



**CFC** CENTRO  
FIBROSI CISTICA  
VERONA

REPORT ANNUALE

2025



## REPORT 2025

Questo testo è pubblico. Il contenuto è accessibile e scaricabile attraverso il nostro sito web [www.cfcverona.it](http://www.cfcverona.it)

I dati riportati possono essere citati come appartenenti al Database cfcverona, 2025.

Non sono disponibili versioni cartacee oltre a quelle direttamente inviate dal Centro.

## 1. Introduzione

- 1.1 Il Centro Fibrosi Cistica di Verona (1976-2026):  
scrivere la storia di una malattia

## 2. Il 2025

- 2.1 Caratteristiche cliniche dei pazienti seguiti
- 2.2 Dati aggiornati sulla terapia con ETI
- 2.3 Eventi formativi organizzati dal Centro FC di Verona

## 3. Il Centro

- 3.1 Obiettivi e organigramma
- 3.2 Sistema qualità
- 3.3 Chi siamo
- 3.4 Sezione di pediatria
- 3.5 Sezione adulti
- 3.6 Decentramento territoriale e Servizi di supporto di Treviso  
e Rovereto

## 4. Servizi

- 4.1 Servizio infermieristico
- 4.2 Servizio di fisioterapia
- 4.3 Servizio di fisiopatologia respiratoria
- 4.4 Servizio nutrizionale
- 4.5 Servizio sociale

4.6 Servizio di psicologia clinica

4.7 Ufficio informatica

## **5. Programmi speciali**

5.1 Screening neonatale

5.2 Consulenza genetica

5.3 Trapianti

5.4 Programma di medicina personalizzata

## **6. Altre patologie**

6.1 Sindrome di Shwachman-Diamond (SDS)

6.2 Discinesia Ciliare Primaria, Sindrome di Kartagener

6.3 Ambulatorio bronchiectasie

6.4 Programma di gastroenterologia

## **7. Ricerca**

7.1 Novità scientifiche 2026

7.2 Centro Ricerche Cliniche in Fibrosi Cistica (CRC-FC)

7.3 Laboratorio di ricerca preclinica e traslazionale

7.4 Lab. Analisi, Sez. Patologia Molecolare, AOUI Verona

7.5 Produzione scientifica del Centro, anno 2025

7.6 Partecipazione a organismi scientifici

# 1. Introduzione

## 1.1 Il Centro fibrosi cistica di Verona (1976-2026): scrivere la storia di una malattia

Nel 2026, il Centro Regionale Veneto celebra il suo primo mezzo secolo di vita. Le circostanze e il percorso professionale mi hanno portato oggi a ricoprire il ruolo di Direttore e in questa occasione desidero condividere una riflessione su ciò che questo traguardo rappresenta.

Fare "Storia" è, per sua natura, un mestiere a più voci. L'importanza del nostro Centro non risiede solo nel contributo alla storia della scienza, ma anche

in quella politica e sociale. Siamo stati pionieri nell'istituire il primo Centro Regionale in Italia, nel determinare l'approvazione della **Legge 548/93** e nel sostenere la nascita delle Associazioni regionali, fondamentali nel supporto alle famiglie e alle strutture di cura.

Guardando al percorso del Centro di Verona, emerge un tratto peculiare che va oltre lo sviluppo del sapere medico: la capacità di maturare, tra noi operatori, una vera e propria "filosofia del sapere". Abbiamo imparato a interrogarci e a prendere coscienza sul significato autentico del "prendersi cura", evolvendo non solo come medici, ma come comunità di pensiero.

Fare storia nel campo scientifico significa avere il coraggio di varcare la soglia del noto per addentrarsi in territori inesplorati. Richiede il coraggio della discontinuità, la volontà di tentare ciò che non è mai stato provato e la capacità di immaginare percorsi ancora sconosciuti. In fondo, raggiungere la consapevolezza di lavorare per arrivare ad un nuovo sapere.

Avendo condiviso gran parte di questo cammino, posso testimoniare il passaggio epocale da una fase quasi pionieristica delle cure a un mutamento sostanziale della storia naturale della malattia.



Sebbene la parte più difficile del percorso sia stata compiuta, non possiamo ancora scrivere la parola "fine". Le sfide dei prossimi anni sono nuove e cruciali:

1. **Universalità delle cure:** garantire terapie che agiscano sul difetto genetico anche a quel gruppo di pazienti che, ancora oggi, ne è privo.
2. **Transizione e cronicità:** affrontare le complessità cliniche legate all'allungamento della vita media. Chi dovrà occuparsene? Probabilmente dovranno coesistere competenze pediatriche e dell'adulto all'interno dei singoli Centri, definendo così nuovi modelli di assistenza.
3. **Ingegneria sociale:** progettare un sistema che risponda alle dinamiche evolutive e sociali di pazienti che oggi possono guardare al futuro con una sopravvivenza un tempo impensabile.

Affrontare queste frontiere permetterà a chi si occupa di fibrosi cistica di tracciare, ancora una volta, una rotta innovativa nella gestione delle malattie croniche, fungendo da modello per una medicina moderna.

Posso affermare con certezza che noi saremo come sempre in prima fila nell'affrontare i nuovi e necessari cambiamenti che la malattia richiede.

Un ringraziamento sincero va a tutto il personale del Centro Regionale Veneto Fibrosi Cistica, che ha saputo affrontare con coraggio e dedizione le sfide degli ultimi anni. Un grazie altrettanto sentito va alla Associazione Veneta Fibrosi Cistica (LIFC-Veneto): il loro supporto costante e indispensabile è il motore che sostiene ogni nostro passo verso il futuro.



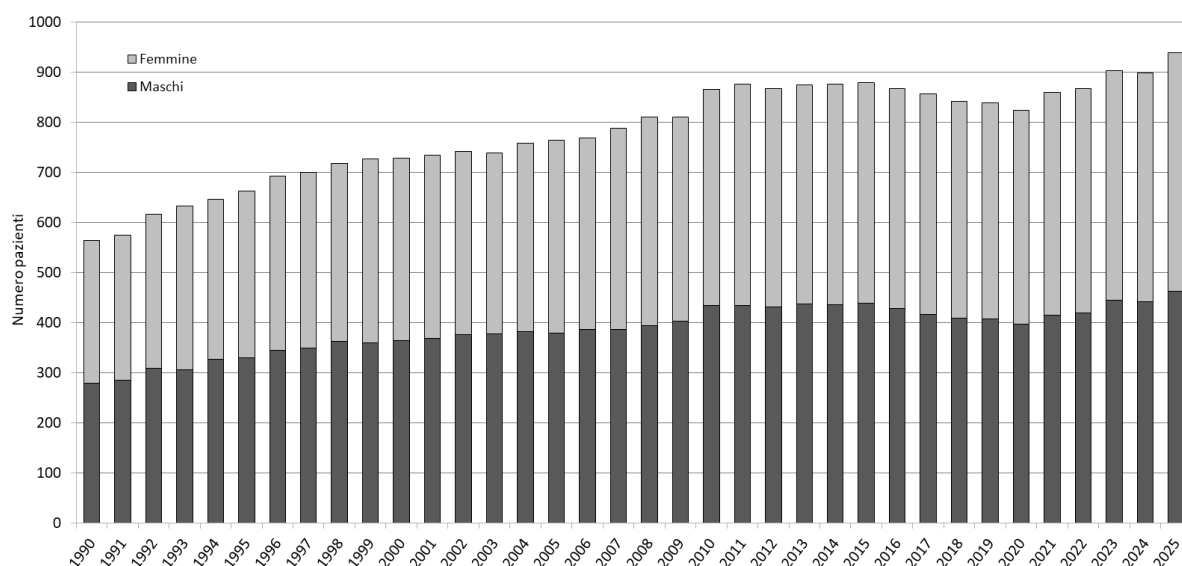
Dr. Marco Cipolli  
Direttore Centro Regionale Veneto Fibrosi Cistica  
AOUI Verona

# 2. Il 2025

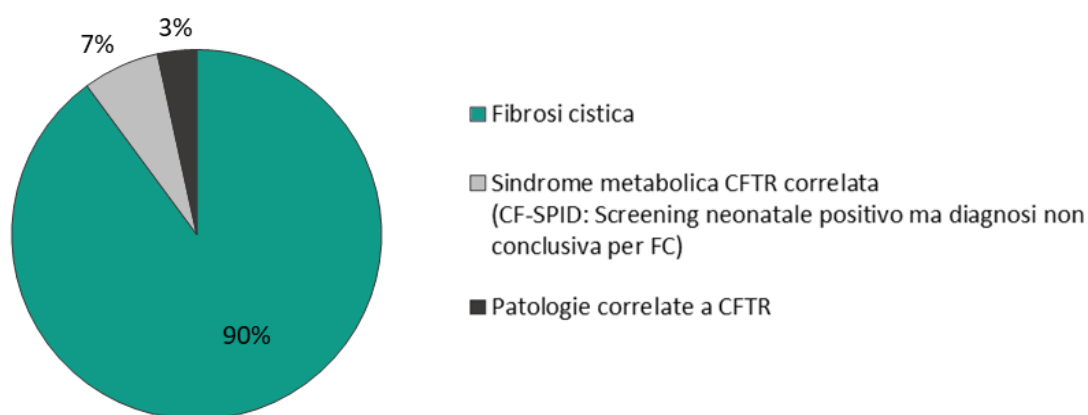
## 2.1 Caratteristiche cliniche dei pazienti seguiti

