

## QUALITÀ DI VITA IN FIBROSI CISTICA: DIAGNOSI PER SCREENING VERSUS DIAGNOSI PER SINTOMI

F. GOBBI\*, F. LUPI\*\*

\**Centro Regionale Fibrosi Cistica, Ospedale Bufalini, Cesena.*  
\*\**Dipartimento di Psicologia, Università degli Studi, Bologna*

### *Introduzione*

La Fibrosi Cistica (FC) è la malattia genetica più frequente nella razza bianca. Secondo i dati elaborati dal Registro Italiano della Fibrosi Cistica, l'incidenza di tale patologia in Italia è di 1 bambino malato ogni 3000-3500 nati vivi. Nonostante i notevoli progressi in ambito terapeutico, la malattia è a tutt'oggi gravata da un altissimo tasso di mortalità precoce (aspettativa di vita media di circa 30 anni) e richiede un costante monitoraggio clinico ed un regime terapeutico di rilevante impegno. La ricerca genetica ha individuato sul cromosoma 7 il gene responsabile del manifestarsi della patologia che codifica una proteina anomala nominata CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance) deputata alla regolazione dei canali di passaggio degli ioni cloro e sodio. Lo sviluppo di tecniche diagnostiche per screening finalizzate all'individuazione di soggetti a maggior rischio di malattia, si sono dunque affiancate alle metodologie tradizionali di diagnosi per sintomi. Lo screening anticipa la diagnosi di FC ai primi mesi di vita, favorendo il precoce trattamento medico della malattia ma prefigurando, allo stesso tempo, uno scenario di intense angosce materne che potrebbero ostacolare il legame di attaccamento con il neonato (Boland, Thompson, 1990). La diagnosi per sintomi, tuttavia, avviene dopo un lungo periodo di stress, in cui alle ipotesi e ai dubbi diagnostici si succedono le incessanti ansie genitoriali unite ai tormentati pellegrinaggi specialistici che trovano finalmente una risposta nella conferma diagnostica di FC (Merelle et al., 2003). La comunicazione della diagnosi rappresenta comunque uno dei momenti maggiormente delicati nel complesso iter terapeutico della malattia, in quanto si configura come esplicitazione di una situazione traumatica che sopraffà i processi mentali genitoriali, generando indicibile sofferenza. Un nuovo obiettivo della ricerca e dell'intervento nel campo della FC dovrebbe dunque essere quello di quantificare le conseguenze delle differenti tipologie diagnostiche sulla qualità di vita