e viene somministrato prevalentemente con

bomboletta spray; 2) fluidificazione dei secreti con mucolitici: soluzione salina ipertonica, Pulmozyme o altri, per aerosol eseguito con un nebulizzatore adeguato; 3) dopo una breve pausa per consentire la fluidificazione, rimozione delle secrezioni bronchiali con tecnica fisioterapica (PEP o drenaggio posturale) e tosse; 4) infine azione antibatterica con antibiotico, per aerosol eseguito con adeguato nebulizzatore (37).

Follow up, scuola e tempo libero: E' opportuno sottolineare fin dal principio l'importanza di sottoporsi ai controlli periodici presso il Centro di riferimento, con visita ed eventualmente qualche esame; sono indispensabili per assicurare il buon andamento dello stato di salute e per aggiustare il programma di cura. Questi controlli hanno la massima efficacia se fatti presso un centro specializzato per la Fibrosi Cistica, che dispone di un'équipe esperta nell'affrontare i problemi del malato. Quasi tutti i Centri effettuano una visita di controllo ogni due/tre mesi, anche se il bambino è in apparente buona salute, ma la loro frequenza può variare in relazione alla situazione clinica. I controlli valutano l'andamento della malattia, lo stato respiratorio e intestinale, la crescita e l'aderenza alle cure; viene effettuato un controllo dello stato nutrizionale (peso e statura) e l'aspirato ipofaringeo per la coltura batterica. Si ricorre a qualche esame del sangue solo se vi sono particolari indicazioni. Una volta l'anno inoltre viene praticata una radiografia del torace e l'ecografia dell'addome. Nei bambini con pancreas funzionante, si valuta la sua funzionalità una o due volte l'anno con il dosaggio della chimotripsina o dell'elastasi nelle feci. Questo schema ovviamente viene modificato se durante le visite emergono particolari necessità. In quasi tutti i Centri oggi esiste la consuetudine di separare i pazienti durante i controlli negli ambulatori, secondo il tipo di germe presente nell'espettorato. In caso di ricovero, quasi tutti i centri offrono stanze di degenza singole. Questo accorgimento sicuramente riduce moltissimo la possibilità d'infezioni crociate tra pazienti (21).

Il bambino con Fibrosi Cistica potrà frequentare normalmente la scuola e svolgere qualsiasi tipo di attività. Come per tutti i bambini, vanno applicate le precauzioni che sono necessarie per evitare complicazioni, come stare a casa quando si ha la febbre o infezioni di qualsiasi natura. L'informazione agli

insegnanti può essere molto utile; non è obbligatoria: in ottemperanza della legge sulla privacy, ogni genitore può, a propria discrezione, parlare o meno con l'insegnante. La Fibrosi Cistica non deve diventare elemento di discriminazione nelle relazioni con i coetanei, né con quelli sani né con quelli malati. Nel caso di coetanei entrambi con FC non si può sottovalutare il rischio della trasmissione dei batteri che un bambino può avere e l'altro no e che possono essere reciprocamente dannosi, ma questa è un'evenienza abbastanza rara. Questo rischio non sussiste tra bambino con FC e bambino senza FC perché i batteri dei bambini malati non sono pericolosi per i bambini sani. Le precauzioni igieniche degli ambienti frequentati dai piccoli malati devono prevedere un continuo ricambio di aria, non devono essere troppo freddi, né troppo caldi, non devono contenere muffe e devono assicurare un'accurata pulizia costante (21).

Per quanto riguarda l'ambiente e il clima, andrebbero evitati, per quanto possibile, i climi troppo caldi e i luoghi particolarmente inquinati: l'eccesso di sudorazione comporta infatti il rischio di perdita di sali con il sudore, così come coloro che vivono in ambienti sovraccarichi di particelle inquinanti nell'atmosfera hanno un maggior rischio di ricadute respiratorie e di peggioramento della funzionalità polmonare. Il clima marino è certamente benefico per chiunque abbia problemi respiratori: la purezza dell'atmosfera e la sua salsedine ricca di iodio contribuiscono positivamente al benessere dell'albero respiratorio. Bisogna però ricordare che i bambini con FC sono più a rischio di disidratazione da perdita di sali con il sudore e perciò bisogna evitare di portarli al mare nelle ore più calde, sicuramente è più prudente farlo nelle prime ore del mattino o nel tardo pomeriggio, garantendo sempre la giusta idratazione con l'assunzione di integratori salini (21).

L'attività fisica, in tutte le sue forme, è fortemente raccomandata nelle persone con Fibrosi Cistica, contribuisce infatti a migliorare le prestazioni muscolari e cardio-respiratorie in generale, favorendo anche la rimozione delle secrezioni bronchiali. L'attività fisica inoltre consente un metabolismo degli zuccheri più regolare; nei soggetti con intolleranza al glucosio o con diabete favorisce un adeguato consumo del glucosio e contribuisce quindi a ridurre la glicemia (21).

Nonostante la patologia, si può tranquillamente affrontare un viaggio purché si abbia l'accortezza di scegliere delle località che si possano conciliare con le esigenze del bambino malato. È importante portare con sé i farmaci necessari, l'apparecchio per l'aerosol, gli integratori salini. È bene avere con sé anche l'ultima relazione medica rilasciata dal Centro di riferimento; in ogni regione d'Italia esiste un Centro per la cura della Fibrosi Cistica a cui ci si può rivolgere in caso di necessità; queste strutture si possono trovare anche in tutte le nazioni europee, nel Nordamerica e in alcune parti del Sudamerica (21).

Aspetti psicologici: vivere con la FC può essere emotivamente e fisicamente impegnativo per tutte le persone malate e per le loro famiglie. I trattamenti influenzano la capacità di affrontare la quotidianità e le normali attività di vita. Ricevere la diagnosi di FC è un evento traumatico, i genitori possono sperimentare incredulità e rabbia nelle prime settimane. Devono essere offerti consulenza e supporto emotivo: i genitori devono impegnarsi nell'educazione del proprio figlio, garantendo un equilibrio tra la gestione della salute e una buona qualità di vita. E' importante stabilire con loro il tempo da dedicare quotidianamente al trattamento del bambino, aiutarli ad accettarlo e ad attuarlo, invitarli a comunicare con il medico e con gli altri professionisti per qualsiasi dubbio o necessità, informarli sulla disponibilità di follow-up psicosociali o consulenze di coppia, indicare la disponibilità di supporto finanziario/ benefici/ indennità e altre fonti di sostegno (21).

Aspetti sociali e sociosanitari: è importante ricordare ai genitori che non sono soli nell'affrontare questa importante sfida contro la malattia, a supportarli infatti, oltre a tutti i professionisti sanitari che lavorano presso i Centri Specializzati, vi sono anche molteplici associazioni in grado di ascoltare le loro testimonianze, mettendoli in contatto con persone che vivono esperienze affini, fra queste ricordiamo la "Lega Italiana Fibrosi Cistica", la "Società Italiana per lo Studio della Fibrosi Cistica" e la "Fondazione per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica - Onlus". Inoltre dal 1° gennaio 1994, con l'emanazione della legge 548 del 23.12.1993 "Disposizioni per la prevenzione e la cura della Fibrosi cistica", le persone affette da Fibrosi cistica hanno diritto a tutta l'assistenza sanitaria di cui hanno bisogno, senza alcun onere di spesa. Grazie a tale legge, infatti, tutte

le regioni hanno l'obbligo di fornire gratuitamente, tramite le Aziende Sanitarie Locali di residenza del paziente, il materiale medico, tecnico e farmaceutico occorrente per l'aerosolterapia, l'ossigenoterapia, l'antibioticoterapia, la fisiochinesiterapia e la riabilitazione, la terapia nutrizionale enterale e parenterale e quanto altro possa essere ritenuto necessario per le cure domiciliari (21). Per incentivare la sensibilizzazione nei confronti di questa patologia, per continuare a raccontarla anche a chi non la conosce e per continuare a lavorare con il massimo impegno nella ricerca per fare in modo che il futuro dei pazienti sia sempre migliore è stata istituita la giornata mondiale della Fibrosi Cistica il giorno 8 settembre.

Futuro e ricerca: chi nasce oggi con la Fibrosi Cistica è destinato nella larghissima maggioranza dei casi a diventare un adulto. Non è possibile sapere con esattezza quanti anni riuscirà a vivere, ma sicuramente la vita si allunga sempre più, fino ad avvicinarsi all'età matura e alla vecchiaia, cosa che non succedeva in passato. I trattamenti e l'organizzazione dei Centri di cura hanno fortemente migliorato l'aspettativa di vita e continuano a farlo, al punto che oggi molti medici e ricercatori pensano che la FC sia destinata a perdere il suo carattere di malattia dei bambini con un decorso inevitabilmente grave e mortale, per diventare una "malattia cronica dell'età adulta" (38).

- Genitori, bambini e Fibrosi Cistica

Il coinvolgimento familiare nelle pratiche terapeutiche, come anticipato precedentemente, soprattutto finché il bambino non raggiunge un buon grado di indipendenza, è fondamentale: ci sono infatti molte terapie che il paziente e la sua famiglia devono imparare ad autogestire in autonomia e riprodurre a domicilio. Per questo motivo essere il caregiver di un bambino malato è un ruolo complesso ed emotivamente impattante, a volte non pienamente riconosciuto. Uno studio ha dimostrato che i caregiver possono avere un tempo limitato per perseguire i propri interessi; ha rilevato inoltre che le madri di bambini con FC hanno poco tempo per attività ricreative e trascorrono molto tempo a casa. I risultati di questo studio mostrano che una grande percentuale di genitori ha segnalato problemi di salute mentale: a prescindere dal livello di gravità di tali patologie, la sindrome depressione è associata ad una ridotta aderenza al

trattamento e questo mette in evidenza l'importanza della valutazione psicologica del benessere dei genitori di bambini piccoli con FC. Uno scarso benessere psicologico dei genitori non può essere sottovalutato in quanto la mancata aderenza al trattamento può portare a risultati clinici inferiori per il figlio. Molti studi che esaminano la qualità della vita dei caregiver hanno infatti scoperto che in generale i caregiver hanno una salute mentale e fisica peggiore rispetto alla popolazione generale. Oltre al carico derivante dai quotidiani trattamenti, è emerso che avere un figlio positivo per *Pseudomonas Aeruginosas* è un fattore significativamente associato all'aumento di carico per il caregiver poiché questi bambini generalmente sono sottoposti a trattamenti più intensivi ed è più probabile che siano ricoverati in ospedale (39).

Attraverso uno studio fenomenologico qualitativo condotto su 25 genitori di bambini giordani affetti da FC si è cercato di descrivere ed esplorare la loro esperienza genitoriale, dando voce alle difficoltà e alle sfide che devono affrontare quotidianamente, raramente considerate. Il momento della diagnosi è spesso accompagnato da sentimenti negativi come paura, dolore, sorpresa e angoscia. Questo studio ha identificato le sfide che i genitori devono affrontare come l'assistenza sanitaria, le spese e le sfide sociali. I genitori intervistati hanno riferito di non sentirsi pienamente accettati dalla società e di provare vergogna a causa della malattia dei loro figli che li porta ad isolarsi. Genitori con un basso reddito si sono trovati inoltre ad affrontare sfide economiche per l'alto costo dei farmaci, vitamine e del cibo sano. Inoltre, devono affrontare quotidianamente il peso della cura di un figlio malato, le responsabilità e le decisioni difficili da prendere. Alcuni di loro hanno messo in pratica dei meccanismi che contribuiscono al controllo delle emozioni, come l'accettazione, l'incoraggiamento, il pensiero positivo, la pianificazione e il controllo emotivo, per migliorare la loro qualità di vita e poter gestire efficacemente la situazione. In generale, possiamo dividere in due gruppi differenti i genitori che hanno risposto a questa intervista in base alla loro attitudine: una parte di loro si mostrava ottimista riguardo al futuro, speranzosi che i loro figli potranno condurre una vita normale, non diversa dalle persone sane; un altro gruppo

invece si è dimostrato più pessimista, dimostrando scetticismo nei confronti di miglioramenti futuri e sviluppi della ricerca (40).

- Quali sono gli aspetti che devono essere migliorati per garantire un'educazione efficace e completa ai genitori dei bambini affetti da Fibrosi Cistica? In quali aree sono state riscontrate le maggiori criticità?