### Pazienti con FC e patologie correlate

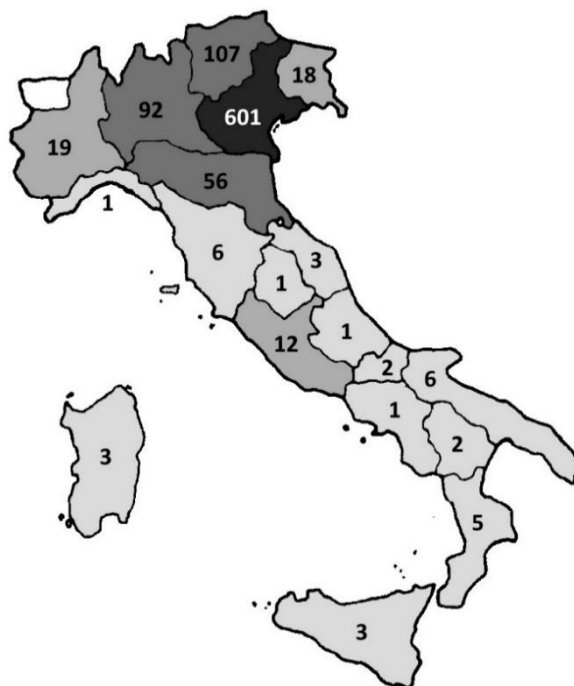
#### DISTRIBUZIONE PER SESSO



#### DISTRIBUZIONE PER DIAGNOSI

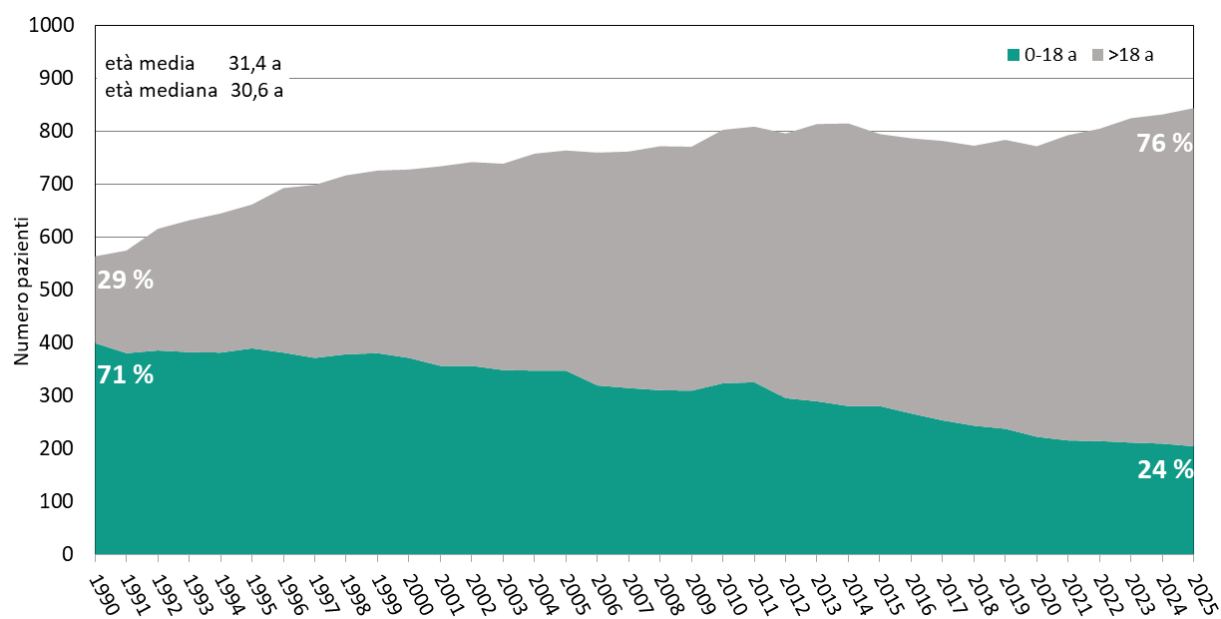


## DISTRIBUZIONE PER REGIONE DI PROVENIENZA

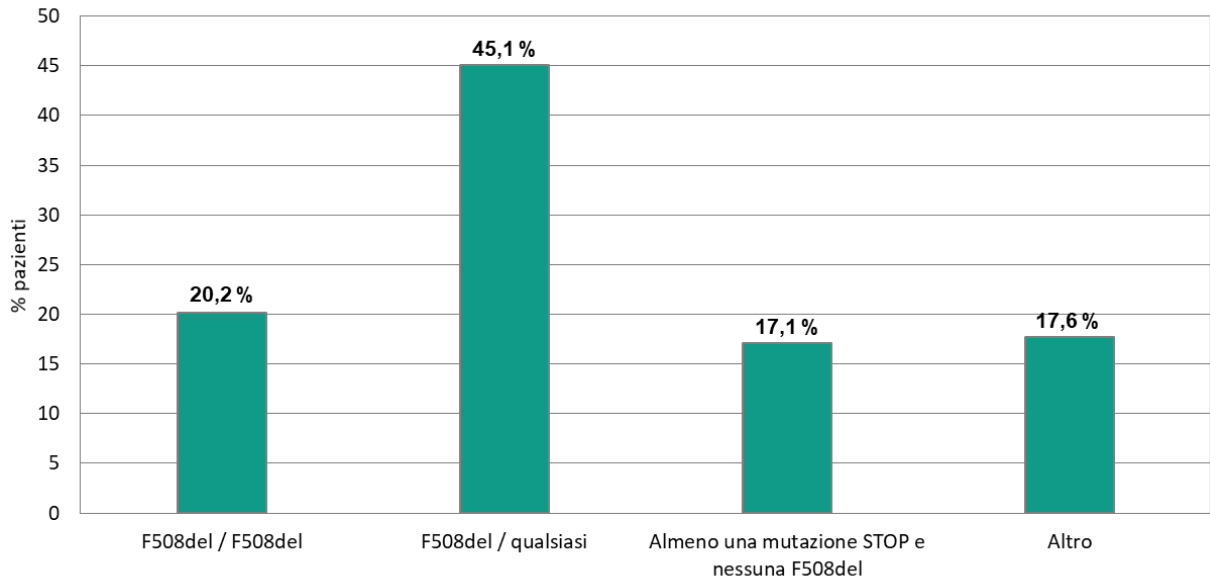


## Pazienti con FC

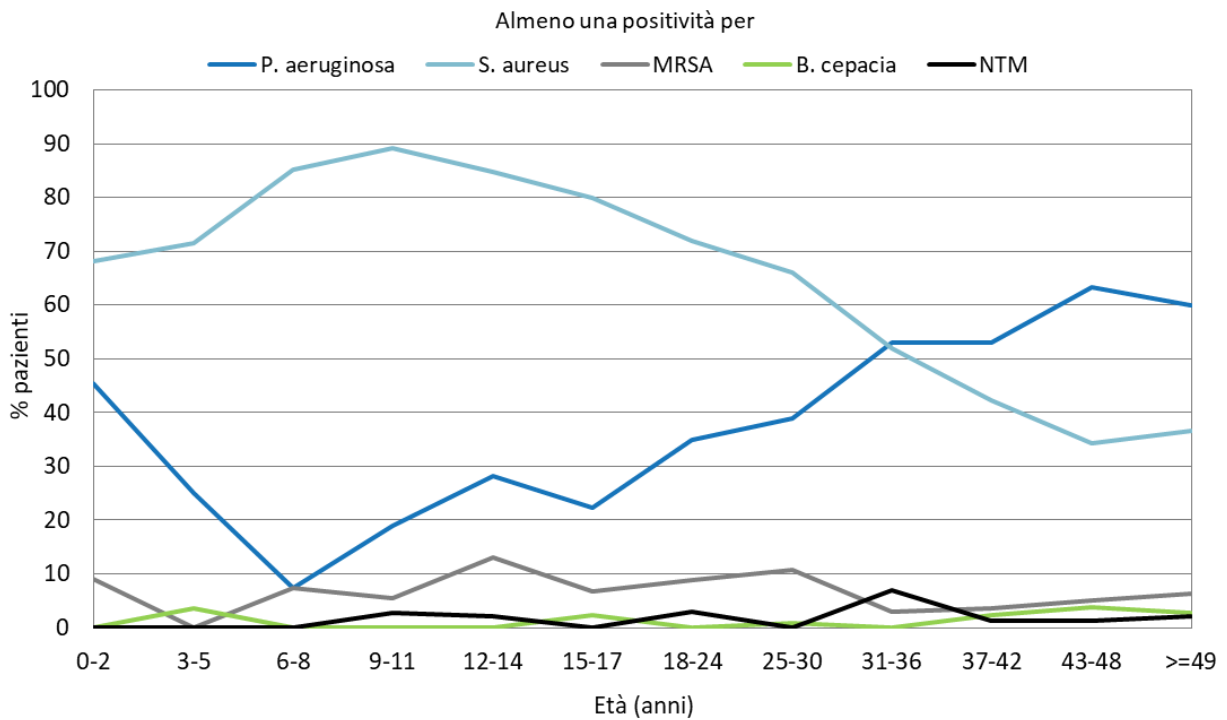
### DISTRIBUZIONE PER ETÁ



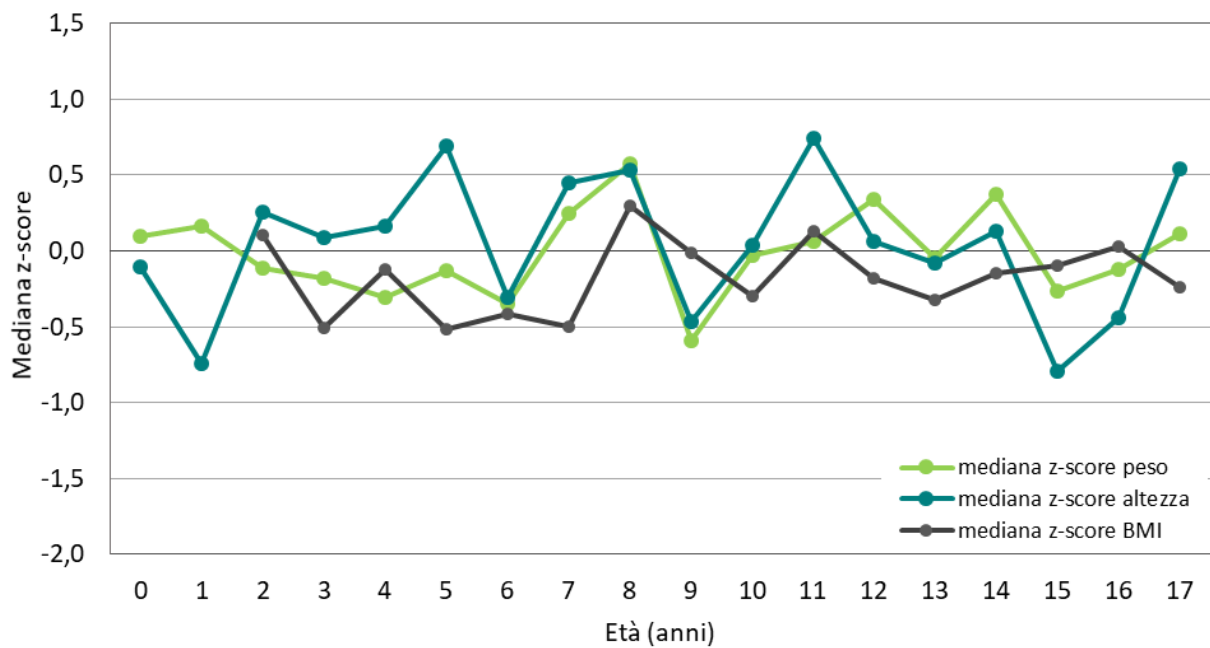
## DISTRIBUZIONE PER GENOTIPO



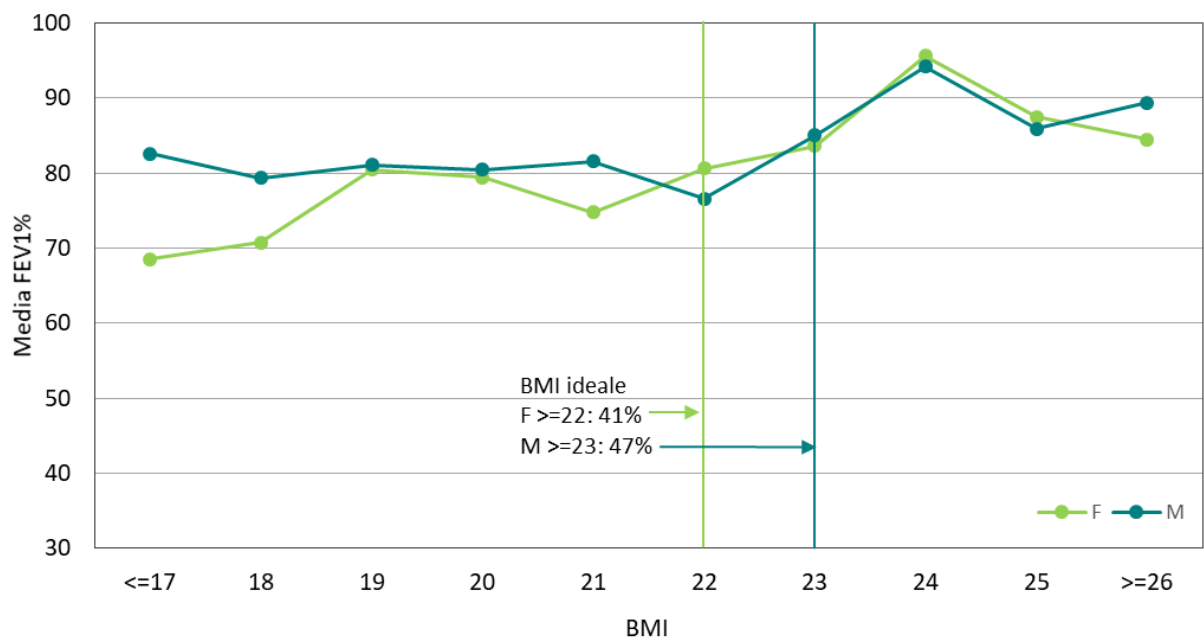
## GERMI NELLE VIE RESPIRATORIE



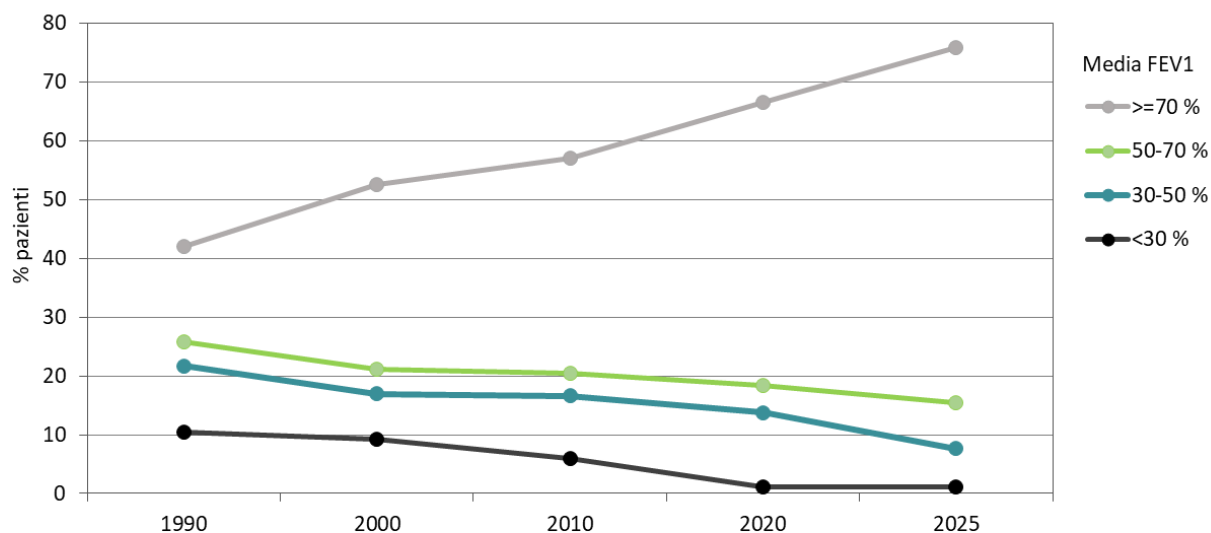
## SITUAZIONE NUTRIZIONALE DEI PAZIENTI IN ETÀ PEDIATRICA (<18 ANNI)



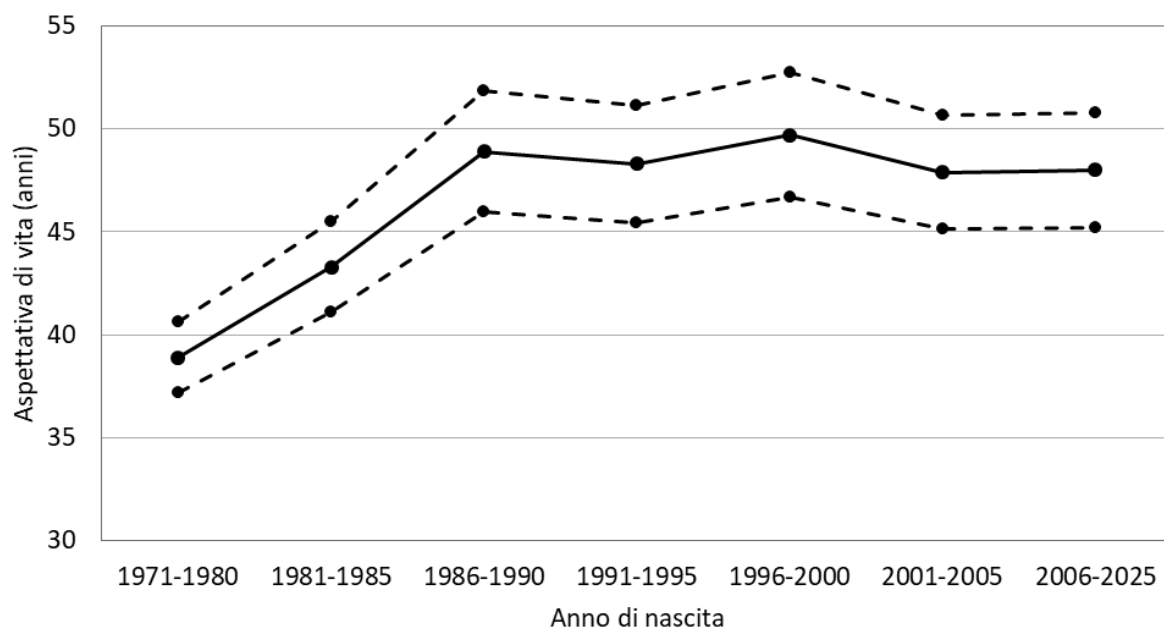
## FEV1% PRED. VS BMI, PAZIENTI ADULTI (>=18 ANNI)