Per rispondere a tali interrogativi, si è cercato di analizzare il più oggettivamente possibile le conoscenze possedute dai genitori in merito alla Fibrosi Cistica, sottoponendo loro dei questionari validati contenenti svariate domande, generiche e specifiche, riguardo alla patologia. Tale operazione risulta particolarmente utile poiché è ormai noto che il livello di conoscenze possedute può modificare l'aderenza ai regimi di trattamento della FC, alterando potenzialmente la traiettoria della malattia e migliorando la qualità della vita. Al contrario, una mancata aderenza al regime terapeutico può portare ad un deterioramento dello stato di salute, ad una riduzione della funzionalità polmonare e dell'aspettativa di vita (41).

Dall'analisi dei dati raccolti grazie alla compilazione dei vari questionari, sono emersi punteggi superiori su questioni relative alle manifestazioni cliniche della patologia e alle sue complicanze polmonari o gastrointestinali, ma inferiori su questioni genetiche e riproduttive. Questo aspetto può essere parzialmente spiegato dal fatto che gran parte dell'istruzione sulla malattia viene fornita durante le visite di follow up ambulatoriali o in concomitanza con le manifestazioni sintomatologiche acute e si concentra quindi maggiormente su di esse; l'educazione su tematiche diverse, come le questioni genetiche, potrebbe dunque non avvenire regolarmente, ma solamente alla specifica richiesta di tali informazioni. Una conoscenza genetica inadeguata e una scarsa comprensione dell'influenza della FC sulla fertilità, suggeriscono la necessità di una sessualità più approfondita e di un'educazione specificatamente rivolta alla salute riproduttiva, nonché l'importanza di una consulenza genetica. Inoltre solo il 61,5% degli intervistati ha identificato la disregolazione salina come il difetto alla base della sintomatologia della FC; un quarto degli intervistati ne ha ritrovato erroneamente la causa in una debolezza immunitaria. Invece quasi il 95% ha riconosciuto il diabete come una complicanza della FC e il 97% ha

identificato il pancreas come l'organo digerente principalmente colpito dalla malattia. L'88,9% degli intervistati ha identificato correttamente i lipidi come i nutrienti più difficilmente assorbiti, ma solo il 64% è stato in grado di riconoscere i sintomi associati al malassorbimento. Anche le domande relative alla fisioterapia hanno registrato un elevato tasso di risposte corrette; il 99% degli intervistati ha indicato che la fisioterapia dovrebbe essere eseguita anche quando una persona con FC si sente bene e che la pratica sportiva dovrebbe essere incoraggiata, nonostante il rischio di indurre la tosse (98%) (42).

Un altro studio in materia ha evidenziato importanti lacune sull'uso degli antibiotici e sul loro potenziale rischio di sviluppare resistenza, sui meccanismi attraverso i quali le vie aeree si ostruiscono e in che modo le terapie previste per liberare le vie aeree risultano efficaci. Nello specifico, le domande con un più alto tasso di risposte sbagliate sono state "Non assumere gli antibiotici secondo le prescrizioni fornite può sviluppare resistenza a questi farmaci?", "L'utilizzo di farmaci per seccare il muco è utile nei pazienti con FC?", "Le maschere utilizzate per somministrare i farmaci nebulizzati devono essere mantenute a una distanza di 3/5 cm dal viso?", "Durante la fisioterapia toracica, i pazienti dovrebbero rimanere in una posizione fissa per migliorare la clearance del muco?", "L'assunzione impropria di enzimi pancreatici può portare allo sviluppo di resistenza ai farmaci?". Interventi educativi mirati a colmare tali lacune nelle conoscenze della FC possono rappresentare un mezzo per migliorare l'aderenza al trattamento e la qualità della vita dei malati (40).

Infine un ulteriore studio ha messo in luce alcune criticità riguardo la gestione specifica dell'alimentazione; i familiari dei malati di FC hanno dimostrato di non conoscere il motivo per il quale i bambini malati necessitino di un regime alimentare particolareggiato, maggiormente calorico e ricco di vitamine, quali alimenti contenessero più calorie e fornissero più energia, cosa fosse il BMI e perché venisse controllato di routine, quanti snacks dovessero mangiare nell'arco della giornata e quali fossero i segni e sintomi di uno squilibrio elettrolitico (43).

Volendo analizzare nello specifico l'aspetto della conoscenza e dell'applicazione delle linee guida riguardanti la prevenzione delle infezioni,

uno studio condotto in America fra il 2007 e il 2009 con 1399 partecipanti, sia pazienti che familiari, afferenti a 17 diversi centri di Fibrosi Cistica, ha rivelato che il 65% degli intervistati era a conoscenza delle linee guida per il controllo delle infezioni correlate alla FC, ma solo il 30% le aveva discusse più di una volta con il proprio team di cura. L'indagine ha anche valutato l'educazione specifica sulle diverse pratiche da eseguire: alla maggior parte degli intervistati era stato consigliato di eseguire l'igiene delle mani (80%), di evitare il contatto ravvicinato con altri malati di FC (70%) e di pulire i loro nebulizzatori (90%). Tuttavia, sono risultati meno istruiti sull'esecuzione dell'igiene delle mani all'ingresso e all'uscita della clinica (39%/ 49%) e sulla pulizia del nebulizzatore dopo ogni utilizzo (69%). Sebbene la maggior parte (83%) sapesse che i patogeni possono essere trasmessi tra pazienti con FC, solo il 64% sapeva che non devono stare in stretto contatto fra loro e allo stesso modo solo il 67% sapeva che devono stare ad almeno un metro di distanza, evitando contatti ravvicinati e di stringersi la mano (57%). Confrontando i punteggi degli intervistati, coloro che non hanno segnalato discussioni con il proprio team di cura hanno ottenuto punteggi inferiori in termini di conoscenza complessiva rispetto a chi ha segnalato una o più discussioni con i propri curanti. Gli intervistati che hanno discusso le linee guida più di una volta erano significativamente più propensi a comprendere la trasmissione dei germi e l'importanza di evitare contatti ravvicinati durante il ricovero o in ambulatorio. Allo stesso modo, questo studio multicentrico ha dimostrato che i pazienti e le famiglie con discussioni più frequenti con i loro team hanno maggior fiducia nelle loro capacità di eseguire determinate pratiche, come la pulizia del nebulizzatore e una maggior conoscenza dei principi di controllo delle infezioni e della trasmissione degli agenti patogeni e dei rispettivi benefici sulla salute (44).

Lo scopo di ogni professionista sanitario è quello di offrire un'assistenza quanto più completa, efficiente e individualizzata possibile ai propri pazienti; a tal proposito, uno studio condotto su 51 persone affette da FC, reclutate presso l'Ospedale Universitario di Reims, ha cercato di dar voce ai bisogni inespressi dei malati, bisogni che vanno oltre la sintomatologia fisica o di aderenza ai trattamenti. Nonostante le frequenti visite di controllo, molti pazienti sono

ancora in attesa di discutere alcune preoccupazioni o tematiche che reputano importanti per la loro realtà. Alcuni di questi aspetti, spesso trascurati dal team di cura, sono stati: gli effetti collaterali delle terapie, l'imprevedibilità e le preoccupazioni per il loro futuro, le implicazioni sociali e professionali della patologia, le nuove terapie sperimentali, la fatigue e gli aspetti riproduttivi (45). Per un professionista infermiere è importante conoscere anche queste necessità per orientare in maniera più efficace e a "portata di paziente" il programma educativo, con l'obiettivo di offrire un'assistenza olistica e un supporto fisico, psichico o sociale, dimostrando attenzione e premura, senso di responsabilità e del prendersi cura.

Alla luce delle conclusioni tratte dagli studi sopra riportati, come si può intervenire per cercare di colmare le lacune informative ed educative più frequentemente identificate dai questionari somministrati ai pazienti e alle loro famiglie? Un'indagine trasversale eseguita su 200 famiglie polacche con un bambino affetto da FC ha valutato l'efficacia di un programma educativo sviluppato per correggere le lacune, gli errori e le idee sbagliate individuate tramite il CFDKQ (Cystic Fibrosis Disease Knowledge Questionnaire), somministrato precedentemente per testare le loro conoscenze. Lo studio presentato conferma il ruolo del medico come la principale fonte di informazioni per i pazienti e le loro famiglie. È stato però precedentemente osservato che fino al 32% dei genitori non è in grado di comprendere appieno le raccomandazioni suggerite dagli operatori sanitari per i loro figli. Se i pazienti/genitori non sono completamente esperti del regime terapeutico quotidiano, non ci si può aspettare che aderiscano ad esso. Chiarimenti sulle conoscenze specifiche della malattia possono potenzialmente influenzare la qualità della vita dei pazienti con FC: una buona conoscenza è un prerequisito per un'aderenza ottimale al trattamento. Questo studio mette in evidenza il valore e l'efficacia dell'erogazione di un programma informativo ed educativo mirato e specifico per la malattia per migliorare la conoscenza dei pazienti e delle loro famiglie; dovrebbe essere ulteriormente sviluppato del materiale ad hoc, limitando così il rischio di non aderenza alle cure e possibilmente influenzare in maniera positiva il decorso della patologia (46).

Uno studio fenomenologico, condotto presso un ospedale pediatrico in Australia, ha cercato di comprendere meglio l'esperienza educativa vissuta dai genitori dopo la diagnosi positiva del figlio. Meno della metà di loro aveva sentito parlare di FC prima, la maggior parte non sapeva in cosa consistesse la malattia e nessuno sapeva di essere portatore (47).

Dal momento della diagnosi, i genitori di un bambino con FC devono relazionarsi con una vasta gamma di esperti della salute: la comunicazione e il coinvolgimento con il team influenza notevolmente l'esperienza della famiglia. La dimensione del team terapeutico, la frequenza dei follow up e il gran numero di informazioni può travolgere i genitori rendendoli vulnerabili. Questi ultimi hanno riconosciuto come elementi positivi durante il processo di educazione e informazione, la creazione di legami sinceri con i professionisti sanitari, la ricezione di opuscoli riassuntivi scritti, la possibilità di partecipare a svariati incontri e debriefing per discutere e chiarire ciò che hanno appreso. Hanno dimostrato maggior attenzione nella lettura di piccoli libretti informativi piuttosto che di grandi volumi. La consegna di tutte le informazioni dovrebbe essere scaglionata e adattata all'età dei pazienti; è importante inoltre fornire speranza e rassicurazione, sottolineando lo sviluppo della ricerca, il miglioramento delle cure e della qualità di vita dei pazienti. Minore era la volontà di venire a conoscenza dei dettagli medici della patologia, rispetto alle azioni pratiche da mettere in atto, comprendere cosa fare e cosa non fare nella vita di tutti i giorni. L'auto-ricerca delle informazioni avviene prevalentemente via Internet; in generale, i genitori, hanno trovato utile questa piattaforma una volta ottenuta una maggior comprensione della FC e dei suoi effetti sulle loro vite. La disinformazione disponibile elettronicamente crea stress e potenziali conflitti tra operatori sanitari e caregiver stessi. È importante adattare il modo in cui vengono fornite le informazioni ai genitori, i quali si trovano coinvolti improvvisamente in un processo di ricalibrazione del futuro e della routine quotidiana, intraprendendo una nuova sfaccettatura della realtà genitoriale (47).

CAPITOLO 5: DISCUSSIONE

5.1 DISCUSSIONE CRITICA DEI RISULTATI

Questo elaborato di Tesi si poneva l'obiettivo di sensibilizzare la professione infermieristica sulla tematica della Fibrosi Cistica, discernendo gli aspetti fondamentali della patologia che necessitano di essere conosciuti dai professionisti infermieri e dai genitori, individuando inoltre gli aspetti carenti degli attuali piani informativi, con lo scopo di offrire interventi specifici e mirati alla correzione di tali mancanze.

E' emerso primariamente, tramite l'analisi e lo studio degli articoli reperiti in letteratura, che l'attenzione degli infermieri nell'assistenza ai bambini affetti da Fibrosi Cistica si focalizza maggiormente sugli aspetti nutrizionali e respiratori della patologia, di indubbia rilevanza. Aspetti come la gestione del tempo libero e della scuola, delle attività sportive e ricreative vengono invece più spesso tralasciate. Inoltre, anche gli aspetti psicologici, nonché l'eco sociale e sociosanitario della patologia, la prevenzione delle infezioni e gli aspetti sessuali, vengono marginalmente affrontati solo se specificatamente richiesto. Prendendo in considerazione il punto di vista dei genitori, caregiver principali nell'assistenza dei figli e analizzando il più oggettivamente possibile le loro conoscenze possedute in materia, emerge il desiderio e la necessità di affrontare maggiormente con il team curante argomenti come l'infertilità e le implicazioni sessuali, gli aspetti genetici, le sfide e le tecniche per il controllo delle infezioni e le implicazioni di una non aderenza terapeutica.

Attraverso i quesiti di ricerca posti, si è cercato di individuare una base di partenza per la realizzazione di un programma educativo ed informativo calibrato sulle reali richieste e necessità dei genitori dei bambini affetti da Fibrosi Cistica, integrando quelli attualmente disponibili ed utilizzati; è necessario infatti aggiornare e aggiornarsi continuamente e attivamente per rispondere in maniera adeguata e coerente alle necessità dei nostri assistiti.

5.2 RILEVANZA PER LA PRATICA CLINICA

L'infermiere è una delle figure sanitarie maggiormente coinvolte nella gestione e nel trattamento dei pazienti affetti da Fibrosi Cistica. Egli infatti si interfaccia

con questi malati dal momento della diagnosi fino all'età adulta; ha il compito di accompagnare ed educare i genitori nei duri momenti dopo la scoperta della malattia del figlio, informarli delle cure e dei trattamenti, ma anche supportare il giovane adolescente nel far convergere malattia e terapie in un momento così delicato di cambiamenti e scoperte, nonché di accompagnare l'adulto nella presa di decisioni professionali e familiari consapevoli. Egli può offrire tutto il suo supporto anche in contesti più complessi come i trapianti polmonari e le cure del fine vita.

Il suo ruolo non si esplica solamente nell'ambito ambulatoriale, ma può essere presente anche nella realtà del Day Hospital od offrire la propria assistenza infermieristica nei reparti di degenza in regime di ricovero. Pur essendo manifesta l'importanza della figura professionale dell'infermiere nelle realtà di diagnosi e cura della Fibrosi Cistica, non è presente al giorno d'oggi in Italia l'infermiere specializzato in FC: risulta dunque fondamentale far conoscere fin dalla formazione universitaria le insidie celate dietro a questa patologia, i trattamenti da attuare e i nuovi sviluppi della ricerca, per permettere ai nuovi giovani professionisti di interfacciarsi a questa realtà con preparazione e professionalità.

5.3 LIMITI DELLO STUDIO

Questo lavoro tratta solamente una piccola parte di tutto quello che riguarda la Fibrosi Cistica: è infatti un tema molto vasto e molti aspetti necessitano ancora di approfondimento e ricerca. In questa revisione di letteratura si è cercato di analizzare prioritariamente l'assistenza infermieristica al bambino malato, nonché le necessità educative e informative riscontrate dai genitori nei momenti dopo la diagnosi. La trattazione, pur con qualche riferimento all'età adulta nell'ambito delle manifestazioni cliniche e delle complicanze della patologia, si è concentrata esclusivamente sulla fascia d'età 0-18 anni.

Tutti gli articoli utilizzati per la revisione sono in lingua inglese e per questo è presente il rischio di un errore sistematico relativo alla traduzione linguistica.

Durante la ricerca nelle banche dati sono stati reperiti alcuni articoli che secondo l'abstract soddisfacevano i criteri di inclusione, ma non è stato possibile accedere

al full text in quanto richiedevano un pagamento. Un ulteriore limite riscontrato è stata la scarsità di linee guida specifiche per la gestione e il trattamento dei bambini affetti da Fibrosi Cistica, nonostante fosse disponibile una grande quantità di materiale che trattasse la patologia in senso lato: tale carenza ha costretto a considerare, per alcune stringhe di ricerca, articoli con anno di pubblicazione a partire dal 2009.

Inoltre, potrebbe essere interessante utilizzare un disegno di ricerca alternativo alla revisione di letteratura, andando ad indagare sul campo, nelle nostre realtà locali, su quali aspetti si articola maggiormente l'assistenza infermieristica al bambino affetto da Fibrosi Cistica, nonché valutare e riconoscere le carenze nelle conoscenze dei genitori dei bambini malati, affinché si possa osservare ciò che accade nella pratica professionale delle nostre Zone e confrontarla con quanto già presente nella letteratura scientifica.

5.4 IMPLICAZIONI FUTURE E ULTERIORI SPUNTI PER LA RICERCA

L'analisi della tematica scelta ha posto l'attenzione sulla questione relativa al ruolo infermieristico nella presa in carico delle persone, nello specifico bambini, affette da Fibrosi Cistica. Lo studio ha dimostrato migliori risultati in termini di salute per i pazienti e le loro famiglie affiancati e sostenuti durante il percorso di malattia da un Centro Specializzato. Questa considerazione evidenzia l'importanza del ruolo rivestito dalla Nostra Professione anche in questo setting e alimenta il desiderio di poter crescere ulteriormente in termini di competenze e specializzazione, per rispondere con professionalità e avanguardia alle sfide, nuove e vecchie, sollevate dalla malattia. Ogni sfaccettatura della patologia potrebbe essere un'ulteriore fonte di indagini e approfondimenti come l'aderenza alle terapie, l'importanza dell'attività fisica, il controllo delle infezioni, ma anche l'assistenza al paziente in attesa o post trapianto o in cure palliative. Collegandomi nello specifico alla ricerca svolta, andrebbero sicuramente presi in maggior considerazione i bisogni e le necessità delle famiglie dei bambini malati, colmando con empatia ogni loro dubbio e desiderio di conoscenza.

Questi nuovi e stimolati punti di riflessione evidenziano come la formazione, l'educazione e la ricerca debbano essere continuamente incoraggiate e sostenute, affinché i risultati finora ottenuti non siano un punto di arrivo, ma una base di partenza per l'assistenza del futuro, in un'ottica di miglioramento e progresso, che abbia sempre come obiettivo il benessere del paziente. Risultano ugualmente importanti infatti sia la ricerca di cure e trattamenti medici all'avanguardia che consentano di prolungare ulteriormente la vita di questi malati, sia parallelamente lo sviluppo di un'assistenza infermieristica umana e professionale che risponda ai bisogni specifici di malattia dei piccoli pazienti.

CAPITOLO 6: CONCLUSIONI

6.1 CONCLUSIONI DELLA REVISIONE

Attraverso l'analisi degli articoli individuati in questa trattazione è stato dunque possibile rispondere in maniera parzialmente esaustiva alle domande di ricerca inizialmente ipotizzate. E' emersa infatti la necessità di ulteriori approfondimenti e studi sull'argomento, vista la sua rilevanza sia per la pratica infermieristica, sia in termini assistenziali e di esiti di salute per i pazienti; ricerche anche maggiormente legate alla nostra realtà Italiana e locale. Sarebbe auspicabile disporre in futuro di maggior letteratura a sostegno dei processi educativi ed informativi, basi fondamentali e insostituibili dei processi assistenziali, attuati per affrontare e vincere sfide sempre nuove.

6.2 CONSIDERAZIONI PERSONALI

Attraverso la ricerca svolta in letteratura e l'analisi degli articoli reperiti, ho potuto ampliare le mie conoscenze in merito all'assistenza infermieristica dei bambini affetti da Fibrosi Cistica, nonché l'importanza di comprendere e sostenere le difficoltà date dalla convivenza con una malattia cronica incurabile come questa. Tale condizione che riguarda prevalentemente il bambino, si ripercuote inevitabilmente sui suoi caregiver e sulla sua famiglia in generale. Traslando in un'ottica pratica quanto appreso teoricamente, è emersa l'importanza del ruolo infermieristico in tali contesti di cura e assistenza: attraverso la presenza dell'infermiere, il paziente ha la possibilità di sentirsi soggetto unico e speciale delle prestazioni erogate, accompagnato e sostenuto in ogni fase della patologia, fin dal momento della diagnosi. Un'educazione e un'informazione efficaci e personalizzate possono significare una maggior aderenza terapeutica, nonché una qualità e una speranza di vita maggiori.

In conclusione, a seguito dei risultati ottenuti e del percorso svolto, auspico che questo documento possa stimolare interesse e curiosità su questa malattia e sulle conseguenze che essa provoca, che possa essere un operato utile ad evidenziare il ruolo dell'infermiere in questo contesto, diretto fautore del miglioramento della qualità di vita del piccolo paziente e della sua famiglia e che possa

sensibilizzare sempre più persone sulla tematica, ancora oggi, forse, poco conosciuta.

BIBLIOGRAFIA E SITOGRAFIA

1. Kimberly M. Dickinson, MD, MPH¹, Joseph M. Collaco, MD, PhD¹ Johns Hopkins University, School of Medicine, Eudowood Division of Pediatric Respiratory Sciences, Baltimore, MD, *Cystic Fibrosis*, *Pediatr Rev.* 2021 February ; 42(2): 55–67. doi:10.1542/pir.2019-0212.
2. Kris De Boec, Pediatric Pulmonology, University Hospitals of Leuven, University of Leuven, Leuven, Belgium *Cystic fibrosis in the year 2020: A disease with a new face*, 2020;109:893–899.
3. Hamosh A, FitzSimmons SC, Macek M, Knowles MR, Rosenstein BJ, Cutting GR. *Comparison of the clinical manifestations of cystic fibrosis in black and white patients.* *J Pediatr.* 1998;132(2):255– 259
4. Rohlf EM, Zhou Z, Heim RA, et al. *Cystic fibrosis carrier testing in an ethnically diverse US population.* *Clin Chem.* 2011;57(6):841–848
5. Giuseppe Campagna, Annalisa Amato, Fabio Majo, Gianluca Ferrari, Serena Quattrucci, Rita Padoan, Giovanna Florida, Donatello Salvatore, Vincenzo Carnovale, Gianna Puppo Fornaro, Gruppo di Lavoro RIFC, Domenica Taruscio, Marco Salvatore, *Epidemiologia & prevenzione, Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC) Rapporto 2019-2020 Italian Cystic Fibrosis Registry (ICFR) Report 2019-2020*, Rivista dell'Associazione italiana di epidemiologia n. 4, luglio-agosto 2022
6. <https://www.fibrosicistica.it/fibrosi-cistica/cose-la-fibrosi-cistica/>
7. N.J. Simmonds, *Is it cystic fibrosis? The challenges of diagnosing cystic fibrosis*, The 2018 Royal Society Of Medicine Cystic Fibrosis Symposium, Adult Cystic Fibrosis Centre, Royal Brompton Hospital and Imperial College, London SW3 6NP, United Kingdom, 1526-0542/ 2019
8. Brian P O'Sullivan, Steven D Freedman, *Cystic fibrosis*, *Lancet*, Vol 373 May 30, 2009
9. Di Sant'agnese P, Darling RC, Perera GA, Shea E. *Abnormal Electrolyte Composition of sweat in cystic fibrosis of the pancreas: clinical significance and relationship to the disease.* *Pediatrics.* 1953;12(5):549–563

10. Kumar V., De Rosa G., Eusebi V., Aster JC., Abbas AK., Cotran RS., et al. Robbins e Cotran. Le basi patologiche delle malattie. Vol. 2. Milano: Edra; 2015. Pp 457-462.
11. McCague AF, Raraigh KS, Pellicore MJ, et al. *Correlating Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator Function with Clinical Features to Inform Precision Treatment of Cystic Fibrosis*. Am J Respir Crit Care Med. 2019;199(9):1116–1126
12. Carla Colombo, Anna Brivio, Rita Nobili, Laretta Valmarana, *La fibrosi cistica: informazioni per le famiglie*. Opuscolo informativo, pubblicazione Interaction
13. Hudock, K. M., & Clancy, J. P. (2017). *An update on new and emerging therapies for cystic fibrosis*. Expert Opinion on Emerging Drugs, 22(4), 331–346.
14. Kris De Boeck, Francois Vermeulen, Lieven Dupont, *The diagnosis of cystic fibrosis*, 31 May 2017
15. Carlo Castellani and John Massie, *Newborn screening and carrier screening for cystic fibrosis: alternative or complementary?*, Eur Respir J 2014; 43: 20–23
16. Foundation Philip M. Farrell, MD, PhD, Terry B. White, PhD, Clement L. Ren, MD3 , Sarah E. Hempstead, MS , Frank Accurso, MD, Nico Derichs, MD, Michelle Howenstine, MD, Susanna A. McColley, MD, Michael Rock, MD, Margaret Rosenfeld, MD, MPH7, Isabelle Sermet-Gaudelus, MD, PhD, Kevin W. Southern, MBChB, PhD, Bruce C. Marshall, MD2 , and Patrick R. Sosnay, MD, *Diagnosis of Cystic Fibrosis: Consensus Guidelines from the Cystic Fibrosis*, The journal of pediatrics, 2017
17. Carlo Castellani, John Massie, Marci Sontag, Kevin W Southern, *Newborn screening for cystic fibrosis*, Lancet Respir Med 2016; 4: 653-61.
18. <https://www.fibrosicisticaricerca.it/>
19. Philip M. Farrell, Md, Phd, Beryl J. Rosenstein, Md, Terry B. White, Phd, Frank J. Accurso, Md, Carlo Castellani, Md, Garry R. Cutting, Md, Peter R. Durie, Md, Frcp, Vicky A. Legrys, Dra, Cls, John Massie, Mbbs, Fracp, Phd, Richard B. Parad, Md, Mph, Michael J. Rock, Md, And Preston W. Campbell, Iii, Md,