## ANDAMENTO DELLA FUNZIONALITÀ RESPIRATORIA NEI PAZIENTI NON TRAPIANTATI DI POLMONI: SUDDIVISIONE PER CLASSI DI FEV1, DAL 1990 AL 2025

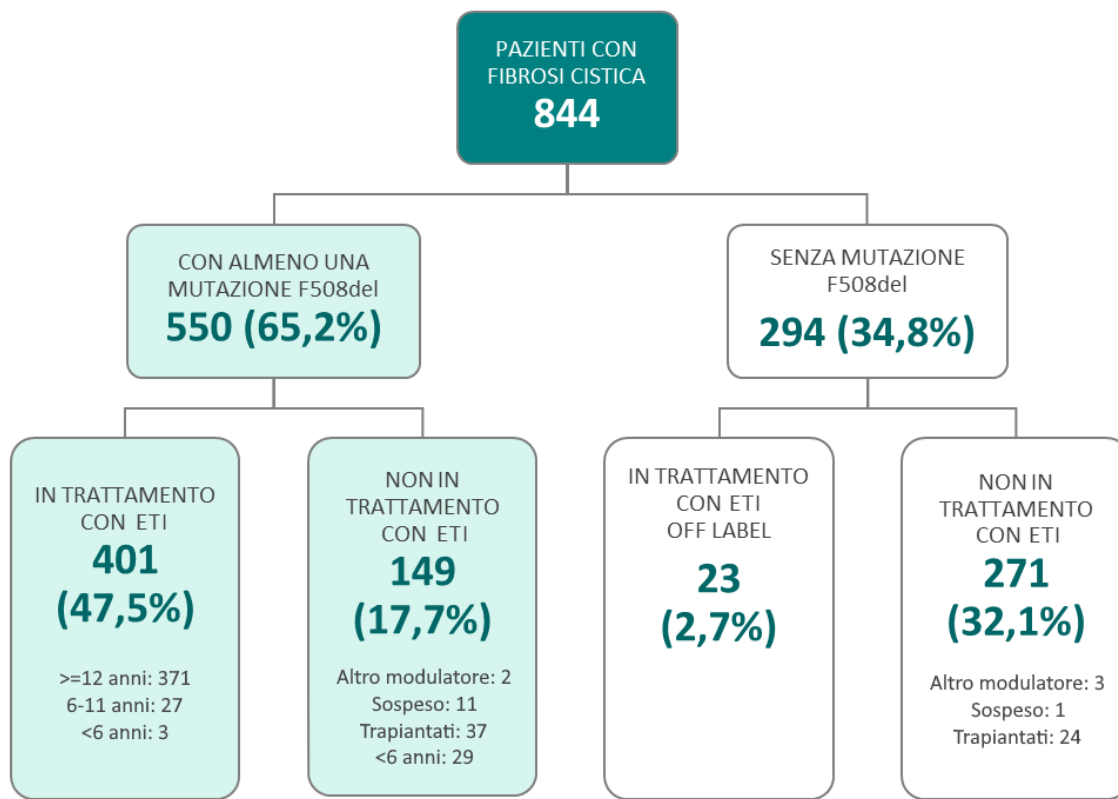


## ASPETTATIVA DI VITA MEDIA ALLA NASCITA, PER PERIODO DI NASCITA

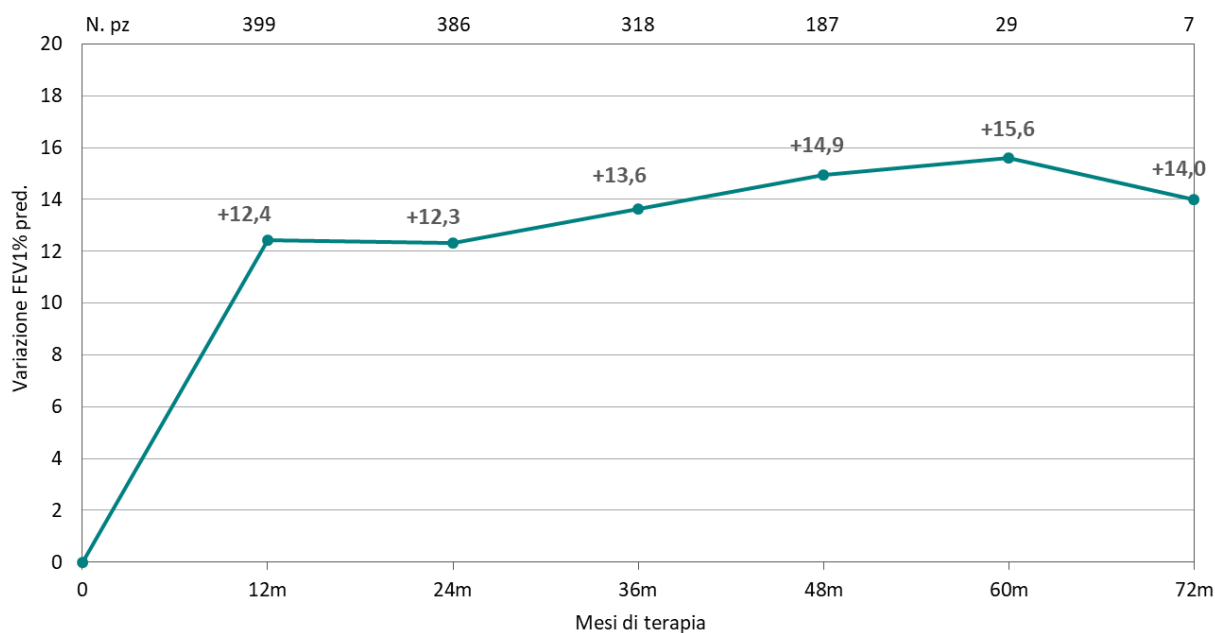


Pazienti nati in Veneto e Trentino Alto Adige con screening neonatale positivo.

## 2.2 Dati aggiornati sulla terapia con ETI

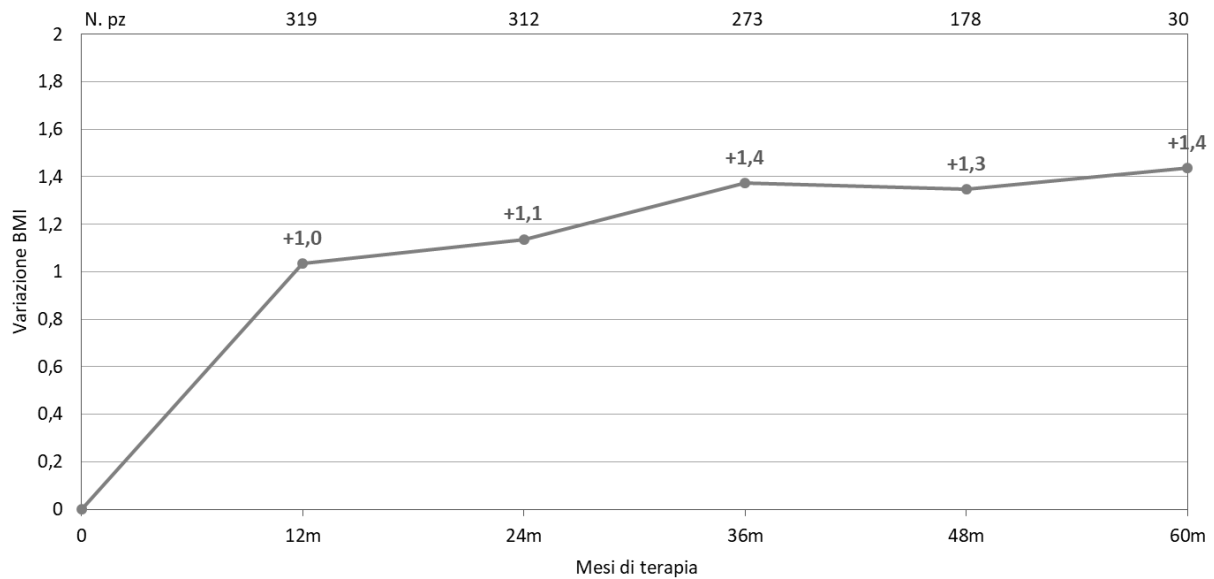


### VARIAZIONE MEDIA DEL FEV1% DALL'INIZIO DELLA TERAPIA CON ETI



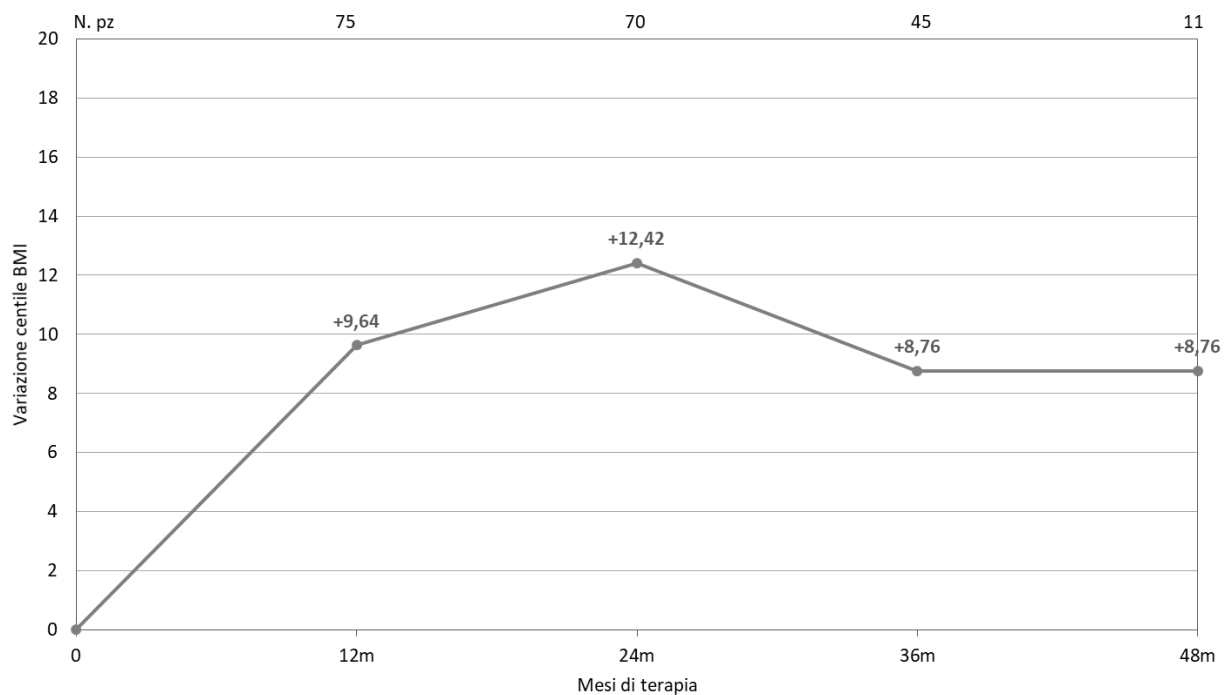
## VARIAZIONE MEDIA DEL BMI DALL'INIZIO DELLA TERAPIA CON ETI NEI PAZIENTI ADULTI (>=18 ANNI)

---



## VARIAZIONE MEDIA DEL CENTILE DEL BMI DALL'INIZIO DELLA TERAPIA CON ETI NEI PAZIENTI PEDIATRICI (0-17 ANNI)

---



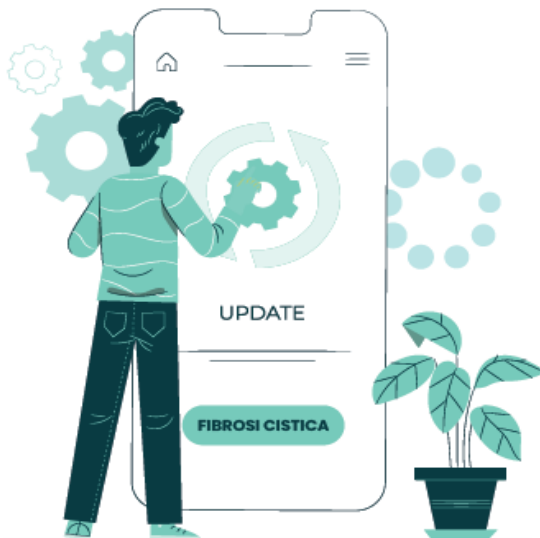
## 2.3 Eventi formativi organizzati dal Centro FC di Verona



**La Fibrosi cistica: rivalutazione e consolidamento della modalità di gestione del paziente con necessità di drenaggio delle secrezioni bronchiali**

14 ottobre 2025

Sala riunioni del Centro Fibrosi Cistica  
AOUI Verona  
Piazzale Stefani 1, Verona



**Pomeriggi di aggiornamento in Fibrosi cistica**

28 ottobre 2025

4 novembre 2025

18 novembre 2025

9 dicembre 2025

16 dicembre 2025

Sala riunioni del Centro Fibrosi Cistica  
AOUI Verona  
Piazzale Stefani 1, Verona



# 3. Il Centro

## 3.1 Obiettivi e organigramma

Il Centro Fibrosi Cistica di Verona (CFC-VR) è nato nel 1975 per poi divenire una **struttura complessa** della Regione Veneto, in ottemperanza alla legge 548/1993, presso l'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona, con compiti di diagnosi, presa in carico a lungo termine e cura dei pazienti affetti da fibrosi cistica, ricerca sperimentale e clinica, sviluppo di modelli organizzativi, formazione di Operatori, programmazione di Screening Neonatale e Consulenza Genetica.

Dal 2010 il Centro è stato inserito all'interno del **Dipartimento ad Attività Integrata Cardio-polmonare e vascolare**.