*Guidelines for Diagnosis of Cystic Fibrosis in Newborns through Older Adults:
Cystic Fibrosis Foundation Consensus Report, 2008*

20. <https://www.ospedalebambinogesu.it/test-del-sudore-80417/#:~:text=%C3%88%20un%20test%20indolore%2C%20ripetibile,da%20parte%20delle%20ghiandole%20sudoripare.>
21. Borgo G., Buzzetti R., Mastella G., *Fibrosi Cistica Parliamone Insieme –Parte Prima: I primi anni e l'età della scuola,*
22. Badon, P., & Cesaro, S. (2002). *Manuale di nursing pediatrico.* Milano: Casa Editrice Ambrosiana
23. <https://fibrosicisticasvizzer.ch/>
24. <https://www.sifc.it/i-centri-di-cura/>
25. <https://www.aulss2.veneto.it/ospedale/ospedale-treviso/-/hospital/unit/pediatria-treviso>
26. <http://www.cfcverona.it/index.html>
27. Steven Conway, Ian M. Balfour-Lynn, Karleen De Rijcke, Pavel Drevinek, Juliet Foweraker, Trudy Havermans, Harry Heijerman, Louise Lannefors, Anders Lindblad, Milan Macek, Sue Madge, Maeve Moran, Lisa Morrison, Alison Morton, Jacquélien Noordhoek, Dorota Sands, Anneke Vertommen, Daniel Peckham, *European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Framework for the Cystic Fibrosis Centre*, *Journal of Cystic Fibrosis* 13 (2014) S3–S22
28. Cystic Fibrosis Trust, *A guide for parents of newly diagnosed children with Cystic Fibrosis*, Cystic Fibrosis Trust. Registered Charity No. 1079049. Registered Company No. 3880213.
29. Rapporto di un Gruppo di Lavoro OMS, *Educazione terapeutica del paziente*, Organizzazione Mondiale della Sanità Ufficio Regionale per l'Europa Copenhagen 1998
30. <https://www.nurse24.it/infermiere/educazione-terapeutica-il-contratto-negoziato-con-il-paziente.html>
31. Steven Conway, Ian M. Balfour-Lynn, Karleen De Rijcke, Pavel Drevinek, Juliet Foweraker, Trudy Havermans, Harry Heijerman, Louise Lannefors, Anders Lindblad, Milan Macek, Sue Madge, Maeve Moran, Lisa Morrison, Alison Morton, Jacquélien Noordhoek, Dorota Sands, Anneke Vertommen,

Daniel Peckham; *European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Framework for the Cystic Fibrosis Centre*, 2014, *Journal of Cystic Fibrosis* 13, S3–S22

32. Dominique Turck, Christian P. Braegger, Carla Colombo, Dimitri Declercq, Alison Morton, Ruzha Pancheva, Eddy Robberecht, Martin Stern, Birgitta Strandvik, Sue Wolfe, Stephane M. Schneider, Michael Wilschanski; *ESPEN-ESPGHAN-ECFS guidelines on nutrition care for infants, children, and adults with cystic fibrosis*, 5 marzo 2016, *Clinical Nutrition* 35, 557e577
33. Thomas Lahiri, MD, Sarah E. Hempstead, MS, Cynthia Brady, DNP, Carolyn L. Cannon, MD, PhD, Kelli Clark, BS, Michelle E. Condren, PharmD, Margaret F. Guill, MD, R. Paul Guillerman, MD, Christina G. Leone, MSW, LCSW, Karen Maguiness, MS, RD, CSP, Lisa Monchil, RRT-NPS, CCRC, AE-C, Scott W. Powers, PhD, ABPP, Margaret Rosenfeld, MD, MPH, Sarah Jane Schwarzenberg, MD, Connie L. Tompkins, PhD, Edith T. Zemanick, MD, Stephanie D. Davis, MD, *Clinical Practice Guidelines From the Cystic Fibrosis Foundation for Preschoolers With Cystic Fibrosis*; aprile 2016, *PEDIATRICS* Volume 137 , number 4, e 20151784
34. Richard B. Parad, MD, MPH, Terry B. White, PhD, Philip M. Farrell, MD, PhD, Bruce C. Marshall, MD, and Frank J. Accurso, MD; *Cystic Fibrosis Foundation Evidence-Based Guidelines for Management of Infants with Cystic Fibrosis*, 2009, *The Journal of Pediatrics*
35. Carlo Castellani , Alistair J.A. Duff, Scott C. Bell, Harry G.M. Heijerman, Anne Munck, Felix Ratjen, Isabelle Sermet-Gaudelus, Kevin W. Southern, Jurg Barben, Patrick A. Flume, Pavla Hodková, Nataliya Kashirskaya, Maya N. Kirszenbaum, Sue Madge, Helen Oxley, Barry Plant, Sarah Jane Schwarzenberg , Alan R. Smyth, Giovanni Taccetti, Thomas O.F. Wagner , Susan P. Wolfe, Pavel Drevinec; *ECFS best practice guidelines: the 2018 revision*, 3 Marzo 2018, *Journal of Cystic Fibrosis* 17, 153–178
36. Sarath C. Ranganathan, Graham L. Hall, Peter D. Sly, Stephen M. Stick and Tonia A. Douglas; on behalf of the Australian Respiratory Early Surveillance Team for Cystic Fibrosis (AREST-CF); *Early Lung Disease in Infants and*

Preschool Children with Cystic Fibrosis What Have We Learned and What Should We Do about It?, 1 dicembre 2016, Concise Clinical Review

37. Peter J. Mogayzel, Jr., Edward T. Naureckas, Karen A. Robinson, Gary Mueller, Denis Hadjiliadis, Jeffrey B. Hoag, Lisa Lubsch, Leslie Hazle, Kathy Sabadosa, Bruce Marshall, and the Pulmonary Clinical Practice Guidelines Committee; *Cystic Fibrosis Pulmonary Guidelines Chronic Medications for Maintenance of Lung Health*, 3 Gennaio 2013, Am J Respir Crit Care Med Vol 187, Iss. 7, pp 680–689
38. Isabelle Fajac, Christopher H Goss, Pavel Drevinek, Philip M Farrell, Anna M Gravelle, Trudy Havermans, Nicole Mayer-Hamblett, Nataliya Kashirskaya, Eitan Kerem, Joseph L Mathew, Edward F McKone, Lutz Naehrlich, Samya Z Nasr, Gabriela R Oates, Ciaran O'Neill, Ulrike Pypops, Karen S Raraigh, Steven M Rowe, Kevin W Southern, Sheila Sivam, Anne L Stephenson, Marco Zampoli, Felix Ratjen; *The future of cystic fibrosis care: a global perspective*, Gennaio 2020, The Lancet Respiratory Medicine Commission
39. C. Fitzgerald, S. George, R. Somerville, B. Linnane, P. Fitzpatrick; *Caregiver burden of parents of young children with cystic fibrosis*, 14 novembre 2017, Journal of Cystic Fibrosis 17, 125–131
40. Anas Ghazi AlAdaileh, MSc Pediatric Nursing, Hala Mahmoud Obeidat, Abdullah Khamaiseh, Ahmad H. AlNawafleh, Deema Mahasneh, Erika Sivarajan Froelicher; *The Lived Experience of Jordanian Parents of Children with Cystic Fibrosis: Qualitative Study*, 25 aprile 2021, Journal of Pediatric Nursing 61, e72–e78
41. Louise Balfour, Michael Armstrong, Crystal Holly, Ena Gaudet, Shawn Aaron, George Tasca, William Cameron and Smita Pakhale; *Development and psychometric validation of a cystic fibrosis knowledge scale*, 10 September 2014, Asian Pacific Society of Respirology
42. Karen R. Siklosi a , Charles G. Gallagher a,b, Edward F. McKone, *Development, validation, and implementation of a questionnaire assessing disease knowledge and understanding in adult cystic fibrosis patients*, 14 agosto 2010, Journal of Cystic Fibrosis

43. Christina J. Nicolais MS, Ruth Bernstein MS, Kristin A. Riekert PhD, Alexandra L. Quittner PhD; *Parent knowledge of disease management in cystic fibrosis: Assessing behavioral treatment management*, 16 agosto 2017, Wiley periodicals, *Pediatric Pulmonology*; 53:162-173
44. Yolanda Miroballi, MPH, Elizabeth Garber, MSc, Haomiao Jia, PhD, Juyan Julia Zhou, MS, MPH, Luis Alba, BS, Lynne M Quittell, MD, Denise Angst, PhD, RN, Michael Cabana, MD, MPH, Lisa Saiman, MD, MPH and the CF Infection Control Study Consortium, *Infection Control Knowledge, Attitudes, and Practices Among Cystic Fibrosis Patients and Their Families*, 24 agosto 2011, *Pediatric Pulmonology* 47:144–152
45. Sandra Dury, Jeanne-Marie Perotin, Bruno Ravoninjatovo, Catherine Llerena, Julien Ancel, Pauline Mulette, Muriel Griffon, Sophie Carré, Amélie Perrin, François Lebargy, Gaëtan Deslée, Claire Launois; *Identifying specific needs in adult cystic fibrosis patients: a pilot study using a custom questionnaire*, 2021, *BMC Pulmonary Medicine*
46. Sławomir Chomik, Beata Klincewicz, Wojciech Cichy; *Disease specific knowledge about cystic fibrosis, patient education and counselling in Poland*, 26 marzo 2013, *Annals of Agricultural and Environmental Medicine* 2014, Vol 21, No 2
47. Melanie Jessup RN, PhD, Tonia Douglas MD, FRACP, Lynn Priddis PhD, MPsy Clin; MPsy(Couns), Cindy Branch-Smith PhD candidate, Linda Shields MD, PhD, FACN, FAAN, Centaur Fellow, MAICDh, on behalf of AREST-CF; *Parental Experience of Information and Education Processes Following Diagnosis of Their Infant With Cystic Fibrosis Via Newborn Screening*, 13 Novembre 2015, *Journal of Pediatric Nursing*, 31, e233–e241

ALLEGATI

ALLEGATO 1: TABELLA RIASSUNTIVA DEGLI STUDI INDIVIDUATI

Banca dati	Stringa di ricerca	Limiti	Articoli reperiti	Articoli selezionati	Titolo articolo selezionato
PUBMED	(("Cystic Fibrosis"[Mesh] AND "Infant"[Mesh]	Text availability: Abstract, Free full text Article types: Guideline, MetaAnalyses, Review, Systematic Reviews Publication dates: 10 years Species: Humans Languages: English	71	3	I: <i>ECFS best practice guidelines: the 2018 revision</i> II: <i>Early Lung Disease in Infants and Preschool Children with Cystic Fibrosis. What Have We Learned and What Should We Do about It?</i> III: <i>European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Best Practice guidelines</i>
	("Cystic Fibrosis"[Mesh	Article types: Guideline,	18	2	IV: <i>ESPEN-ESPGHAN-</i>

) AND "Guideline" [Publication Type]	Publication dates:11 years Species: Humans Age Child: birth- 18 years Languages: English			<i>ECFS guidelines on nutrition care for infants, children, and adults with cystic fibrosis V: Cystic Fibrosis Foundation evidence- based guidelines for management of infants with cystic fibrosis</i>
	((("Cystic Fibrosis"[Mesh) AND "Standard of Care"[Mesh]	Text availability: Free full text Publication dates:10 years Species: Humans Languages: English	9	1	<i>VI: European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Framework for the Cystic Fibrosis Centre</i>
	((("Cystic Fibrosis"[Mesh) AND "Parents"[Mesh)	Publication dates: 5 years Species: Humans Languages: English	95	2	<i>VII: The Lived Experience of Jordanian Parents of Children with</i>

					<i>Cystic Fibrosis: Qualitative Study</i> VIII: <i>Caregiver burden of parents of young children with cystic fibrosis</i>
	“Cystic fibrosis” AND “lung health” AND “chronic medications”	Text availability: Full text Article types: Guideline, MetaAnalysis, Review, Systematic Reviews Publication dates:10 years Species: Humans Languages: English	132	2	IX: <i>Cystic fibrosis pulmonary guidelines. Chronic medications for maintenance of lung health</i> X: <i>The future of cystic fibrosis care: a global perspective</i>
	((“Cystic Fibrosis”[Mesh]) AND “Practice	Age: Child: birth-18 years	60	2	XI: <i>Management of Infants with Cystic</i>

	Guidelines as Topic"[Mesh]	Publication dates:13 years Species: Humans Languages: English			<i>Fibrosis: A Summary of the Evidence for the Cystic Fibrosis Foundation Working Group on Care of Infants with Cystic Fibrosis</i> XII: Clinical Practice Guidelines From the Cystic Fibrosis Foundation for Preschoolers With Cystic Fibrosis
	"Cystic fibrosis" AND AND "knowledge"	Publication dates:12 years Species: Humans Languages: English	1021	5	XIII: Development and psychometric validation of a cystic fibrosis knowledge scale

					<p>XIV: <i>Development, validation, and implementation of a questionnaire assessing disease knowledge and understanding in adult cystic fibrosis patients</i></p> <p>XV: <i>Disease specific knowledge about cystic fibrosis, patient education and counselling in Poland</i></p> <p>XVI: <i>Infection Control Knowledge, Attitudes, and Practices Among Cystic Fibrosis</i></p>
--	--	--	--	--	---

					<i>Patients and Their Families</i> XVII: <i>Infection Control Knowledge, Attitudes, and Practices Among Cystic Fibrosis Patients and Their Families</i>
	“Cystic fibrosis” AND “parents” AND “Information needs”	Publication dates:10 years Species: Humans Languages: English	38	1	XVIII: <i>Parental Experience of Information and Education Processes Following Diagnosis of Their Infant With Cystic Fibrosis Via Newborn Screening</i>
	“Cystic fibrosis” AND “patients” AND “needs”	Text availability: Free full text Publication	83	1	XIX: <i>Identifying specific needs in adult cystic</i>

		dates: 5 years Species: Humans Languages: English			<i>fbrosis patients: a pilot study using a custom questionnaire</i>
--	--	--	--	--	---

**ALLEGATO 2: TABELLA RIASSUNTIVA DEGLI ARTICOLI INCLUSI
NELLA REVISIONE DELLA LETTERATURA**

<p>Autore, titolo dell'articolo e anno di pubblicazione</p>	<p>Louise Balfour, Michael Armstrong, Crystal Holly, Ena Gaudet, Shawn Aaron, George Tasca, William Cameron and Smita Pakhale; <i>Development and psychometric validation of a cystic fibrosis knowledge scale</i>, 10 September 2014, Asian Pacific Society of Respiriology</p>
<p>Campione, disegno e setting</p>	<p>Gli items della scala utilizzata sono stati reperiti grazie ad una ricerca bibliografica completa, condotta da un gruppo di esperti di FC. Tramite un focus group con pazienti affetti da FC e i loro familiari (n = 12) ne è stata valutata la validità e la chiarezza di lettura. E' infine stata somministrata a diversi campioni per valutarne validità e affidabilità, inclusi pazienti con FC (n = 45), pazienti con problemi respiratori (n = 100), operatori sanitari (n = 74) e studenti universitari (studenti di psicologia, n = 71; studenti di medicina, n = 36).</p>
<p>Parole chiave</p>	<p><i>Cystic Fibrosis Treatment, Health Education, Knowledge, Medication Adherence, Psychometrics</i></p>
<p>Obiettivi</p>	<p>Gli individui con FC devono seguire regimi complessi di terapia per tutta la vita: la loro aspettativa di vita può aumentare attraverso un'aderenza ottimale al trattamento e alle terapie attualmente disponibili. Non essendoci misure ben sviluppate e validate per valutare le conoscenze sulla FC, lo scopo di questo studio è quello di sviluppare e convalidare una scala di conoscenza della FC che sia breve, di facile utilizzo e di dimostrata utilità clinica, che permetta di mettere in luce i punti di forza e di debolezza riguardanti le conoscenze possedute da ciascuno su tale patologia. Interventi educativi mirati a colmare tali lacune nella conoscenza della FC può rivelarsi un mezzo per migliorare</p>

	<p>l'aderenza al trattamento e la qualità della vita dei pazienti. L'acquisizione di conoscenze accurate di malattia, infatti, è un primo passo importante per il successo del trattamento.</p>
Risultati	<p>I livelli di conoscenza rilevati, variano in base al campione dello studio preso in esame: i punteggi più alti sono stati ottenuti dai pazienti affetti da FC e dagli operatori sanitari con esperienza in materia. Il livello medio generale di conoscenze è stato comunque alto, con un 76% di risposte corrette; le lacune emerse sono state soprattutto nell'area delle terapie antibiotiche e delle terapie per liberare le vie aeree. I pazienti affetti da FC, con un'elevata aderenza al trattamento, hanno dimostrato attraverso i loro punteggi di avere una maggiore conoscenza della patologia rispetto a quelli con una minor aderenza.</p>
Conclusioni	<p>Questo studio si è rivelato un primo importante passo per la ricerca che si propone di sviluppare ed empiricamente validare un intervento di adesione psico-educativa per il miglioramento della qualità della vita e dei risultati del trattamento tra i pazienti adulti con FC. La "Cystis Fibrosis Knowledge Scale" ha dunque potenziali applicazioni come strumento di insegnamento clinico nei confronti di pazienti e operatori sanitari e potrebbe essere utilizzata per misurare i risultati dell'intervento educativo attuato nei Centri Specializzati, nonché ottimizzare la conoscenza dei trattamenti in uso, favorirne aderenza, migliorando la qualità di vita dei pazienti con FC.</p>

Autore, titolo dell'articolo e	<p>Karen R. Siklosi a , Charles G. Gallagher a,b, Edward F. McKone, <i>Development, validation, and implementation of a questionnaire assessing disease knowledge and</i></p>
---	---

anno di pubblicazione	<i>understanding in adult cystic fibrosis patients</i> , 14 agosto 2010, Journal of Cystic Fibrosis
Campione, disegno e setting	E' stato somministrato un questionario per valutare le conoscenze sulla FC a 100 pazienti con FC afferenti al St. Vincent's University Hospital in Irlanda (età mediana: 26,0 anni, range 17–49 anni). Il livello rilevato di conoscenza è stato correlato con le caratteristiche cliniche e sociodemografiche. Il questionario finale conteneva 49 domande a risposta fissa, 2 domande a risposta aperta e 9 domande che combinavano entrambe. Il questionario è stato suddiviso in tre sezioni: aspetti demografici, test di conoscenza della FC e domande sugli aspetti pratici e sull'educazione.
Parole Chiave	<i>Cystic fibrosis, Education, Questionnaires</i>
Obiettivi	Con l'aumento dell'età media della popolazione affetta da FC, diventa necessario valutare il loro livello di conoscenze in merito alla patologia in quanto la maggior parte dell'educazione ricevuta deriva probabilmente dall'infanzia ed è stata opera dei genitori, destinatari iniziali del processo educativo e informativo. Dal momento che i genitori sono una fonte di informazioni per i loro figli e il loro livello di conoscenza è vario, è probabile che alcune informazioni importanti sulla FC non vengano trasmesse al giovane paziente, creando lacune e peggiorando l' <i>outcome</i> . E' quindi opportuno individuare gli aspetti carenti e compensare con adeguati programmi educativi e informativi.
Risultati	Il questionario ha mostrato una coerenza interna accettabile ($\alpha = 0,75$) e una buona affidabilità <i>test-retest</i> (0,94). Il test ha rivelato che i pazienti possedevano un discreto livello di conoscenza sulla patologia, (media = 72,4%, SD = 13,1), con una maggiore conoscenza degli argomenti polmonari e gastrointestinali (media = 81,6%, SD = 11,6) rispetto ai temi

	di riproduzione e genetica (media = 57,9%, SD = 24,1). Le femmine con un livello elevato di istruzione hanno ottenuto punteggi significativamente più alti.
Conclusioni	Questo studio ha convalidato un questionario che può essere utilizzato per valutare le conoscenze sulla FC. Sebbene i pazienti con FC comprendano la maggior parte degli aspetti della loro malattia, alcuni deficit di conoscenza sono comuni, in particolare per quanto riguarda la genetica e gli aspetti riproduttivi e dovrebbero essere presi in considerazione quando si sviluppano programmi informativi ed educativi.

Autore, titolo dell'articolo e anno di pubblicazione	Sławomir Chomik, Beata Klincewicz, Wojciech Cichy; <i>Disease specific knowledge about cystic fibrosis, patient education and counselling in Poland</i> , 26 marzo 2013, Annals of Agricultural and Environmental Medicine 2014, Vol 21, No 2
Campione, disegno e setting	E' stata eseguita un'indagine trasversale su 462 famiglie polacche con un bambino affetto da FC per valutare la loro conoscenza sulla malattia. Un'indagine di follow-up dopo un anno tra le 200 famiglie rimaste ha valutato l'efficacia di un programma educativo sviluppato per correggere le lacune, gli errori e le idee sbagliate individuate nel sondaggio precedentemente somministrato. Il questionario utilizzato (CFDKQ: Cystic Fibrosis Disease Knowledge Questionnaire) era composto da 45 domande a scelta multipla suddivise in 5 domini; è stato somministrato a 462 soggetti, 228 maschi (49%) e 234 femmine (51%).
Parole Chiave	<i>Cystic Fibrosis, Disease Knowledge, Education, Information</i>
Obiettivi	Sono stati pubblicati solo pochi studi non controllati che hanno dimostrato che la conoscenza specifica sulla FC è un fattore importante che determina il successo della terapia,

	<p>contribuisce allo sviluppo dell'indipendenza del paziente e alla sua aderenza al trattamento. Poiché la FC viene principalmente diagnosticata nella prima infanzia, è importante che genitori o gli altri caregivers coinvolti ricevano tutte le informazioni necessarie per un trattamento efficace e precoce. Lo studio presentato valuta i livelli di conoscenza specifica della malattia nei pazienti e nelle loro famiglie e valuta l'efficacia di un programma educativo mirato e specifico attuato in seguito.</p>
<p>Risultati</p>	<p>È stato precedentemente osservato che fino al 32% dei genitori non è in grado di comprendere appieno le raccomandazioni dei medici per i loro figli. Se i pazienti/genitori non sono completamente esperti del regime terapeutico quotidiano, non ci si può aspettare che aderiscano allo stesso. Quindi, è intuitivo pensare che la mancanza di comprensione del trattamento possa portare ad una scarsa aderenza ad esso.</p> <p>La conoscenza sugli aspetti genetici e riproduttivi era bassa in tutti i pazienti. Il sondaggio di follow-up (CFDKQ) ha sottolineato che i programmi di educazione sviluppati hanno migliorato significativamente i livelli di conoscenza specifica della malattia.</p>
<p>Conclusioni</p>	<p>Se non corrette, le idee sbagliate, le lacune e gli errori nella conoscenza della FC potrebbero comportare una mancata adesione involontaria al trattamento e avere un impatto negativo sulla progressione e sull'esito della malattia. In secondo luogo, i risultati dimostrano l'efficacia di informazioni mirate e specifiche sulla malattia nel migliorare la conoscenza della patologia stessa dei pazienti CF e delle loro famiglie, ed evidenzia il valore e la necessità dello sviluppo di programmi educativi per i malati cronici e i loro caregivers.</p>

<p>Autore, titolo dell'articolo e anno di pubblicazione</p>	<p>Yolanda Miroballi, MPH, Elizabeth Garber, MSc, Haomiao Jia, PhD, Juyan Julia Zhou, MS, MPH, Luis Alba, BS, Lynne M Quittell, MD, Denise Angst, PhD, RN, Michael Cabana, MD, MPH, Lisa Saiman, MD, MPH and the CF Infection Control Study Consortium, <i>Infection Control Knowledge, Attitudes, and Practices Among Cystic Fibrosis Patients and Their Families</i>, 24 agosto 2011, Pediatric Pulmonology 47:144–152</p>
<p>Campione, disegno e setting</p>	<p>Sono state valutate le conoscenze, gli atteggiamenti e le pratiche sul controllo delle infezioni tra i pazienti con FC e le loro famiglie selezionati casualmente presso 17 centri diversi di FC. I sondaggi anonimi sono stati completati da pazienti con FC (16 anni) o dai loro familiari (pazienti <16 anni). Il sondaggio, costituito da 61 items totali, è stato somministrato a 47 pazienti e 59 genitori.</p>
<p>Parole Chiave</p>	<p><i>Self-Efficacy, Outcome Expectancy, Transmission, Hand Hygiene, Nebulizers, Cystic Fibrosis, Infection Control</i></p>
<p>Obiettivi</p>	<p>Nel 2003, la “Cystic Fibrosis Foundation” negli Stati Uniti ha pubblicato le linee guida per il controllo delle infezioni basate sull'evidenza e le ha distribuite ai centri di cura della FC. Con questo studio, si vuole capire in che modo le linee guida siano state divulgate ai pazienti e alle loro famiglie, quanto questi i principi siano stati compresi e quali barriere siano state riscontrate nell'applicazione pratica di questi precetti.</p>
<p>Risultati</p>	<p>Da gennaio 2007 a maggio 2009, 1.399 intervistati hanno completato i sondaggi; il 38% erano pazienti e il 62% erano membri della famiglia. Complessivamente, il 65% degli intervistati era a conoscenza delle linee guida per il controllo delle infezioni correlate alla FC, ma solo il 30% le aveva discusse più di una volta</p>