**Il proposito del Centro FC è di sviluppare il costante miglioramento nel campo della diagnosi, della cura dei pazienti e della loro presa in carico.**

Il Centro si impegna a raggiungere tale scopo attraverso:

- Lo sviluppo della ricerca clinica-scientifica
- Lo sviluppo organizzativo e gestionale della struttura complessa
- La centralità del paziente assistito

Le attività del Centro si articolano in servizi e programmi intra ed extra murari.

Il CFC-Verona collabora costantemente con Centri FC di eccellenza in tutto il mondo, con le Associazioni di pazienti, con le Società scientifiche nazionali e internazionali per implementare programmi di ricerca multicentrici, partecipare a iniziative che migliorino la conoscenza della malattia, le possibilità di cura e la qualità di vita dei pazienti.

L'organigramma del CFC-Verona ha subito varie modificazioni negli anni per adeguarsi a problematiche emergenti. I risultati sono sottoposti a un programma di controllo di qualità interno, verifiche del grado di soddisfazione dei pazienti e valutazioni esterne.

Le informazioni sull'attività del Centro sono disponibili sul sito [www.cfcverona.it](http://www.cfcverona.it).

L'Organigramma funzionale rappresenta le principali attività del Centro.

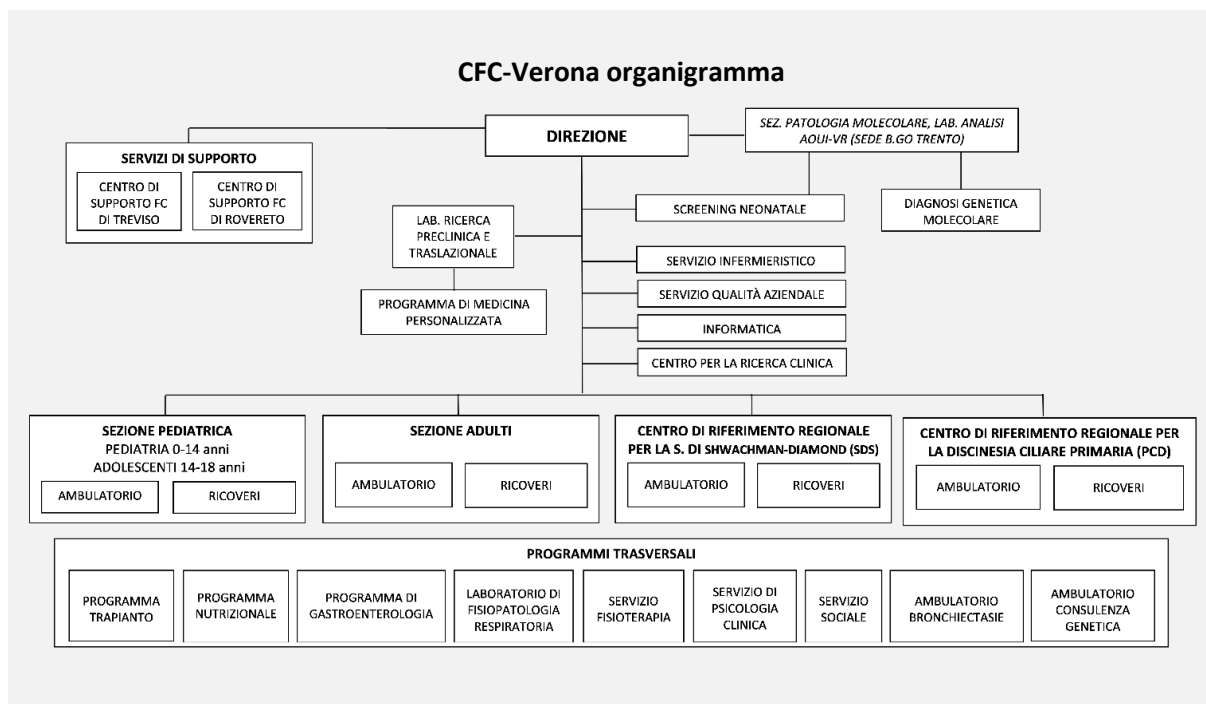
Dati dettagliati sono presentati nel sito [www.cfcverona.it](http://www.cfcverona.it).

Il Centro è dotato di:

- Una struttura di ricoveri costituita da 21 camere individuali con letto per accompagnatore
- Una struttura ambulatoriale pediatrica
- Una struttura ambulatoriale per il paziente adulto
- Un laboratorio di fisiopatologia respiratoria
- Un centro di ricerca clinica

Sono operativi i seguenti servizi specialistici:

- Consulenza Genetica e Centro per lo Screening Neonatale della fibrosi cistica per la Regione Veneto e Trentino Alto Adige
- Servizio di Informatica, gestione della cartella informatizzata e dei registri di patologia
- Centro per la Ricerca Clinica
- Servizio di Diagnostica Elettrofisiologica
- Servizio di Fisioterapia
- Servizio Dietetico
- Servizio Sociale
- Servizio di Psicologia clinica
- Centro di riferimento per la Regione Veneto per la Sindrome di Shwachman-Diamond
- Centro di riferimento per la Regione Veneto per la Discinesia Ciliare Primaria- Sindrome di Kartagener
- Sezione Patologia Molecolare, Laboratorio Analisi (sede di Borgo Trento), AOUI di Verona, Direttore Prof. G. Lippi
- In collaborazione con la UOC di Pneumologia, l'ambulatorio "Bronchiectasie" non FC, attivo dal 2023.



## 3.2 Sistema qualità

**Referente qualità:** Sonia Volpi.

**Collaboratori:** Patrizia Iansa, Chiara Disconsi, Monica Signorini, Sara Tomezzoli, Emily Pintani.

Il Centro è certificato con sistema di gestione Qualità **ISO 9001:2015**, Certificato n. 194114 (ultimo rinnovo 8/5/2024).

Nel 2010 il Centro è stato certificato dall'**UK Trust**. Nel 2012 è stato riconosciuto **Centro Regionale d'Eccellenza** e ha ricevuto certificazione da parte della Lega Italiana Fibrosi Cistica.

Nel 2014 il Centro è stato riconosciuto come **Centro Regionale di Riferimento per la Sindrome di Shwachman-Diamond**.

Nel 2016 il Centro è stato riconosciuto come **Centro Regionale di Riferimento per la Discinesia ciliare** e affiliato **European Reference Network-Lung (ERN-Lung)**.

Nel 2017 sono terminati gli adempimenti relativi al processo di Autorizzazione e Accreditamento Regionale, come da L.R. 22/2002.

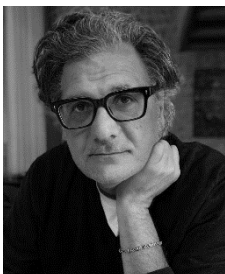
Sono continuati anche nel corso del 2025:

- Modifica del sistema di archiviazione dei moduli/Procedure usati presso la ns. UOC
- Revisione di tutta la modulistica (MU).
- Revisione delle procedure in uso con particolare attenzione nel rilevarne e quantificarne il rischio clinico.



## 3.3 Chi siamo

### Direttore



Marco Cipolli

### Medici



Giulia Cucchetto



Francesca Lucca



Marisol Ocampo



Giulia Paiola



Francesca Pauro



Anna Pegoraro



Marta Salvi



Sonia Volpi

### Infermieri



Chiara Disconsi  
Coordinatore

- Silvia Antoniazzi
- Elena Barana
- Roberta Beghini
- Amelia Cherubin
- Lucia Delli Zuani
- Diana Dreiko
- Sofia Grigoli
- Ersilia Licciardi
- Silvia Mancuso
- Elisa Marconi
- Beatrice Mazzi
- Andrea Palazzin
- Giulia Pighi
- Ornella Rigo
- Matilde Tosi
- Daniela Venturini
- Aurora Viglio

## Fisioterapisti



Sara Tomezzoli  
Coordinatore

- Riccardo Guarise
- Anna Malvezzi
- Martina Piccitto
- Eleonora Salamon
- Elena Salonini
- Soleika Salvioli

## Dietisti



Cecilia Brignole



Valentina Spina

## Psicologi



Francesca Buniotto



Antonella De Scolari

## Assistenti sociali



Maria Grazia  
Pannozzo



Giorgio Zoccatelli

## Operatori Socio Sanitari

- Simona Bianchera
- Maria Morena Boarin
- Elisa Fasoli
- Sandra Kelemina
- Silvana Sanna

## Laboratorio di Fisiopatologia Respiratoria

- Erika Fedrigo
- Stefania Moro
- Monica Signorini

## Centro Ricerca Clinica

- Anass Berkachi
- Ilaria Meneghelli
- Marta Pavoncelli
- Gloria Tridello

## Personale amministrativo

- Morena Benvenuti (Segreteria Direzione)
- Miriam Masotto (Segreteria amb. adulti)
- Giuseppa Maria Citrolo (Segreteria amb. pediatrico)
- Patrizia Iansa (Ufficio Informatica)
- Emily Pintani (Ufficio Informatica)
- Giorgia Veronesi (Segreteria screening e consulenza genetica)

## Laboratorio di ricerca preclinica e traslazionale

- Valentino Bezzeri
- Manuela Hristodor
- Anna Pianazzola
- Federica Quiri

## 3.4 Sezione di pediatria

**Responsabile:** Sonia Volpi.

**Responsabile attività infermieristica:**

Elisa Marconi.

### Obiettivo generale

L'obiettivo primario dell'attività è di garantire ad ogni bambino con fibrosi cistica il pieno raggiungimento del suo potenziale di crescita e di sviluppo biologico e intellettuale attraverso un programma di assistenza continuativa globale al paziente e alla sua famiglia. È stato strutturato un ambulatorio dedi-



cato per l'età adolescenziale per preparare il passaggio dei pazienti alla struttura che prende in carico i pazienti in età adulta. Il numero di bambini colpiti da forme gravi della malattia fin dall'infanzia è piccolo, tuttavia è necessario un forte impegno da parte degli operatori per riconoscere il prima possibile questa categoria di pazienti consentendo un intervento precoce con programmi di cura e sorveglianza più incisivi. Gli interventi nutrizionali permettono una crescita normale nella maggioranza dei bambini, lo stretto controllo infettivologico può prevenire le infezioni polmonari croniche. La gran parte dei bambini può ora raggiungere la pubertà con un danno respiratorio e nutrizionale molto limitato e con una funzione respiratoria pressoché normale.

### Attività

La casistica comprende pazienti con Fibrosi Cistica e patologie assimilabili (gastroenterologiche e pneumologiche).

Nel 2025 la struttura ha seguito 205 pazienti in età pediatrica (0-18 anni) con fibrosi cistica.

Ad essi si sono aggiunti nel corso degli anni un gruppo di pazienti pediatrici affetti da patologie respiratorie diverse dalla fibrosi cistica ma che con essa hanno in comune la cronicità, la complessità della presa in carico e la necessità di cure fisioterapiche.

### Ambulatorio adolescenti

La creazione di un ambulatorio specifico, che garantisce una continuità assistenziale, con operatori dedicati, consente un più preciso monitoraggio dell'andamento della malattia e una conoscenza più profonda delle risorse psicologiche del giovane per sostenerlo nel passaggio dalla dipendenza genitoriale all'autonomia. In particolare, l'intervento è mirato al miglioramento della compliance per rendere i ragazzi consapevoli del proprio stato di salute e delle cure quotidiane necessarie a mantenerlo.

### Trapianto pediatrico

Il Centro di Verona proseguirà nella politica di iscrizione in lista trapianto polmonare di pazienti pediatrici nella convinzione che rappresenti una strada utile e necessaria per le forme più severe della malattia anche in questa fascia di età. Per meglio comprendere l'efficacia del trapianto polmonare e l'andamento nel lungo termine è costante la valutazione dei dati di questi pazienti.

Dal 01/01/1998 al 31/12/2025 sono stati trapiantati 24 pazienti in età pediatrica (1-18 anni).

## 3.5 Sezione adulti

**Responsabile:** Giulia Cucchetto.

**Infermieri:** Silvia Mancuso, Daniela Venturini.

### Obiettivo generale

Il Servizio si propone come obiettivo primario quello di garantire un follow-up continuativo dei pazienti adulti affetti da fibrosi cistica, al fine di controllare al meglio le molteplici manifestazioni di malattia e migliorare il più possibile la qualità di vita e la sopravvivenza.

L'ambulatorio si occupa dei pazienti adulti (>18 anni) affetti da fibrosi cistica, dei pazienti con

discinesia ciliare primitiva e di quelli affetti da altre patologie assimilabili (broncopneumopatie, bronchiectasie non FC, pancreatiti).

Fornisce inoltre un servizio di consulenza a scopo diagnostico in caso di sospetto di fibrosi cistica in pazienti adulti.

### Attività

Il Centro attualmente segue 639 pazienti adulti affetti da fibrosi cistica: per quelli residenti in Veneto e in Trentino Alto-Adige (454 pazienti) il Centro è il punto di riferimento istituzionale, tuttavia (in base alla prossimità territoriale) vi è la possibilità di usufruire di un follow-up in co-gestione con i Centri di Supporto per la Fibrosi Cistica di Treviso e Rovereto.

I restanti 185 sono pazienti adulti residenti in altre Regioni italiane, che hanno scelto di essere seguiti anche o esclusivamente in questo Centro.

Il Centro attua una stretta sorveglianza delle infezioni da germi che possono causare un peggioramento della patologia polmonare nei pazienti affetti da fibrosi cistica. Le aree di intervento comprendono: monitoraggio microbiologico periodico, segregazione e/o isolamento dei pazienti per germi, protocolli di eradicazione e/o di trattamento specifico.

Tutti i pazienti sono regolarmente valutati dai Fisioterapisti del Centro, sia per quanto riguarda la terapia respiratoria (inalatoria e fisioterapica) che per l'impostazione di programmi di allenamento personalizzati.

Grazie al contesto ospedaliero (di III livello) in cui si trova, all'ampia casistica e alla sua storia, il Centro ha creato nel corso degli anni una valida rete di consulenti specialisti, che collaborano coi medici del Centro nella gestione delle complicanze multiorgano purtroppo molto frequenti nel paziente adulto affetto da fibrosi cistica.