	<p>con il team di cura. Discutere più volte di questo argomento è stato associato ad una maggior conoscenza sul controllo delle infezioni, comprese le vie di trasmissione dei patogeni, l'importanza di evitare il contatto con altri pazienti con FC, una maggior fiducia nella pratica del controllo delle infezioni e una maggior convinzione dei benefici per la salute dati dall'applicazione di norme contro la trasmissione delle infezioni.</p>
Conclusioni	<p>Questo studio ha rivelato che molti pazienti con FC e le loro famiglie, pur essendo a conoscenza delle linee guida per il controllo delle infezioni, non ne hanno discusso più di una volta con gli operatori sanitari che operano nei Centri Specializzati di CF. Questi risultati sottolineano l'importanza di coinvolgere regolarmente i pazienti e le loro famiglie in discussioni sul controllo delle infezioni per affrontare le loro domande e preoccupazioni, compreso il potenziale sulla salute e sul benessere. Sono necessarie ulteriori strategie per superare gli ostacoli dell'attuazione delle linee guida.</p>

Autore, titolo dell'articolo e anno di pubblicazione	<p>Christina J. Nicolais MS, Ruth Bernstein MS, Kristin A. Riekert PhD, Alexandra L. Quittner PhD; <i>Parent knowledge of disease management in cystic fibrosis: Assessing behavioral treatment management</i>, 16 agosto 2017, Wiley periodicals, Pediatric Pulmonology; 53:162-173</p>
Campione, disegno e setting	<p>Sono state valutate le conoscenze di 196 genitori riguardo la gestione della malattia dei figli tramite uno studio randomizzato controllato. I genitori scelti avevano un figlio adolescente di età compresa tra gli 11 e i 20 anni, curato presso un CF accreditato negli Stati Uniti, che parlava inglese, che aveva una diagnosi verificata di FC, che assumeva almeno un farmaco per i polmoni e che aveva</p>

	<p>acconsentito all'utilizzo dei propri dati registrati nel registro della Fondazione per la fibrosi cistica (CFF). Sono state valutate le capacità psicometriche dei genitori nel periodo compreso fra ottobre 2009 e febbraio 2011, tramite una versione modificata per i genitori della scala “Knowledge of Disease Management- Cystic Fibrosis” (KDM-CF-P), composta da 35 items.</p>
Parole Chiave	<p><i>Adolescent, Cystic Fibrosis, Disease Management, Knowledge, Psychometrics, Social Dimensions Of Pulmonary Medicine</i></p>
Obiettivi	<p>La FC è una patologia che richiede conoscenze complesse per la sua gestione, per questo sono state documentate significative lacune nella conoscenza della patologia da parte dei genitori. Questa mancanza può portare ad un'adesione involontariamente scarsa e insufficiente ai trattamenti. Non ci sono misure convalidate per valutare le conoscenze generali dei genitori e nemmeno per valutarne la gestione comportamentale quotidiana. Sono state dunque valutate in questo studio le proprietà psicometriche tramite una versione modificata per i genitori della KDM-CF-P, utilizzando i dati di iCARE (I Change Adherence and Raise Expectations). La rilevazione di queste conoscenze, riflette le informazioni necessarie per la gestione quotidiana della FC. Il KDM-CF-P riflette l'attuale trattamento pratico della FC, si concentra su questioni di gestione rilevanti per gli adolescenti ed enfatizza gli aspetti comportamentali dell'esecuzione dei trattamenti piuttosto che la conoscenza teorica degli stessi.</p>
Risultati	<p>Circa l'85% dei genitori ha risposto correttamente agli items della KDM-CF-P. Un più alto grado di istruzione materna è stato associato ad un più alto livello di conoscenze sulla FC e ad una miglior gestione della patologia. I genitori hanno</p>

	risposto correttamente all'84% degli items sulla KDM CF-P, rivelando però alcune lacune conoscitive e comportamentali: circa il 35% dei genitori ha risposto in modo errato a diversi items mirati sulla nutrizione come la necessità di supplementi vitaminici e l'assunzione di diete particolari.
Conclusioni	Si è rivelata una strategia utile essendo breve e molto fattibile per valutare le lacune nelle conoscenze dei genitori di bambini affetti da FC, le quali possono essere colmate con interventi personalizzati e su misura.

Autore, titolo dell'articolo e anno di pubblicazione	Sandra Dury, Jeanne-Marie Perotin, Bruno Ravoninjatovo, Catherine Llerena, Julien Ancel, Pauline Mulette, Muriel Griffon, Sophie Carré, Amélie Perrin, François Lebagry, Gaëtan Deslée, Claire Launois; <i>Identifying specific needs in adult cystic fibrosis patients: a pilot study using a custom questionnaire</i> , 2021, BMC Pulmonary Medicine
Campione, disegno e setting	Il questionario è stato somministrato a 50 pazienti reclutati prospetticamente nell'Ospedale Universitario di Reims, Dipartimento di Malattie Respiratorie tra novembre 2016 e dicembre 2019. I pazienti erano per lo più uomini (70%), due terzi erano impiegati o studenti e il 67,3% viveva in coppia. Il 70% dei pazienti ha presentato almeno un'esacerbazione respiratoria nell'anno precedente. Il questionario utilizzato per rilevare i bisogni insoddisfatti "Des mots pour le dire" è un questionario educativo individuale disponibile dal 2013 in lingua francese. Questo questionario è stato sviluppato dal workshop GETHEM (Groupe Education THERapeu tique et Mucoviscidose) al fine di migliorare la visibilità dei bisogni dei pazienti con CF. È strutturato e si concentra su sintomi e sentimenti che vengono valutati di rado durante la normale visita medica, compreso il carico del trattamento, l'impatto

	<p>della malattia sulla vita quotidiana e sui progetti personali. Il questionario consiste in un elenco di 62 argomenti predefiniti divisi in nove domini: vita sociale e familiare, vita professionale, vita sessuale, sentimenti psicologici, sintomi legati alla FC, vita quotidiana, hobby, cure e progetti. Include anche domande aperte su argomenti giudicati irrilevanti e sollevati con troppa frequenza durante le visite.</p>
Parole Chiave	<i>Cystic fibrosis, Needs, Questionnaire, Quality of life, Fatigue</i>
Obiettivi	<p>I pazienti adulti con fibrosi cistica sperimentano quotidianamente sintomi fisici e disabilità, ma anche aspetti psicologici ed emotivi che possono essere difficili da riconoscere ed affrontare per gli operatori sanitari. Si è quindi cercato di identificare gli argomenti che gli adulti con FC hanno più frequentemente bisogno di discutere con il team di cura, utilizzando un questionario personalizzato composto da 62 items.</p>
Risultati	<p>Sono stati inclusi nello studio 50 pazienti, il 70% uomini con un'età media di 27,6 anni. Il FEV1% medio era il 64% del valore previsto. Il 42% dei pazienti ha selezionato almeno un argomento. Gli argomenti più frequentemente selezionati sono stati la fatica (20%), le preoccupazioni riguardanti la professione o lo studio (18%), la procreazione (16%), l'attività fisica (16%) e l'evoluzione della malattia (16%). Le donne erano più frequentemente preoccupate per la fatica, la procreazione e professione/scuola.</p>
Conclusioni	<p>Utilizzando un questionario personalizzato, è emerso che gli adulti con CF esprimono vari bisogni insoddisfatti che si estendono oltre i normali problemi respiratori e nutrizionali o l'aderenza al trattamento. L'interesse di questo studio mira al miglioramento della gestione terapeutica, emotiva e sociale dei pazienti con fibrosi cistica, attraverso il soddisfacimento</p>

	di ogni bisogno, anche inespresso, da parte del team multidisciplinare di operatori sanitari.
--	---

Autore, titolo dell'articolo e anno di pubblicazione	Drucy Borowitz, MD, Karen A. Robinson, PhD, Margaret Rosenfeld, MD, MPH, Stephanie D. Davis, MD, Kathryn A. Sabadosa, MPH, Stephanie L. Spear, PhD, Suzanne H. Michel, MPH, RD, LDN, Richard B. Parad, MD, MPH, Terry B. White, PhD, Philip M. Farrell, MD, PhD, Bruce C. Marshall, MD, and Frank J. Accurso, MD; <i>Cystic Fibrosis Foundation Evidence-Based Guidelines for Management of Infants with Cystic Fibrosis</i> , 2009, The Journal of Pediatrics
Campione, disegno e setting	La "CF Foundation" ha convocato un comitato per sviluppare raccomandazioni basate su una revisione sistematica di letteratura e dell'opinione di esperti. Queste linee guida comprendono raccomandazioni per il monitoraggio e il trattamento per i bambini con diagnosi di FC e hanno lo scopo di aiutare e guidare le famiglie, gli operatori sanitari e i centri di assistenza specialistica nella cura dei bambini con FC.
Parole Chiave	<i>Infants; Cystic Fibrosis; Management; Guidelines</i>
Obiettivi	Sebbene molti trattamenti siano comuni a tutti i malati di FC, indipendentemente dall'epoca di diagnosi della patologia, alcuni sono unici della popolazione di neonati, i quali potrebbero non avere sintomi evidenti della malattia prima del rinvio al centro di cura della FC. La Fondazione CF ha convocato un comitato di esperti per sviluppare linee guida per l'assistenza basate sulle fonti di letteratura attualmente disponibili per questa popolazione specifica.
Risultati	Sono stati analizzati dettagliatamente tutti gli aspetti della patologia e si è cercato di fornire risposte comportamentali e informative chiare su ogni aspetto della malattia:

	dall'alimentazione con l'assunzione di supplementi vitaminici ed enzimi pancreatici, al controllo delle infezioni, al controllo dei sintomi respiratori e all'assunzione delle terapie.
Conclusioni	Lo screening neonatale offre l'opportunità di migliorare in maniera significativa la salute delle persone con FC, consentendo il monitoraggio e il trattamento prima che compaiano i sintomi, prevenendo o ritardando il declino nutrizionale e polmonare. Sebbene i bambini con FC possano apparire sani, piccoli cambiamenti si verificano precocemente nella vita. Un monitoraggio rigoroso e attento e un trattamento medico tempestivo consentirà il miglior risultato possibile per le persone con diagnosi di FC dall'infanzia.

Autore, titolo dell'articolo e anno di pubblicazione	Alan R. Smyth, Scott C. Bell, Snezana Bojcin, Mandy Bryon, Alistair Duff, Patrick Flume, Nataliya Kashirskaya, Anne Munck, Felix Ratjen, Sarah Jane Schwarzenberg, Isabelle Sermet-Gaudelus, Kevin W. Southern, Giovanni Taccetti, Gerald Ullrich, Sue Wolf; <i>European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Best Practice guidelines</i> , 2014, Journal of Cystic Fibrosis 13, S23–S42
Campione, disegno e setting	La “European Cystic Fibrosis Society” ha convocato un comitato per sviluppare una serie raccomandazioni per una corretta gestione e struttura del Centro Specializzato di FC, analizzando nello specifico i ruoli e le competenze di ogni professionista, sanitario e non, che vi opera.
Parole Chiave	<i>Cystic fibrosis; Standards of care; Multidisciplinary management</i>
Obiettivi	Questo articolo fornisce un quadro sulla realtà del Centro specializzato di FC, compresa l'organizzazione del Centro e i ruoli individuali dei membri che vi operano, nonché mette in

	evidenza il valore delle organizzazioni di FC e dei registri della malattia.
Risultati	E' ormai ampiamente riconosciuto che i risultati per i pazienti curati nei centri specializzati per la FC sono migliori rispetto a quelli che non lo sono. Chiave dell'efficacia è l'équipe multidisciplinare (MDT), che dovrebbe includere consulenti, infermieri clinici specialisti, microbiologo, fisioterapista, dietista, farmacista, psicologo clinico, assistente sociale, genetista clinico e professionisti sanitari affini.
Conclusioni	I membri del team multidisciplinare dovrebbero tenersi continuamente aggiornati sugli sviluppi della CF attraverso lo sviluppo professionale, partecipazione a convegni, auditing e coinvolgimento nella ricerca. Questi specialisti dovrebbero anche fare rete con altri Centri sia a livello nazionale che internazionale e fornire i dati del Centro ai registri ufficiali al fine di approfondire la comprensione della malattia.