Nell'ottica di migliorare il più possibile la qualità di vita dei pazienti, si offre inoltre la consulenza con il Servizio di Psicologia e il Servizio Sociale del nostro Centro.



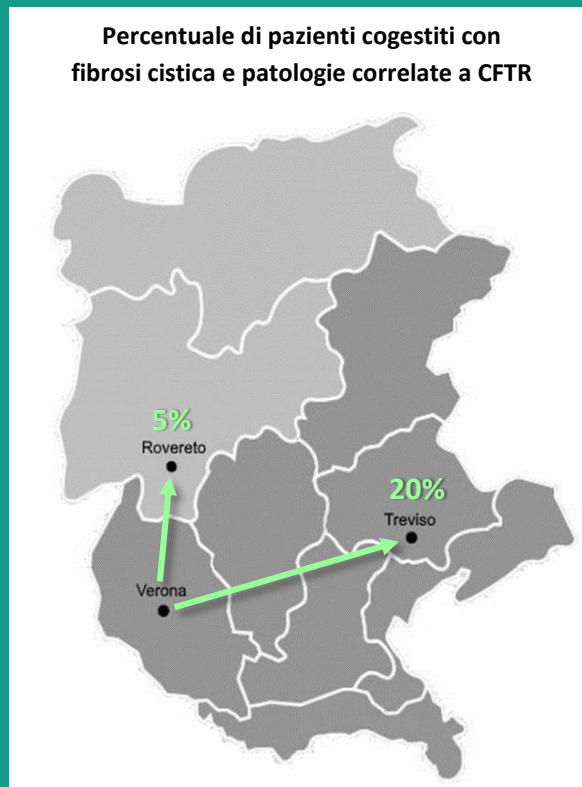
## 3.6 Decentramento territoriale e Servizi di supporto di Treviso e Rovereto

Il CFC-Verona considera importante facilitare l'accesso dei pazienti alle cure e promuove il decentramento dell'assistenza. Ciò avviene attraverso lo sviluppo di un modello di assistenza in rete che non fa perdere al paziente i vantaggi della presa in carico globale, sempre affidata al Centro di Verona.

Attraverso lo sviluppo di una cartella clinica informatizzata e la sua messa in rete, i pazienti possono essere seguiti sia presso il Centro Regionale che i Servizi di Supporto di Rovereto e Treviso.

Il lavoro delle équipes dei Servizi di Supporto è strettamente integrato con quello del Centro attraverso la condivisione delle informazioni in rete, incontri periodici fra gli operatori, la condivisione di protocolli clinici e di ricerca. Si è dedicata particolare attenzione al coinvolgimento di tutte le Unità Operative interessate al programma assistenziale (microbiologia, laboratorio, fisioterapia, radiologia, pneumologia, pediatria).

Questo modello assistenziale è unico nel suo genere e la sua efficacia viene costantemente monitorata sia con la misurazione di indicatori che con indagini di soddisfazione condotte fra i pazienti e i loro familiari.



### SERVIZIO DI SUPPORTO DI TREVISO

**Responsabile:** Mirco Ros

L'Unità Operativa Semplice Dipartimentale di Fibrosi Cistica è localizzata all'interno del Dipartimento Materno-Infantile con spazi dedicati esclusivamente ai pazienti con Fibrosi Cistica.

L'attività è principalmente ambulatoriale e dà supporto ai pazienti con Fibrosi Cistica di età pediatrica ed adulta della provincia di Treviso, Belluno, Venezia, Padova e alcuni pazienti del Friuli Venezia Giulia.

Nel 2025 sono stati eseguiti ricoveri presso l'UOC di Pediatria (direttore dr. Stefano Martellosi) e presso il Reparto di Malattie Infettive (direttore Prof. Saverio Parisi).

Attualmente i pazienti in carico al Centro di Verona seguiti presso il nostro Centro sono 202 (oltre il 70% di età adulta), di cui 16 trapiantati di polmone che eseguono follow up regolari.

Inoltre dal 2021 sono stati istituiti ambulatori dedicati ai pazienti con bronco displasia e un ambulatorio di Pneumologia Pediatrica che segue pazienti con problematiche respiratorie croniche.



Nello specifico ad oggi sono in carico:

- 60 pazienti con patologie respiratorie croniche (discinesia ciliare primaria, bronchiectasie non CF, asma complicato), patologie neurologiche e neuromuscolari;
- 80 pazienti in età pediatrica con broncodisplasia (ex prematuri in cogestione con ambulatorio follow up neonatale).

La nostra struttura inoltre è un riferimento per i Pediatri di Libera Scelta che ci inviano pazienti con sintomi respiratori cronici per un inquadramento diagnostico.

#### **Personale attualmente afferente all'U.O.S.D. di Fibrosi Cistica**

Personale dipendente ULSS 2:

- 2 medici pediatri assunti a tempo indeterminato;
- 1 medico infettivologo, da aprile 2025, presta servizio per 80% del tempo
- 2 infermiere professionali assunte a tempo indeterminato, 1 a tempo pieno e 1 con un contratto di 30 ore settimanali;
- 3 fisioterapisti assunti a tempo indeterminato a tempo pieno;
- 1 psicologa: contratto a tempo indeterminato, operante presso la nostra UOSD e il Dipartimento Materno-Infantile;
- 1 OSS che supporta nelle attività sia personale infermieristico che fisioterapico.

Personale assunto dalla Lega Italiana Fibrosi Cistica che presta servizio presso UOSD FC

- 2 segretarie (30 ore/sett. ciascuna): contratto a tempo indeterminato.

Personale a contratto finanziato dalla Lega Italiana Fibrosi Cistica

- 1 fisioterapista per terapia domiciliare (Mauro Barbisan): 25 ore a settimana.

#### **Collaborazioni con altri reparti**

La Radiologia (diretta dal dr. Giovanni Morana e con la collaborazione della dott.ssa Silvia Bertolo).

Il Centro Antidiabetico (consulenti di riferimento: dr.ssa Tiziana Citro e dr.ssa Anna Corò per il paziente pediatrico).

Inoltre sono stati confermati dei referenti fissi anche per le consulenze specialistiche nei reparti di ORL, oculistica, fisioterapia, cardiologia, medicina interna per osteoporosi, gastroenterologia, nefrologia, chirurgia pediatrica, neuropsichiatria infantile, terapia antalgica e fisiopatologia respiratoria.

La dr.ssa Cinzia Zanatta è il nostro riferimento per il posizionamento di midline, PIC e CVC in età pediatrica, il PICC Team per l'età adulta.

Servizio Nutrizione Clinica: è stata dedicata alle consulenze dietologiche 1 dietista per la fascia pediatrica che segue sia pazienti diabetici che quelli con problemi nutrizionali.

### **Attività fisioterapica**

Sono state mantenute nei numeri le consulenze fisioterapiche ambulatoriali e le sedute di fisioterapia nei pazienti ricoverati. Presso questo Centro vengono eseguiti i seguenti test di funzione polmonare: spirometrie, Lung Clearance Index e Oscillometrie.

Nel 2025 Mauro Barbisan ha proseguito il progetto di terapia fisioterapica domiciliare, che è stato prolungato anche nel 2026.

### **Attività infermieristica**

Vengono assicurati gli esami di routine, inoltre vengono garantiti ai pazienti con catetere Port a cath i lavaggi mensili e le medicazioni settimanali dei cateteri midline. Le infermiere inoltre eseguono quotidianamente triage telefonico.

### **Attività della Psicologa**

La dr.ssa Gaia Paiar assunta a tempo indeterminato presta servizio di consulenza in presenza o in telemedicina ai pazienti ambulatoriali afferenti al Centro e a quelli ricoverati.

### **Ricerca**

Ha terminato il dottorato di ricerca presso l'università di Padova la dr.ssa Isabella Comello nel Corso di Dottorato in Medicina Dello Sviluppo e Scienze Della Programmazione Sanitaria. Il titolo del progetto è: "Fattori predittivi clinici, radiologici e microbiologici di danno polmonare nel paziente con Fibrosi Cistica".

Presso il nostro Centro stanno terminando studi mirati all'osservazione dei pazienti in terapia con modulatori:

- Lo studio multicentrico SITTMA: "La tripla combinazione di modulatori della proteina CFTR in eterozigoti F508del con una mutazione a funzione minima nel secondo allele: studio retrospettivo multicentrico in fibrosi cistica e malattia polmonare severa."
- Lo studio multicentrico SPIKE: "Efficacia e sicurezza nella vita reale della nuova combinazione di modulatori del CFTR, elexacaftor+tezacaftor+ivacaftor (Kaftrio<sup>®</sup>): studio osservazionale, multicentrico italiano".

### **Formazione, partecipazione a Congressi**

Tutto il personale ha partecipato, distribuito a seconda dell'evento e in base alle proprie competenze, ai Congressi e Corsi più importanti in ambito FC dell'anno, sia come discenti che relatori.

## Pubblicazioni

Articoli in cui il nostro Centro ha dato il suo contributo:

- *Critical Issues in the Management of CRMS/CFSPID Children: A National Real-World Survey. Pediatr Pulmonology. 2025 Jan;60(1): e27483. doi: 10.1002/ppul.27483.*
- *Esiti della prematurità polmonare sulla funzione polmonare. Area Ped. 2025;26(2):76-83. DOI 10.1725/4526.45252.*

## Obiettivi 2026

- Aumentare gli spazi del Centro per garantire un'adeguata assistenza, visto il numero crescente di pazienti che afferiscono all'UO e all'aumento delle prestazioni fornite;
- Incentivare l'attivazione dell'ADI per i pazienti che necessitano di trattamento antibiotico endovenoso a domicilio;
- Proseguire la formazione del medico Infettivologo nella gestione del paziente adulto prima ricoverato e poi anche ambulatoriale, pianificando anche una sua frequenza al Centro Regionale di Verona;
- Prosecuzione dei ricoveri per il paziente adulto presso UOC di Infettivologia;
- Proseguire il progetto che prevede il trattamento fisioterapico domiciliare dei pazienti della Provincia di Treviso che afferiscono all'UOSD;
- Definizione con la Direzione Generale del Personale, delle attività, strutture e competenze di tutta la nuova UOSD Fibrosi Cistica e dei suoi rapporti con il Centro di Riferimento di Verona.

## Ringraziamenti

- Al Direttore e a tutto il Personale del Centro di Verona per la collaborazione e il sostegno nella gestione dei pazienti e dei progetti di ricerca
- Alla LIFC e alla Presidente della LIFC Veneto, Patrizia Volpato, per il sostegno morale, fisico ed economico nella gestione della nostra attività
- A tutto il Personale attualmente in carico al Centro che con la propria professionalità mantiene un elevato livello di cure.

## SERVIZIO DI SUPPORTO DI ROVERETO

---

**Responsabile:** Dr. Ugo Pradal, Direttore UO Pediatria

**Responsabile Unità Semplice Broncopneumologia pediatrica e Fibrosi Cistica:** Dr.ssa Grazia Dinnella

Il rendiconto annuale dell'attività del Centro Provinciale di Supporto per la Cura della Fibrosi Cistica di Rovereto è occasione per ringraziare le Associazioni di pazienti e quanti collaborano con noi e per restituire qualche dato sulla no-



stra attività che in pochi anni ha potuto svilupparsi proprio grazie al loro sostegno e a quello delle famiglie. Nel 2025 il Centro di Supporto Provinciale per la Cura della Fibrosi Cistica di Rovereto ha seguito circa 90 pazienti, alcuni dei quali provenienti anche da fuori provincia.

I rapporti tra Servizio di Supporto FC di Rovereto (spoke) e Centro Regionale Veneto FC (hub) sono regolati da specifica convenzione tra AOUI Verona e APSS Trento.

L'obiettivo è quello di offrire ai pazienti un accesso alle cure vicino al domicilio e il rapporto con il Centro di Verona regolato da confronti periodici consente una presa in carico condivisa.

Il personale del Centro Fibrosi Cistica di Rovereto è composto da:

- Tre medici: Dr.ssa Grazia Dinnella, Dr.ssa Valeria Lucianer, Dr. Samantha Conci.
- Un coordinatore infermieristico e due infermiere dedicate; una coordinatore fisioterapista e due fisioterapisti.
- Collaborano: Dr.ssa Antonella Paciaroni (referente radiologo), Dott. Giuseppe Frau (referente ORL), Dott.ssa Paola Gualdi (referente microbiologia), Dr.ssa Lorena De Moliner (referente diabetologia), Dr.ssa Claudia Boaretti (psicologa); Dr.ssa Elisabetta Siena (dietista).

L'attività del Centro Fibrosi Cistica si integra con l'attività di broncopneumologia pediatrica. La competenza pneumologia è condivisa con la rete delle Cure del bambino complesso (responsabile Dr.ssa Valentina Fiorito) in modo particolare per la diagnostica dell'insufficienza respiratoria (poligrafia cardio-respiratoria e polisonnografia) ed il suo trattamento (ventilazione non invasiva) e con l'attività allergologica.

L'ambulatorio di fibrosi cistica è programmato ogni lunedì, mercoledì e venerdì (ma garantisce quotidianamente le urgenze), alternandosi con l'ambulatorio di cure del bambino complesso. Ogni mercoledì si svolge l'incontro settimanale di equipe; periodicamente si svolgono incontri di discussione dei casi clinici con la referente radiologa.

Nel 2025 sono state eseguite 466 visite ambulatoriali.

L'attività di degenza ordinaria avviene in tre stanze singole separate dal resto del reparto. Negli ultimi anni con l'introduzione delle terapie con modulatori e potenziatori di canale, le degenze si sono ridotte drasticamente e il lavoro si è spostato verso il regime ambulatoriale.

Ulteriori collaborazioni:

- Il Centro di Diabetologia per la cura del diabete CF.
- Laboratorio, settore di Microbiologia e Patologia Clinica
- U.O. di ORL: altra importante collaborazione è stata costruita nel tempo con l'U.O. di ORL che collabora con noi ed è in grado di seguire i Pazienti nella valutazione strumentale e nell'esecuzione della chirurgia nasale (F.E.S.S.) in endoscopia per la poliposi, e per la gestione delle complicanze dei seni e della mastoide.
- PICC Team: continua la collaborazione con l'U.O. di Medicina per Midline e PICC.

Il nostro Centro progetta e realizza studi clinici in collaborazione con altre U.U.O.O. e/o Centri di Ricerca esterni all'Ospedale. Ciò ha permesso nel corso degli anni di poter partecipare in forma attiva a

congressi nazionali ed internazionali e alla pubblicazione dei risultati su riviste scientifiche. La formazione durante il 2025 è stata effettuata attraverso la partecipazione del personale del Centro agli eventi formativi sul campo.

### **Attività infermieristica**

*Coordinatore Infermieristico:* Giuliano Rosani

*Infermiere dedicate per il Centro FC:* Lucia Cantone, Monica Burbante, Angelica Sterni

Personale infermieristico ed OSS di Pediatria che segue i pazienti ricoverati nell' area di degenza Fibrosi Cistica.

È continuata regolarmente l'attività di posizionamento di cateteri centrali con accesso periferico (PICC, Midline, Powerglide) in collaborazione con l'U.O di Medicina.

### **Servizio di Fisioterapia**

*Coordinatrice:* Floriana Ciaghi

*Fisioterapisti:* Martina Spadafora, Davide Antolini, Miriam Pomaroli

#### Attività di broncopneumologia pediatrica e fibrosi cistica

L'ambulatorio broncopneumologico pediatrico eroga visite per pazienti affetti da fibrosi cistica, discinesia ciliare primaria, bronco pneumopatie croniche pediatriche e asma grave. Vengono svolte visite multi professionali, con medico pediatra, fisioterapista ed infermiere. Su bisogni specifici, sono presenti anche altre figure quali psicologa, dietista, medico radiologo, medico otorino, ecc.

Il fisioterapista partecipa all'attività ambulatoriale svolgendo le seguenti attività:

- Colloquio anamnestico e valutazione fisioterapica
- Esecuzione di prove di funzionalità respiratoria (spirometria, ossido nitrico, test di provocazione dell'asma da sforzo, challenge farmacologici di tollerabilità di terapie inalatorie, test da campo)
- Verifica delle tecniche fisioterapiche e dello stato di usura dei device per aerosolterapia e fisioterapia respiratoria
- Gestione dell'ordine e fornitura degli ausili, in collaborazione con le farmacie ospedaliere e territoriali
- Redazione di una lettera fisioterapica di visita

# 4. Servizi

## 4.1 Servizio infermieristico

**Coordinatore:** Chiara Disconsi

In organico:

- 1 coordinatore infermieristico
- 19 infermieri (14 in degenza- 3 ambulatori- 2 Servizio Fisiopatologia Respiratoria SFPR)
- 5 OSS

### Obiettivo generale

L'assistenza è orientata al miglioramento della qualità delle cure, all'educazione all'autogestione domiciliare del paziente e/o alla formazione dei caregiver/genitori.



### Attività

- È continuata la collaborazione con il corso di Laurea in infermieristica ed è stata mantenuta l'offerta formativa con gli infermieri supervisor di tirocinio
- Si è mantenuta la partecipazione attiva a congressi e meeting SIFC e aggiornamenti aziendali
- È continuata l'attività di formazione all'autogestione di CVP e CVC per l'esecuzione di terapie ev a domicilio, per pazienti e/o caregiver con un team dedicato.
- Sono continuate le manovre di contenimento della diffusione della pandemia da Sars Covid 19, secondo DPCM e Direttive Aziendali.

## 4.2 Servizio di fisioterapia

**Coordinatore:** Sara Tomezzoli

In organico:

- 1 coordinatore
- 5 fisioterapisti strutturati
- 1 fisioterapista a contratto

## Obiettivo generale

Il Servizio di Fisioterapia e Riabilitazione respiratoria ha come obiettivo generale di assicurare al paziente una presa in carico globale e l'erogazione di prestazioni di qualità.

## Aggiornamento e formazione

L'aggiornamento professionale viene perseguito sia con attività interne, sia con attività esterne all'Azienda Ospedaliera di appartenenza.

Tutti i fisioterapisti dipendenti dell'Azienda Ospedaliera sono in regola con quanto previsto in tema di formazione obbligatoria.

All'interno dell'Unità Operativa i fisioterapisti organizzano tra loro regolari incontri settimanali, durante i quali si discute tra pari di casi clinici di particolare rilievo, si leggono articoli scientifici, si stilano o revisionano procedure o protocolli, si condivide in plenaria di quanto appreso dai singoli durante attività formative individuali.

### Formazione esterna 2025:

- Corso Base Fisioterapia Respiratoria 24-26/10/25 (CORSO ARIR) (1 fisioterapista)

### Formazione universitaria 2025:

- Laurea Magistrale In Fisioterapia (1 fisioterapista)

### Attività didattica 2025:

- Docenze a seminari e corsi interni ed esterni (v. sezione *ABSTRACT E COMUNICAZIONI ORALI A CONGRESSI/CORSI*)
- Tutoraggio studenti del Corso di Laurea in Fisioterapia dell'Università degli Studi di Verona (Ft: *Anna Malvezzi, Riccardo Guarise, Elena Salonini*)
- Elaborato di tesi per Laurea Triennale del corso di Fisioterapia:
  - " Prescrizione di esercizio fisico strutturato, guidato dal fisioterapista e basato sull'interpretazione funzionale del test da sforzo cardiopolmonare (CPET) in pazienti con fibrosi cistica: uno studio di validazione sperimentale." *Correlatore Riccardo Guarise*
  - " Studio Cross sectional sull'aderenza alla fisioterapia in pazienti adulti con FC in terapia con ETI" *Correlatore Elena Salonini.*

### Partecipazione a congressi 2025:

- 48th European Cystic Fibrosis Conference, 3-6 giugno 2025, Milano
- XXIX Congresso della Società Italiana per le Malattie Respiratorie Infantili (SIMRI), 12-14 settembre 2025, Verona
- European Respiratory Society (ERS) Congress, 27 settembre-1 ottobre 2025, Amsterdam (Lavori presentati nella sezione *ABSTRACT E COMUNICAZIONI ORALI A CONGRESSI/CORSI*)



### Ricerca e collaborazioni esterne

Collaborazione con la Società Italiana Fibrosi Cistica per lo studio multicentrico sull'incontinenza urinaria: "Association of age, hospitalizations, and physical activity with urinary incontinence in cystic fibrosis: a multicenter cross-sectional study" (v. l'articolo pubblicato nella sezione *ARTICOLI*).

## 4.3 Servizio di fisiopatologia respiratoria

**Responsabili:** Sonia Volpi, Francesca Lucca

In organico:

- 2 infermieri strutturati
- 1 tecnico di laboratorio a contratto

Il laboratorio esegue le sue attività prestando attenzione alle colonizzazioni dei pazienti, per i quali esistono strumenti dedicati.

Lo studio della funzione polmonare rappresenta il principale marcatore nell'evoluzione della pneumopatia in fibrosi cistica e il più importante criterio di risposta ai trattamenti (sia in termini di protocolli di trattamento che di nuovi farmaci).



L'esecuzione in maniera sistematica del test della clearance polmonare e dell'oscillometria, nella popolazione pediatrica, ha la finalità di valutare il danno polmonare il più precocemente possibile.

Il Centro è riferimento regionale nella rete delle malattie rare, per pazienti affetti da Discinesia Ciliare Primaria. A scopo diagnostico, il Laboratorio esegue di routine la misurazione dell'Ossido Nitrico Nasale e il brushing nasale.

I test che si eseguono in Laboratorio sono: Spirometria basale, Pletismografia corporea, Resistenza vie aeree, Challenge con farmaci, Test da sforzo massimale cardiopolmonare al cicloergometro, Test diffusione, Pressioni massime alla bocca inspiratorie ed espiratorie, Test ipossia, Ossido Nitrico, Oscillometria, Test della clearance polmonare a neonati e pazienti con peso superiore a 15 Kg, Test della limitazione dei flussi espiratori, Studio dello scambio gassoso.

### Attività diagnostica

Il test del sudore si esegue:

- Come screening neonatale per le Regioni Veneto e Trentino-Alto Adige
- A pazienti afferenti al centro per consulenza genetica
- Alla popolazione pediatrica e/o adulta inviata da altre U.O. o dai medici di base.

## 4.4 Servizio nutrizionale

**Dietiste:** Cecilia Brignole, Valentina Spina

**Orari del servizio:** dal lunedì al venerdì, dalle 8:30 alle 16:00.

### Obiettivo generale

Il servizio si occupa della gestione del paziente pediatrico e adulto dal punto di vista dietetico nutrizionale attraverso la strutturazione di un percorso cucito sulle esigenze peculiari di ogni singola persona con l'obiettivo di raggiungere e mantenere uno stato nutrizionale adeguato. L'educazione alimentare, rivolta al paziente e ai caregivers, ricopre un ruolo centrale in ogni presa in carico in quanto permette l'acquisizione di nozioni e informazioni evidence-based e il raggiungimento di un buon livello di consapevolezza ed autonomia in campo alimentare.

### Attività

Le attività del servizio nutrizionale tengono in considerazione le necessità legate alle possibili complicanze associate alla patologia di base e sono rivolte, oltre che alle persone affette da fibrosi cistica, anche ai pazienti con discinesia ciliare e con Sindrome di Shwachman-Diamond (SDS).

In particolare comprendono:

- Raccolta e valutazione dell'intake di macro e micronutrienti mediante diario alimentare, storia e anamnesi dietetica e frequenze di consumo
- Stima dei fabbisogni energetico-nutrizionali specifici per età, sesso, livelli di attività fisica e severità di malattia
- Valutazione dello stato nutrizionale attraverso i valori antropometrici, i percentili di crescita e l'esame bioimpedenziometrico
- Creazione di piani dietetici mirati al raggiungimento di un adeguato stato nutrizionale e sviluppo e indicazione alla fortificazione dell'alimentazione o all'utilizzo di supplementi nutrizionali orali
- Indicazioni nutrizionali specifiche per il trattamento della fibrosi cistica e delle comorbidità correlate come insufficienza pancreatica esocrina, diabete, epatopatia, occlusione intestinale, ecc. e di eventuali altre condizioni che necessitano di un intervento nutrizionale come ipercolesterolemia, ipertrigliceridemia, insufficienza renale, intolleranze e allergie alimentari, ecc.
- Elaborazione di materiale informativo per i pazienti sugli aspetti nutrizionali legati alla FC e alle diverse fasi dello sviluppo
- Assistenza e supporto all'assunzione di grassi da assumere in concomitanza alla somministrazione di Kaftrio o di altri modulatori del gene CFTR
- Indicazione ai corretti dosaggi e alle corrette modalità di assunzione degli enzimi pancreatici orali sulla base degli apporti nutrizionali dei pasti abituali dei pazienti
- Elaborazione di ricette personalizzate o di integrazioni al vitto ospedaliero per i pazienti ricoverati presso il centro
- Attività di formazione e aggiornamento tramite partecipazione a congressi, corsi formativi e studio della letteratura scientifica più recente in materia di fibrosi cistica
- Ricerca ed elaborazione finalizzata alla sottomissione di poster e articoli in collaborazione con il centro

### **Formazione e didattica**

- Tutoraggio studenti del Corso di Laurea in Dietistica dell'Università degli Studi di Padova
- Partecipazione al congresso dell'European Cystic Fibrosis Society (ECFS) e al corso di aggiornamento del gruppo dietisti dell'ECFS "From knowledge to practice: shaping effective nutrition habits" a Milano
- Partecipazione al XXI Congresso Nazionale della Società Italiana Fibrosi Cistica (SIFC)
- Partecipazione ai "Pomeriggi di aggiornamento in fibrosi cistica" tenuti presso il centro FC di Verona

## **4.5 Servizio sociale**

**Responsabile per l'Azienda Ospedaliera:** AS Giorgio Zoccatelli

**Responsabile per LIFC Associazione Veneta ODV:** AS Maria Grazia Pannozzo

### **Obiettivo generale**

In un contesto come quello della Fibrosi Cistica, l'attenzione va principalmente alla cura della malattia; ma accanto ai bisogni sanitari, vanno anche presi in considerazione tutti gli aspetti della vita attraverso i quali la persona si esprime come la scuola, il lavoro, il tempo libero, ecc. Il Servizio Sociale diventa quindi parte integrante del processo di cura che si attua attraverso la presa in carico della persona nella sua globalità, inserita in un contesto familiare, sociale e culturale che viene, in parte o del tutto, influenzato dalle condizioni di salute. Il Servizio Sociale è quindi rivolto a tutti i pazienti e familiari che afferiscono al Centro di Cura di Verona, ed opera in stretta sinergia con l'équipe curante e la LIFC Veneto- Odv.

### **Attività principali**

- Consulenze volte a pazienti e familiari, anche telefoniche e online
- Consulenze per ricoveri di pazienti stranieri
- Procedure operative di riesame in autotutela, finalizzate alla rettifica e correzione dei verbali Inps, riferiti all'Invalidità Civile e all'accertamento dell'Handicap (Legge 104/92)
- Prese in carico di pazienti in situazioni di disagio e fragilità
- Contatti con i Servizi socio-sanitari del Territorio e collaborazioni con le figure sanitarie, finalizzati a:
  - Attivazione delle farmacie di competenza
  - Attivazione del Servizio di Protesi e ausili
  - Collegamento e primo filtro con i Servizi Territoriali Competenti nell'attivazione dell'ossigenoterapia domiciliare e dei servizi affini, Servizio ADI per endovenoterapia a domicilio ecc., inserimento in Hospice, contatti con Infermieri di Comunità e Segreterie dei Servizi Sanitari dei territori che hanno subito una riorganizzazione sanitaria.
- Redazione e compilazione di relazioni e certificati ordinari e straordinari
- Partecipazioni a riunioni d'équipe
- Attività di mediazione per garantire l'erogazione adeguata di farmaci e ausili
- Accoglienza gratuita dei pazienti e dei familiari presso gli appartamenti messi a disposizione di LIFC Veneto Odv

- Consegna ai pazienti di materiale informativo e di sensibilizzazione
- Collaborazione e confronto con gli assistenti sociali degli altri Centri FC italiani
- Redazione e continuo aggiornamento delle cartelle sociali dei pazienti
- Continua collaborazione e condivisione con i medici

#### **Formazione e divulgazione**

- Aggiornamento e formazione continua relativa a materia pensionistica, previdenziale, dei diritti riferiti all'ambito della disabilità, novità delle prestazioni sociali, delle riforme normative in ambito sociale ecc.
- Incontro annuale avvenuto in Novembre 2025 a Milano con Assistenti Sociali dei Centri Fibrosi Cistica delle varie Regioni Italiane, in occasione del XXI Congresso Nazionale Sifc
- Partecipazione al XIII Forum Italiano sulla Fibrosi Cistica intitolato "Riscrivere il futuro insieme: nuovi percorsi di vita e di cura" e presentazione dell'Intervento, dal titolo "Costruire solide basi per orizzonti più lontani" per discutere e delineare le tematiche non sanitarie connesse all'ampliamento dell'aspettativa di vita delle persone affette da fibrosi cistica.