Autore, titolo dell'articolo e anno di pubblicazione	Dominique Turck, Christian P. Braegger, Carla Colombo, Dimitri Declercq, Alison Morton, Ruzha Pancheva, Eddy Robberecht, Martin Stern, Birgitta Strandvik, Sue Wolfe, Stephane M. Schneider, Michael Wilschanski; <i>ESPEN-ESPGHAN-ECFS guidelines on nutrition care for infants, children, and adults with cystic fibrosis</i> , 5 marzo 2016, Clinical Nutrition 35, 557e577
Campione, disegno e setting	Le linee guida sono state sviluppate da un gruppo di lavoro multidisciplinare internazionale in conformità agli standard ufficialmente accettati. Il sistema GRADE è stato utilizzato per determinare i gradi di evidenza e la forza della raccomandazione. Le dichiarazioni sono state discusse, recensite da ESPGHAN e ECFS e accettate in un sondaggio online tra i membri ESPEN.

Parole Chiave	<i>Cystic fibrosis, ESPEN guidelines, Malnutrition, Nutritional assessment, Nutritional support</i>
Obiettivi	Le linee guida consigliate da ESPEN, ESPGHAN ed ECFS coprono gli aspetti nutrizionali della patologia, poiché la malnutrizione è spesso causa di comorbidità della stessa: lo scopo, dunque, è quello di suggerire interventi validati in letteratura per agire precocemente e favorire il miglioramento delle condizioni di vita dei pazienti malati.
Risultati	Il gruppo di lavoro raccomanda che l'inizio della gestione nutrizionale inizi il più presto possibile dopo la diagnosi, con successivi follow-up regolari e l'educazione del paziente/familiare. Si consiglia l'allattamento al seno esclusivo, ma se non è possibile utilizzare latte di formula. Si possono assumere supplementi energetici per raggiungere peso e altezza normali per l'età. Quando indicato, il trattamento con enzimi pancreatici e vitamine liposolubili deve essere introdotto precocemente e monitorato regolarmente. Si raccomanda l'integrazione di sodio.
Conclusioni	Queste Linee guida ESPEN-ESPGHAN-ECFS sulla nutrizione, sottolineano l'importanza della nutrizione insieme ad altri trattamenti fondamentali come quello respiratorio, per prolungare la sopravvivenza e migliorare la qualità di vita di bambini e adulti con FC.

Autore, titolo dell'articolo e anno di pubblicazione	Anas Ghazi AlAdaileh, MSc Pediatric Nursing, Hala Mahmoud Obeidat, Abdullah Khamaiseh, Ahmad H. AlNawafleh, Deema Mahasneh, Erika Sivarajan Froelicher; <i>The Lived Experience of Jordanian Parents of Children with Cystic Fibrosis: Qualitative Study</i> , 25 aprile 2021, Journal of Pediatric Nursing 61, e72–e78
---	---

Campione, disegno e setting	È stato utilizzato un metodo fenomenologico qualitativo. 25 genitori di bambini giordani con FC sono stati intervistati. L'analisi tematica Scribber è stata utilizzata nell'analisi dei dati.
Parole Chiave	<i>Cystic fibrosis, Qualitative phenomenological, Lived experience, Jordan Children</i>
Obiettivi	La FC influisce sulla qualità della vita sia del bambino che dei suoi genitori. Lo scopo di questo studio è di descrivere ed esplorare l'esperienza vissuta dei genitori di bambini con CF e dare voce alle difficoltà e sfide che devono affrontare quotidianamente.
Risultati	Sono emersi quattro temi principali: “Cadere nella sofferenza”, la “Sofferenza”, “Far fronte alla sofferenza” e “Prospettive Future”. I genitori utilizzano alcuni meccanismi che contribuiscono al controllo delle loro emozioni, come l'accettazione, l'incoraggiamento, il pensiero positivo, la pianificazione e il controllo emotivo per gestire efficacemente la situazione.
Conclusioni	I genitori di bambini affetti da FC affrontano difficoltà e sfide che limitano la loro vita quotidiana. E' necessaria quindi, accanto ad un'attività di informazione sulla FC per i genitori, anche un'attività di sostegno per migliorare la loro qualità di vita.

Autore, titolo dell'articolo e anno di pubblicazione	Karen A. Robinson, PhD, Ian J. Saldanha, MBBS, MPH, and Naomi A. McKoy, BS; <i>Management of Infants with Cystic Fibrosis: A Summary of the Evidence for the Cystic Fibrosis Foundation Working Group on Care of Infants with Cystic Fibrosis</i> , 2009, The Journal of Pediatrics
Campione, disegno e setting	Sono state identificate 14 linee guida rilevanti e 3 revisioni Cochrane. Cinquantanove articoli (55 studi primari) sono stati

	inclusi. Solo quattro di questi erano studi randomizzati e controllati. Le dimensioni del campione dei bambini variavano da 2 a 768 partecipanti allo studio; la dimensione mediana del campione era 24.
Parole Chiave	<i>Cystic fibrosis, Management, Care of Infants</i>
Obiettivi	Lo scopo era quello di sviluppare delle linee guida sulla cura dei bambini con fibrosi cistica, riesaminando i test per la diagnosi e la valutazione dei disturbi pancreatici e polmonari, la gestione della funzionalità pancreatica e polmonare; la gestione della nutrizione e la prevenzione e il controllo delle infezioni.
Risultati	Questo articolo riassume i risultati delle revisioni sistematiche a beneficio di misure diagnostiche per lo stato funzionale pancreatico e polmonare, gestione della nutrizione e disturbi nutrizionali, gestione di enzimi e disturbi pancreatici, gestione della funzione polmonare e prevenzione delle infezioni per consentire un miglioramento terapeutico e dell' <i>outcome</i> .
Conclusioni	C'è una scarsità di prove sulla cura dei bambini con diagnosi di FC. Per molti aspetti della revisione non sono state identificate linee guida o studi primari, ma per altre domande, sono stati identificati solamente studi limitati da un disegno debole e alle piccole dimensioni del campione. Con un numero crescente di bambini con fibrosi cistica che vengono diagnosticati mediante lo screening neonatale è auspicabile una maggior attenzione e studio per la gestione dei bambini con diagnosi di FC.

Autore, titolo dell'articolo e	Thomas Lahiri, MD, Sarah E. Hempstead, MS, Cynthia Brady, DNP, Carolyn L. Cannon, MD, PhD, Kelli Clark, BS, Michelle E. Condren, PharmD, Margaret F. Guill, MD, R. Paul Guillerman, MD, Christina G. Leone, MSW, LCSW,
---	--

anno di pubblicazione	Karen Maguiness, MS, RD, CSP, Lisa Monchil, RRT-NPS, CCRC, AE-C, Scott W. Powers, PhD, ABPP, Margaret Rosenfeld, MD, MPH, Sarah Jane Schwarzenberg, MD, Connie L. Tompkins, PhD, Edith T. Zemanick, MD, Stephanie D. Davis, MD, <i>Clinical Practice Guidelines From the Cystic Fibrosis Foundation for Preschoolers With Cystic Fibrosis</i> ; aprile 2016, PEDIATRICS Volume 137 , number 4, e 20151784
Campione, disegno e setting	Nel gennaio 2014, la “CF Foundation” ha convocato un comitato di 16 esperti di FC pediatriche per sviluppare linee guida per l'assistenza clinica ai pazienti di età prescolare. In totale, sono stati recuperati 10 427 articoli, ma solo 344 sono stati mantenuti per la revisione. La Ricerca bibliografica è stata condotta su Medline utilizzando il metodo PICO e attraverso ricerche manuali per reperire letteratura aggiuntiva e linee guida già esistenti.
Parole Chiave	<i>Preschoolers with CF, Guidelines</i>
Obiettivi	Bambini con FC in età prescolare e le loro famiglie devono affrontare regimi di trattamento complessi e dispendiosi in termini di tempo per mantenere la salute dei polmoni e raggiungere una crescita ottimale. Per le famiglie di bambini in età prescolare, può essere difficile istituirli in modo appropriato. Il sostegno a questi bambini e alle loro famiglie è fondamentale per stabilire abitudini che promuovano la normale crescita e sviluppo, nonché uno stile di vita attivo (es. esercizio) per prevenire il declino polmonare e la progressione della malattia.
Risultati	In questo documento sono state incluse raccomandazioni specifiche nelle seguenti aree: sorveglianza di routine per malattie polmonari, terapie e cure nutrizionali e gastrointestinali.

Conclusioni	La cura del bambino con FC in età prescolare include regimi di trattamento complessi, che richiedono tempo e il superamento di sfide comuni per mantenere la salute dei polmoni e ottimizzare la crescita. Ci si auspica che queste linee guida possano aiutare il team di cura e le famiglie per prendere decisioni informate e consapevoli.
--------------------	---

Autore, titolo dell'articolo e anno di pubblicazione	Scott C Bell, Marcus A Mall, Hector Gutierrez, Milan Macek, Susan Madge, Jane C Davies, Pierre-Régis Burgel, Elizabeth Tullis, Claudio Castaños, Carlo Castellani, Catherine A Byrnes, Fiona Cathcart, Sanjay H Chotirmall, Rebecca Cosgriff, Irmgard Eichler, Isabelle Fajac, Christopher H Goss, Pavel Drevinek, Philip M Farrell, Anna M Gravelle, Trudy Havermans, Nicole Mayer-Hamblett, Nataliya Kashirskaya, Eitan Kerem, Joseph L Mathew, Edward F McKone, Lutz Naehrlich, Samya Z Nasr, Gabriela R Oates, Ciaran O'Neill, Ulrike Pypops, Karen S Raraigh, Steven M Rowe, Kevin W Southern, Sheila Sivam, Anne L Stephenson, Marco Zampoli, Felix Ratjen; <i>The future of cystic fibrosis care: a global perspective</i> , Gennaio 2020, The Lancet Respiratory Medicine Commission
Campione, disegno e setting	Attraverso una revisione delle migliori evidenze disponibili, questa ricerca offre una panoramica completa e globale su ogni aspetto della patologia, con uno sguardo alle nuove terapie e ai nuovi trattamenti, analizzando anche le peculiarità assistenziali di ogni fascia d'età.
Parole Chiave	<i>Cystic Fibrosis; Standards of care; Multidisciplinary management</i>
Obiettivi	Con l'aumento dell'età media e del numero di pazienti con FC, le complicanze di tale patologia stanno diventando sempre più comuni. La Commissione, tramite questo

	documento, ha analizzato i vari aspetti curativi e di trattamento della malattia, sottolineando gli aspetti necessari per formare professionisti qualificati in grado di garantire un'assistenza adeguata a tutti i pazienti che afferiscono al Centro.
Risultati	All'interno di queste linee guida sono state trattate in maniera approfondita molte tematiche riguardanti la FC suddivise in 5 sezioni: i cambiamenti nell'epidemiologia della FC, l'assistenza clinica, le cure, le nuove terapie, nonché l'esperienza del paziente e il suo coinvolgimento nel processo decisionale e terapeutico.
Conclusioni	Con il progresso continuo, la fibrosi cistica, da una malattia prevalentemente pediatrica diventerà una patologia in cui molti pazienti raggiungono l'età adulta mantenendo un buon livello di salute. Man mano che la mortalità precoce diminuisce, la cura dei pazienti anziani con fibrosi cistica non sarà più una rarità, e tale cura potrebbe richiedere una nuova generazione di operatori sanitari con formazione specifica e ampie competenze per gestire le complicazioni emergenti della FC in età avanzata.

Autore, titolo dell'articolo e anno di pubblicazione	C. Fitzgerald, S. George, R. Somerville, B. Linnane, P. Fitzpatrick; <i>Caregiver burden of parents of young children with cystic fibrosis</i> , 14 novembre 2017, Journal of Cystic Fibrosis 17, 125–131
Campione, disegno e setting	E' stato effettuato uno studio trasversale sui genitori di bambini piccoli con FC. Un totale di 213 famiglie sono state invitate a completare il CarerQoL questionario, uno strumento validato composto da due parti: il CarerQol-7D che descrive la situazione assistenziale come effetto sul caregiver in

	termini di negativo e positivo e la scala analogica visiva (VAS) che misura la felicità su una scala da 0 a 10 (0 = completamente infelice e 10 = completamente felice). Sono stati utilizzati modelli misti lineari per identificare i fattori associati a un carico emotivo e assistenziale elevato del caregiver.
Parole Chiave	<i>Caregiver burden; CarerQol; Cystic fibrosis; Parents</i>
Obiettivi	Ci sono poche ricerche che esaminano l'impatto della FC sui genitori dei bambini affetti da tale patologia. Lo scopo di questo studio era di esaminare il carico del caregiver e identificare i fattori di rischio associati ad un alto carico emotivo e curativo nelle madri e nei padri di giovani bambini con FC.
Risultati	Almeno un genitore di 195 famiglie ha completato il questionario (130 diadi madre-padre, 189 madri e 137 padri). Fattori risultati significativamente associati a un maggiore onere del caregiver erano l'aumento dell'età del bambino, avere un bambino sempre positivo per <i>Pseudomonas aeruginosa</i> ed essere madre.
Conclusioni	Questo studio contribuisce con nuove scoperte alla scarsa letteratura sull'onere dei genitori/caregivers di bambini piccoli con FC. L'avanzare dell'età del bambino e le ripetute infezioni da <i>Pseudomonas Aeruginosas</i> , associate a una maggiore morbilità, sono state collegate ad un maggior carico emotivo e assistenziale da parte del genitore.

Autore, titolo dell'articolo e anno di pubblicazione	Peter J. Mogayzel, Jr., Edward T. Naureckas, Karen A. Robinson, Gary Mueller, Denis Hadjiliadis, Jeffrey B. Hoag, Lisa Lubsch, Leslie Hazle, Kathy Sabadosa, Bruce Marshall, and the Pulmonary Clinical Practice Guidelines Committee; <i>Cystic Fibrosis Pulmonary Guidelines Chronic Medications</i>
---	---

	<i>for Maintenance of Lung Health</i> , 3 Gennaio 2013, Am J Respir Crit Care Med Vol 187, Iss. 7, pp 680–689
Campione, disegno e setting	Un comitato multidisciplinare composto da 17 membri ha esaminato le linee guida del 2007 e ha sviluppato una serie di domande relative alle terapie farmacologiche croniche per la FC. La revisione è stata commissionata alla Johns Hopkins University; sono state eseguite revisioni sistematiche complete per ciascuna domanda; limitando la selezione a studi randomizzati controllati (RCT) paralleli e incrociati.
Parole Chiave	<i>Antibiotics; Antiinflammatory Agents; Bronchodilators; CFTR Modulators; Hypertonic Saline</i>
Obiettivi	La FC è una malattia caratterizzata dalla produzione di secrezioni anormali nelle vie aeree, progressiva ostruzione ed infezioni croniche endobronchiali. L'uso di farmaci per rallentare la progressione della malattia polmonare ha portato a un miglioramento significativo della sopravvivenza. Nel 2007 è stata eseguita una revisione di tutti i farmaci utilizzati per la malattia polmonare correlata a FC, per fornire una guida ai medici nella valutazione e nella selezione del trattamento appropriato per le persone con questa malattia patologica. In questo articolo è stata eseguita una nuova revisione della letteratura per aggiornare le raccomandazioni precedenti.
Risultati	La ricerca ha individuato un totale di 6.898 citazioni uniche, di cui 57 sono state incluse nelle linee guida del 2007. La corrente linea guida si basa sulla revisione di 137 articoli che descrivono 84 studi.
Conclusioni	Questo documento, ideato come aggiornamento delle linee guida pubblicate nel 2007, può essere utilizzato dagli operatori sanitari come guida per la scelta del trattamento migliore per il mantenimento del benessere polmonare.

Autore, titolo dell'articolo e anno di pubblicazione	Sarath C. Ranganathan, Graham L. Hall, Peter D. Sly, Stephen M. Stick and Tonia A. Douglas; on behalf of the Australian Respiratory Early Surveillance Team for Cystic Fibrosis (AREST-CF); <i>Early Lung Disease in Infants and Preschool Children with Cystic Fibrosis What Have We Learned and What Should We Do about It?</i> , 1 dicembre 2016, Concise Clinical Review
Campione, disegno e setting	I dati ottenuti sono stati reperiti grazie a programmi di sorveglianza, come quelli sviluppati dall' "e <i>Australian Respiratory Early Surveillance Program for Cystic Fibrosis</i> " e dalla " <i>London Cystic Fibrosis Collaboration</i> ".
Parole Chiave	<i>Cystic Fibrosis; Early Lung Disease; Newborn Screening; Early Intervention</i>
Obiettivi	Infiammazione polmonare, infezione e danno strutturale ai polmoni si manifestano molto presto nella vita e sono prevalenti tra i bambini in età prescolare e nei neonati, spesso in assenza di sintomi o segni. L'infanzia rappresenta dunque un periodo cruciale durante il quale intervenire con accorgimenti e strategie per ritardare o prevenire l'insorgenza di danni ai polmoni. Questa review riassume ciò che abbiamo appreso sulla malattia polmonare precoce nei bambini con FC e discute le implicazioni per il futuro clinico, la pratica e la ricerca.
Risultati	In questa revisione sono stati riassunti i risultati raggiunti in termini di prevenzione e cura nelle aree di infiammazione e infezione polmonare, struttura e funzione polmonare nei primi anni di vita e discutere le implicazioni per la pratica clinica e ricerca.
Conclusioni	La malattia polmonare inizia precocemente nella FC. E' necessario cercare di impedire la progressione della malattia,

	<p>attraverso studi mirati volti a ridurre l'inflammatione, il declino polmonare e a prevenire il danno polmonare prima che diventi irreversibile. Massimizzare i vantaggi e le opportunità fornite dai programmi di screening neonatale attraverso l'introduzione e l'implementazione di un nuovo trattamento per la FC è importante se si vuole migliorare longevità e qualità della vita per la prossima generazione di persone con FC.</p>
--	--

<p>Autore, titolo dell'articolo e anno di pubblicazione</p>	<p>Steven Conway, Ian M. Balfour-Lynn, Karleen De Rijcke, Pavel Drevinek, Juliet Foweraker, Trudy Havermans, Harry Heijerman, Louise Lannefors, Anders Lindblad, Milan Macek, Sue Madge, Maeve Moran, Lisa Morrison, Alison Morton, Jacqueliën Noordhoek, Dorota Sands, Anneke Vertommen, Daniel Peckham; <i>European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Framework for the Cystic Fibrosis Centre</i>, 2014, Journal of Cystic Fibrosis 13, S3–S22</p>
<p>Campione, disegno e setting</p>	<p>Questo articolo fornisce un quadro dettagliato sul Centro specializzato di FC, compresa l'organizzazione generale del Centro e il ruolo di ciascuna figura professionale che vi afferisce.</p>
<p>Parole Chiave</p>	<p><i>CF Centre; Multidisciplinary Team; Continuing Professional Development</i></p>
<p>Obiettivi</p>	<p>Questo articolo fornisce un quadro generico sul Centro specializzato di CF, compresa l'organizzazione e i ruoli individuali dei membri multidisciplinari che vi afferiscono.</p>
<p>Risultati</p>	<p>All'interno del documento è stato trattato in maniera approfondita il ruolo ricoperto da ciascun professionista nell'ambito del Centro Specializzato di FC, nonché le modalità operative del Centro stesso. E' stata analizzata l'importanza di figure come il medico, l'infermiere, lo</p>

	psicologo, del fisioterapista, della dietista, del microbiologo, del farmacista. Chiave dell'efficacia del Centro specialistico di FC è infatti l'équipe multidisciplinare.
Conclusioni	Un aumento significativo dell'aspettativa di vita nelle persone con fibrosi cistica (FC) è il risultato di un trattamento più efficace contro la malattia. È inoltre ormai ampiamente riconosciuto i pazienti curati nei centri specializzati hanno risultati migliori rispetto a quelli che non lo sono.

Autore, titolo dell'articolo e anno di pubblicazione	Melanie Jessup RN, PhD, Tonia Douglas MD, FRACP, Lynn Priddis PhD, MPsych Clin; MPsych(Couns), Cindy Branch-Smith PhD candidate, Linda Shields MD, PhD, FACN, FAAN, Centaur Fellow, MAICDh, on behalf of AREST-CF; <i>Parental Experience of Information and Education Processes Following Diagnosis of Their Infant With Cystic Fibrosis Via Newborn Screening</i> , 13 Novembre 2015, Journal of Pediatric Nursing, 31, e233–e241
Campione, disegno e setting	E' stato condotto uno studio fenomenologico utilizzando l'approccio di <i>Van Manen</i> , con dieci partecipanti genitori di bambini da 1 a 8 anni con FC, presso un Ospedale pediatrico in Australia. I genitori dei bambini neo diagnosticati sono stati invitati ad appuntamenti per intraprendere una formazione ad opera di vari membri del team di assistenza. I genitori sono stati istruiti su argomenti come la somministrazione di antibiotici ed enzimi, intraprendere la fisioterapia, comprendere l'importanza di appuntamenti di follow up e chi contattare in caso di necessità.
Parole Chiave	<i>Cystic fibrosis; Parenting; Education; Patient; Families; Caregiving; Information needs; Phenomenology</i>
Obiettivi	Dopo la diagnosi di fibrosi cistica (FC), l'educazione iniziale influenza fortemente l'adattamento dei genitori e il

	coinvolgimento con il team di assistenza. Questo studio ha esplorato i bisogni educativi di dieci genitori dopo la diagnosi di FC nel loro bambino tramite screening neonatale.
Risultati	I genitori hanno espresso differenti modalità con cui far fronte alle informazioni, che riconoscevano travolgenti e difficili. Per alcuni era troppo presto ricevere tutte le indicazioni, mentre altri cercavano subito chiarezza e delucidazioni. I partecipanti hanno fornito informazioni sul loro coinvolgimento con la loro formazione sulla FC. Le loro raccomandazioni per contesto, contenuto, formato e tempistiche appropriate consentono lo sviluppo di un'istruzione corretta e pertinente.
Conclusioni	Alcuni genitori di questo studio desideravano ricevere una piccola quantità di informazioni, scaglionate nel tempo, mentre altri le volevano tutte subito: questa loro preferenza si basava su precedenti esperienze di vita, proprie conoscenze, educazione e personalità. Le informazioni devono essere individualizzate (per contenuto e ritmo), pratiche, tempestive, culturalmente rilevanti e attuali. Le informazioni così personalizzate possono diventare una modalità di fiducia e conforto. Un'educazione efficace informa l'individuo sul mondo della FC, lo aiuta a comprendere il regime di cura, lo integra nel team di assistenza e lo autorizza a raggiungere questo imprevisto livello di genitorialità.

Autore, titolo dell'articolo e anno di pubblicazione	Carlo Castellani , Alistair J.A. Duff, Scott C. Bell, Harry G.M. Heijerman, Anne Munck, Felix Ratjen, Isabelle Sermet-Gaudelus, Kevin W. Southern, Jurg Barben, Patrick A. Flume, Pavla Hodková, Nataliya Kashirskaya, Maya N. Kirszenbaum, Sue Madge, Helen Oxley, Barry Plant, Sarah Jane Schwarzenberg , Alan R. Smyth, Giovanni Taccetti,
---	---

	Thomas O.F. Wagner , Susan P. Wolfe, Pavel Drevinek; <i>ECFS best practice guidelines: the 2018 revision, 3 Marzo 2018</i> , Journal of Cystic Fibrosis 17, 153–178
Campione, disegno e setting	È stata eseguita una revisione sistematica delle prove esistenti disponibili in letteratura, per aggiornare le linee guida pubblicate nel 2014 dalla European CF Society (ECFS).
Parole Chiave	<i>Cystic fibrosis; Standards of care; Multidisciplinary management; Best practice; Guidelines; Consensus</i>
Obiettivi	Questo documento si pone l’obiettivo di aggiornare gli “ <i>Standard of Care</i> ” pubblicati nel 2005, per migliorare le pratiche nella cura della FC, settore dinamico e animato da una ricca attività di ricerca.
Risultati	La popolazione di pazienti affetti da Fibrosi Cistica era, fino a pochi decenni fa, prevalentemente a dominanza pediatrica. Attualmente però, assistiamo all’aumento del numero di malati che riescono a raggiungere l’età adulta in buona salute, merito dei miglioramenti eccezionali nella cura di tale patologia. La creazione di centri multidisciplinari, la creazione dataset epidemiologici, l’arrivo ad una diagnosi precoce, la nascita di nuove importanti cure, lo sviluppo della ricerca preclinica e clinica, sono stati tutti determinanti nell’evoluzione di cure straordinarie.
Conclusioni	Per poter permettere ai malati di migliorare continuamente la loro qualità di vita ed auspicare parallelamente un aumento della vita media, è necessario promuovere lo sviluppo della ricerca e favorire l’adesione alle linee guida che periodicamente vengono pubblicate, per offrire un’assistenza efficace ed evidence based.