#### **Considerazioni finali**

L'obiettivo dell'essere accanto alla persona e alla sua rete di riferimento, per quanto di competenza, è sempre al centro del lavoro del servizio sociale FC. Cresce in maniera importante il numero dei pazienti, sia minori che adulti, che necessitano di una presa in carico sociale globale. Le situazioni emergenti sono riferite a nuclei e soprattutto adulti, spesso soli, privi di reti familiari, che vivono in condizioni socio-economiche difficili e con bisogni assistenziali specifici.

La loro presa in carico viene concertata con i Servizi Sociali Territoriali di competenza con il completo supporto, anche economico, da parte della Lific Veneto ODV che li sostiene attraverso servizi di varia natura (fisioterapista a domicilio, contributi economici a sostegno di necessità abitative, utenze, progetti sportivi, progetti scolastico-educativi, assistenziali ecc.)

Molto positivo il bilancio dei pazienti aderenti al Progetto Amazon promosso dalla Lific, in piena condivisione con il Centro Fibrosi Cistica e la Lific Veneto Odv. La percentuale di persone assunte attraverso questo progetto è sicuramente destinata a crescere, considerando il potenziamento delle sedi territoriali che Amazon sta programmando di inserire all'interno del Progetto condiviso.

## **4.6 Servizio di psicologia clinica**

**Psicologhe:** Francesca Buniotto, Antonella De Scolari.

**Orario del servizio:** dal lunedì al venerdì, dalle 8.30 alle 15:00, il giovedì fino alle 18:30.

#### **Obiettivo generale**

Il servizio di psicologia clinica svolge attività di ricerca e di supporto psicologico ai pazienti, alle famiglie e agli operatori integrandosi e lavorando in sinergia con gli altri servizi.

## Attività principali

- Sostegno psicologico ai pazienti e alle famiglie nelle varie fasi della malattia, dal momento della diagnosi (diagnosi prenatale, diagnosi da screening neonatale, diagnosi tardive), nelle gravi esacerbazioni, in relazione ad interventi invasivi (trapianto d'organo, nutrizione artificiale, etc), accompagnamento nella fase terminale.
- Proseguono gli interventi di supporto psicologico attuati attraverso l'adozione di strumenti online per poter incontrare da remoto le famiglie e i singoli pazienti.
- Collaborazione con LIFC Veneto, il Servizio Sociale del Centro ed i Servizi del territorio per una risposta, il più possibile mirata, alle esigenze e ai bisogni dei pazienti.
- Collaborazione con i docenti della Scuola In Ospedale al fine di monitorare l'impatto delle cure collegate alla malattia sulla continuità del percorso di studi e di conseguenza sulla qualità di vita dei pazienti.
- Partecipazione quotidiana ai punti di settore, riunioni settimanali con l'equipe curante e in caso di situazioni cliniche di particolare criticità.
- Incontri di coordinamento e condivisione con le colleghe della diabetologia, della neuropsichiatria infantile, della psichiatria, il Centro disturbi alimentari dell'AOUI di Verona, con la psicologa del Centro di Supporto di Treviso (1 incontro al mese), del Centro Trapianti di Padova e Bergamo, incontri UVMD per pazienti condivisi con altri servizi, contatti con la psichiatria di Perugia e con i colleghi che seguono i nostri pazienti sul territorio.



## Formazione e didattica

- Incontri di formazione/supervisione (Dott.ssa S. Perobelli)
- Partecipazione a corsi di formazione interni organizzati da AOUI-VR e dal Centro CF di Verona, anche in qualità di relatori.
- Partecipazione a corsi di formazione e convegni organizzati dalla Società Italiana Fibrosi Cistica (SIFC) e dalla Società Europea Fibrosi Cistica (ECFS), anche in qualità di relatori.

## Ricerca

- Incontri settimanali di studio, analisi bibliografica, confronto e individuazione di tematiche finalizzate a progetti di ricerca.
- Somministrazione e analisi dei questionari CFQ-R per il monitoraggio della qualità di vita nei pazienti in trattamento con ETI, sia adulti che pediatrici e i genitori di quest'ultimi.

Con i dati raccolti:

- È stato pubblicato un articolo che mette in evidenza i miglioramenti ottenuti in tutte le aree collegate alla qualità di vita dopo 12 e 24 mesi di trattamento con ETI e la loro stabilizzazione anche a 36 mesi di assunzione (v. sezione *ARTICOLI*).
- È stato presentato un poster al Congresso dalla Società Europea Fibrosi Cistica (ECFS) con risultati ottenuti nei pazienti della fascia d'età 6-13 anni (v. sezione *ABSTRACT E COMUNICAZIONI ORALI A CONGRESSI/CORSI*).

## 4.7 Ufficio informatica

**Operatori:** Patrizia Iansa, Emily Pintani.

### Obiettivo generale

Il CFC-VR si avvale di un sistema informativo composto da circa 60 postazioni di lavoro e un database di cartella clinica elettronica, in uso dal 1993, che permette un flusso informativo organizzato, rintracciabile ed efficiente. Questo strumento è condiviso con i Centri di supporto di Treviso e Rovereto, costituendo un patrimonio comune di informazioni.



La presenza di database-manager che controllano periodicamente i dati inseriti, nonché l'utilizzo di alcune procedure automatizzate, garantisce completezza e storicità, permettendo al Centro di partecipare a numerosi progetti di ricerca.

Le variabili raccolte nel nostro Centro fanno parte di un gruppo di variabili in uso da molto tempo a livello nazionale, europeo e internazionale.

Vengono applicate inoltre procedure di controllo di qualità del dato condivise con i Registri Fibrosi Cistica Italiano ed Europeo.

Il trattamento dei dati avviene nel rispetto delle normative vigenti in materia di privacy.

### Attività

- Gestione del database del Centro
- Gestione del database del Registro Italiano per la Sindrome di Shwachman-Diamond
- Gestione dei siti web [www.cfcverona.it](http://www.cfcverona.it) e [www.registroitalianosds.org](http://www.registroitalianosds.org)
- Redazione del report annuale del Centro
- Supporto alle attività di Ricerca
- Supporto tecnico agli operatori del Centro
- Collaborazione con il Servizio Sistemi Informativi dell'Azienda Ospedaliera
- Collaborazione con i Centri di supporto di Treviso e Rovereto
- Collaborazione con il Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC)
- Collaborazione con lo European Cystic Fibrosis Society Patient Registry (ECFSPR)
- Collaborazione nella gestione del Sistema qualità del Centro

# 5. Programmi speciali

## 5.1 Screening neonatale

**Responsabile:** Francesca Pauro

**Segreteria:** Giorgia Veronesi

Programma collaborativo con UOC Laboratorio di Biochimica Clinica Ospedale Civile, Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona. Lo screening neonatale viene effettuato nelle Regioni Veneto e Trentino-Alto Adige.

Nel 2025 sono stati eseguiti 94 test del sudore, sono stati diagnosticati 3 affetti da fibrosi cistica e 5 CFSPID (Cystic Fibrosis Screening Positive, Inconclusive Diagnosis).

## 5.2 Consulenza genetica

**Responsabile:** Francesca Pauro

**Segreteria:** Giorgia Veronesi

Il Centro programma appuntamenti di consulenza genetica per:

- Familiari di malati o di portatori della fibrosi cistica;
- Coppie di portatori di una mutazione del gene della fibrosi cistica;
- Diagnosi prenatale tramite villocentesi (informazioni disponibili in merito a diagnosi preimpianto);
- Coppie con presenza di intestino iperecogeno nel feto;
- Coppie in fecondazione assistita con riscontro nel partner di azoospermia ostruttiva / atresia bilaterale congenita dei dotti deferenti;
- Pazienti affetti da pancreatite cronica / recidivante con variante/i del gene CFTR; approfondimento per geni coinvolti in pancreatite;
- Sospetta fibrosi cistica o patologia correlata al gene della fibrosi cistica (CFTR).

Nel 2025 sono state effettuate 157 consulenze genetiche per fibrosi cistica. Sono state seguite 21 coppie in gravidanza ed eseguite 3 diagnosi prenatali.

Sono state inoltre eseguite 4 consulenze per Sindrome di Shwachman-Diamond (di cui 1 diagnosi prenatale), 10 per Discinesia Ciliare Primaria e 43 per sospetto diagnostico.

## 5.3 Trapianti

**Responsabili:** Marisol Ocampo Barao, Giulia Cucchetto

Il Centro di Verona considera il trapianto di polmone e di fegato essenziali per la sopravvivenza e il miglioramento della qualità di vita dei pazienti affetti da forme gravi di malattia.

Dopo iniziali esperienze all'inizio degli anni 1990, il programma è stato rilanciato a partire dal 1999 aprendo collaborazioni con diversi Centri trapianto dove indirizzare i pazienti a seconda della loro provenienza geografica. I dati relativi all'attività sono riportati nei grafici seguenti.

Per la prima volta nel 2012 è stato eseguito in Italia, a Bergamo, un trapianto di fegato e pancreas su un nostro paziente.

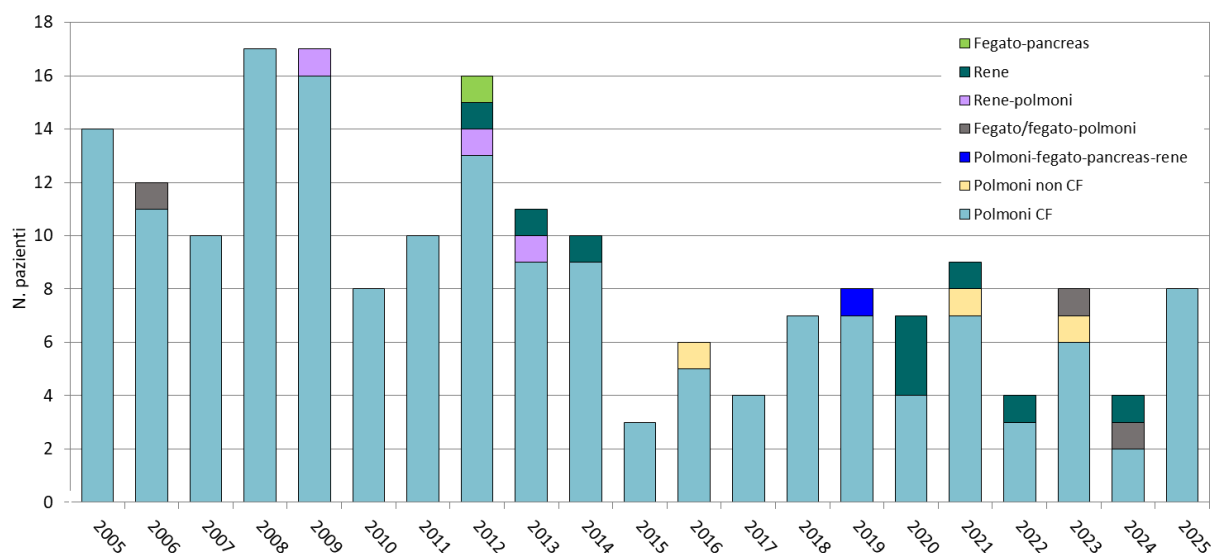
Viene offerta consulenza a pazienti provenienti da altri Centri, si esegue valutazione per l'inserimento in lista di trapianto, si avvia il programma di sostegno e riabilitazione per i pazienti gravi, si esegue follow-up post-trapianto in collaborazione con i Centri chirurgici.

I Centri chirurgici con i quali è stabilita una collaborazione sono: Padova, Bergamo, Torino, Palermo-ISMETT e Milano Policlinico. Normalmente i pazienti vengono indirizzati verso i Centri più vicini ai luoghi di residenza.

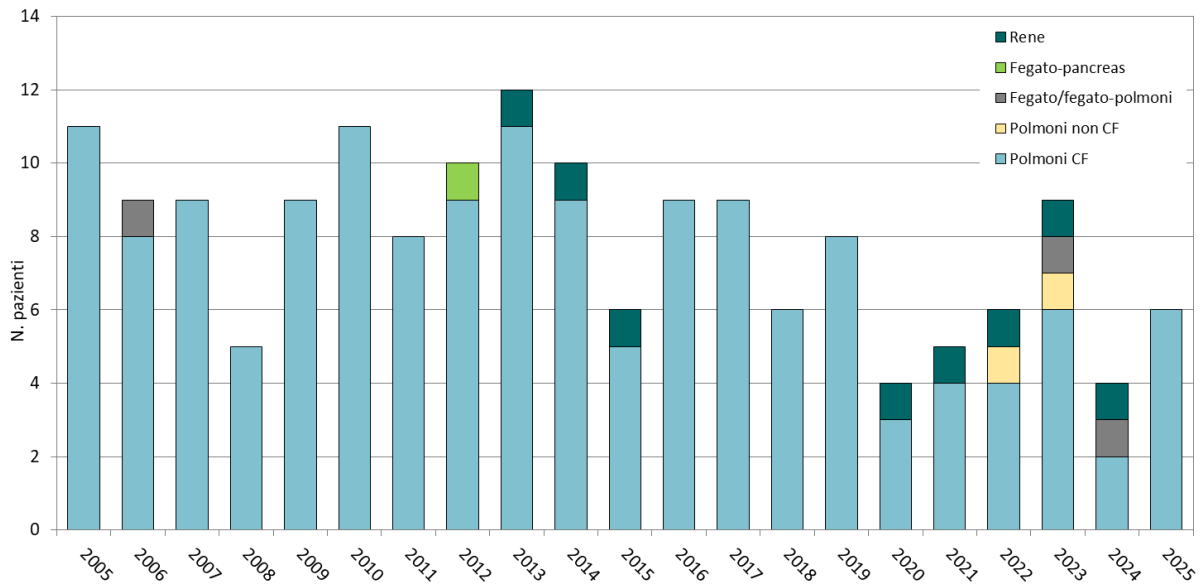
Nel corso del 2025 per quanto riguarda i trapianti di polmoni:

- 8 pazienti sono stati iscritti in lista
- 6 pazienti sono stati trapiantati
- 4 pazienti sono in attesa di trapianto al 31/12/2025.

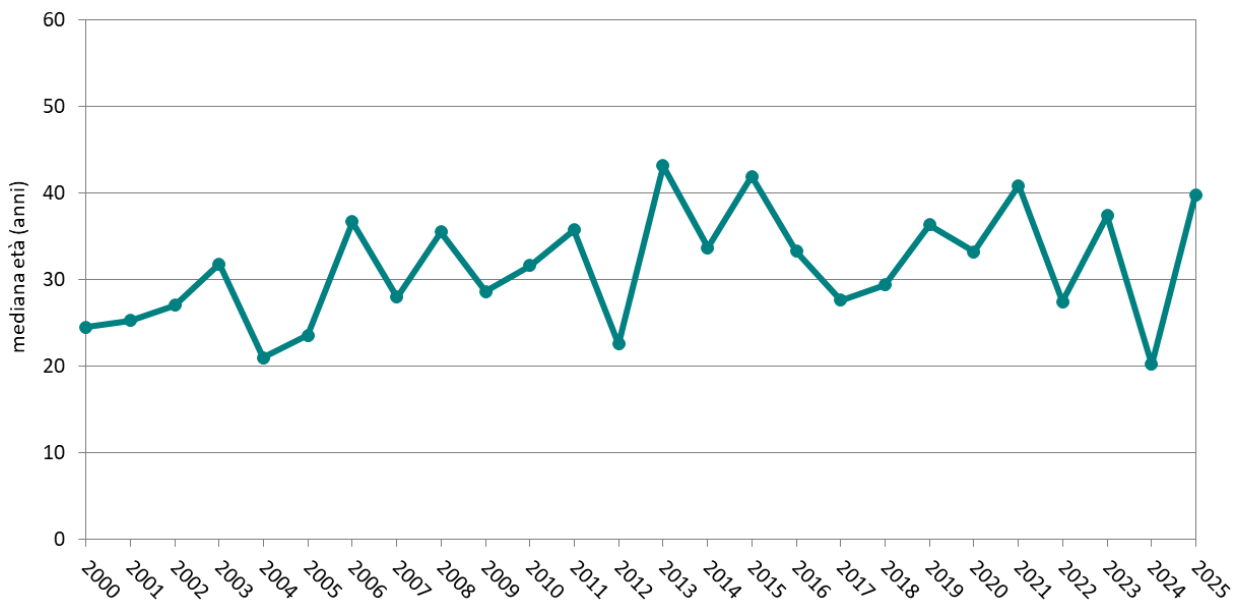
### PAZIENTI INSERITI IN LISTA D'ATTESA PER TRAPIANTO DAL 2005 AL 2025

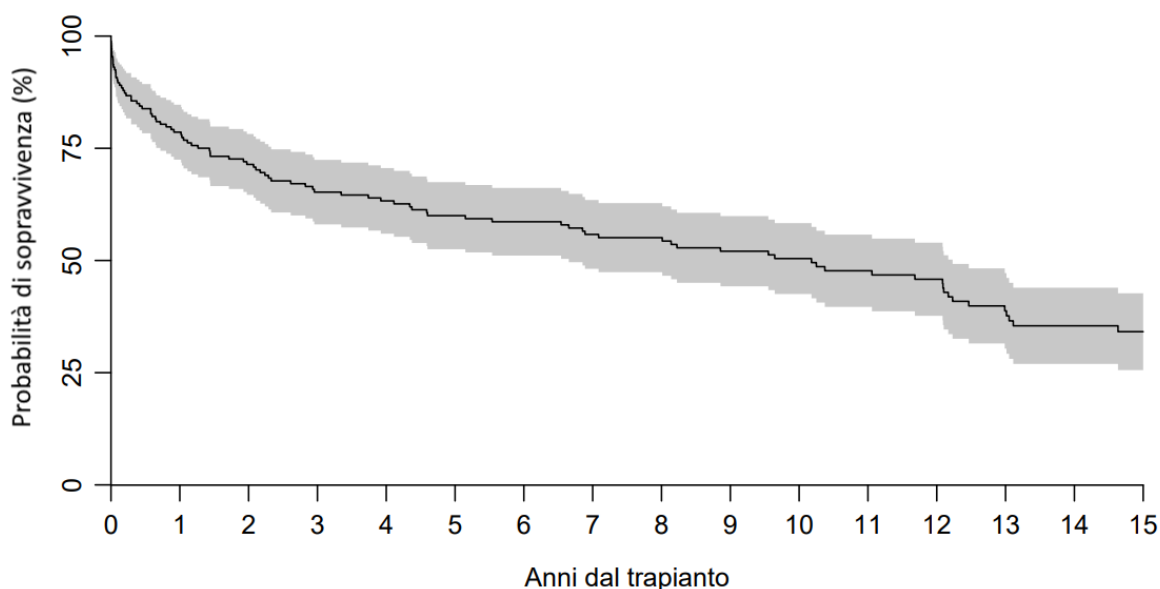


## PAZIENTI TRAPIANTATI DAL 2005 AL 2025



## MEDIANA ETÀ AL TRAPIANTO POLMONARE DAL 2000 AL 2025





N at risk: 175 132 118 103 96 90 86 78 73 66 58 52 47 35 28 25

Sopravvivenza mediana 10.2 anni (6.7-12.2).

È stata calcolata la sopravvivenza del paziente dal primo trapianto all'ultimo follow-up disponibile.

## 5.4 Programma di medicina personalizzata

**Responsabile:** Valentino Bezzeri

Il Centro Fibrosi Cistica di Verona ha sviluppato un programma di valutazione dell'efficacia di terapie innovative per la fibrosi cistica sia per i pazienti che hanno già disponibilità di modulatori della CFTR, sia per coloro ancora sprovvisti di terapie personalizzate.

I test vengono condotti con valutazione elettrofisiologica seguendo i gold standard attuali su colture di epitelii nasali differenziati ottenuti da pazienti.



# 6. Altre patologie

## 6.1 Sindrome di Shwachman-Diamond (SDS)

**Responsabili:** Anna Pegoraro, Marta Salvi

**Collaboratori:** Chiara Garonzi

**Responsabile Laboratorio di Ricerca SDS:** Valentino Bezzeri

Il Centro è riconosciuto come Centro Regionale di riferimento nell'ambito della legislazione sulle malattie rare (Deliberazione Giunta Regionale Veneto n. 2707 del 29/12/2014).

Attualmente il Centro ha in carico circa 30 pazienti, ed esegue consulenze su richiesta per altri pazienti affetti. Viene inoltre fornito certificato di malattia rara e piano terapeutico specifico per patologia.

É oramai consolidato l'apporto di numerosi specialisti dell'Azienda Ospedaliera Universitaria, necessario per poter fornire un adeguato supporto per la sindrome sia per la diagnosi che la cura ed il follow up. Costante è poi l'impegno del Centro nel campo della ricerca nella SDS in parte sostenuta con grant da parte dell'Associazione Italiana per la Sindrome di Shwachman (AISS).

Si ricorda che nel 2024 si è concluso il programma a uso compassionevole con Ataluren per tre pazienti con diagnosi di SDS.

I risultati ottenuti si possono considerare estremamente promettenti sia per quanto riguarda la risposta midollare che quella pancreaticata. Si tratta quindi del primo trattamento al mondo per questa malattia rara che potrebbe essere esteso a circa il 50% di tutti i pazienti SDS. I risultati sono stati pubblicati nel 2025 su una importante rivista scientifica (*Nature Communications*, vol. 16, article n. 8189).

In questo momento stiamo cercando, insieme alle associazioni dei pazienti, di superare gli ostacoli che permetterebbero di offrire la terapia.

Continua poi al Centro il lavoro di aggiornamento del Registro italiano SDS.



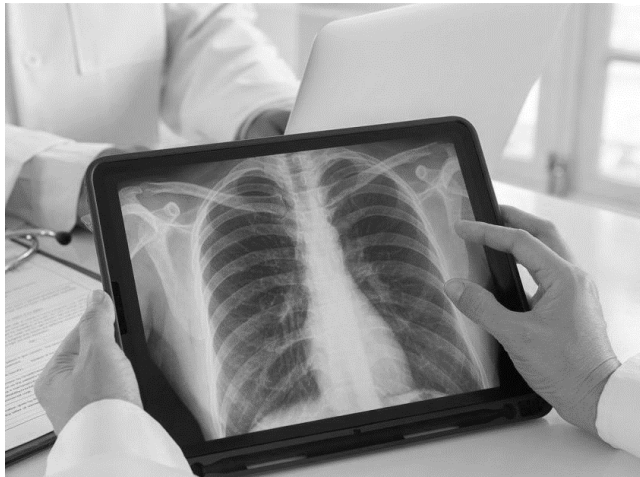
Registro Italiano per la  
Sindrome di Shwachman-Diamond

## 6.2 Discinesia Ciliare Primaria, Sindrome di Kartagener

**Responsabili:** Sonia Volpi, Francesca Lucca.

Il Centro è riconosciuto come Centro Regionale di riferimento nell'ambito della legislazione sulle malattie rare (Deliberazione Giunta Regionale Veneto n. 204 del 8/2/2002).

Durante il 2025 è proseguita l'attività assistenziale e diagnostica per i pazienti affetti da Discinesia Ciliare Primaria, attraverso l'ambulatorio dedicato, le consulenze telefoniche e via mail. È proseguita inoltre la possibilità di ospedalizzazione presso il nostro Reparto.



Attualmente il Centro segue regolarmente 47 pazienti affetti da tale patologia, ai quali fornisce certificato di malattia rara e piano terapeutico aggiornato specifico per patologia.

Le valutazioni ambulatoriali in follow-up si articolano in visita medica, colloquio infermieristico, colloquio fisioterapico respiratorio, prove di funzionalità respiratoria, indagini laboratoristiche e microbiologiche.

Le valutazioni specialistiche cardiologiche, otorinolaringoiatriche sono svolte da Consulenti dedicati. È disponibile un Servizio Psicologico a supporto.

A scopo diagnostico, il Centro esegue di routine la misurazione dell'Ossido Nitrico Nasale, il brushing nasale (il cui materiale viene inviato all'U.O.C. Anatomia Patologica dell'Università di Siena, per l'analisi con microscopia elettronica) e il prelievo per l'analisi genetica (campione che viene inviato all'Università di Padova).

L'attività di networking è fondamentale nella gestione delle malattie rare.

Il Centro è pertanto inserito nel Gruppo di Studio dedicato nella Società italiana di Malattie respiratorie infantili (SIMRI) e collabora con lo European Reference Network (ERN)-lung.

Il Gruppo di Studio della SIMRI porta avanti l'intento di sviluppare competenze cliniche, diagnostiche e terapeutiche anche tramite eventi di disseminazione e formazione interni ed esterni.

## 6.3 Ambulatorio bronchiectasie

**Responsabili:** Giulia Cucchetto, Francesca Lucca.

Nel 2025 è proseguita l'attività ormai consolidata dell'Ambulatorio multidisciplinare bronchiectasie dove sono impegnati congiuntamente i medici referenti del Centro FC (dott.sa Cucchetto, dott.ssa Lucca) e i medici dell'ambulatorio bronchiectasie della Pneumologia dell'AOUI, con il supporto da parte del personale infermieristico dell'Ambulatorio FC, del personale del Servizio di Fisiopatologia respiratoria FC e dei fisioterapisti in rotazione in Ambulatorio FC.

L'attività dell'ambulatorio multidisciplinare è stata programmata con cadenza bimensile per accogliere un giorno i pazienti non colonizzati e un giorno i pazienti con colonizzazione da parte di *Pseudomonas*.

I pazienti valutati vengono indirizzati generalmente dalle Pneumologie di 2° livello o dall'ambulatorio bronchiectasie della Pneumologia dell'AOUI, secondo discussione condivisa, per consentire le opportunità diagnostiche eziologiche e l'avvio di un programma fisioterapico.

Nel corso del 2025 sono stati svolti 55 controlli ambulatoriali totali, in 35 pazienti, e sono stati programmati 15 ricoveri brevi; grazie all'attività del gruppo multidisciplinare, nel 2025 è stata posta diagnosi di Fibrosi cistica in un paziente e di Discinesia ciliare in 2 pazienti.

I pazienti con bronchiectasie in età pediatrica sono valutati come prassi consolidata da molti anni, con appuntamenti programmati nelle mattine ambulatoriali con l'équipe dell'ambulatorio pediatrico (medico, infermiere, fisioterapista, infermiere della fisiopatologia respiratoria)."

## 6.4 Programma di gastroenterologia

**Responsabile:** Giulia Paiola

Il Centro FC di Verona si occupa della diagnosi e del follow-up delle problematiche dell'apparato gastroenterico della malattia, viene eseguito inoltre un approfondimento delle patologie CFTR correlate quali le pancreatiti croniche.

Una attenzione particolare viene poi posta agli aspetti epatici nei pazienti in terapia con ETI.

Nell'ambito della gestione della malattia vengono eseguite le indagini di screening per tumore del colon retto, di diagnosi per comorbidità quali celiachia, malattie infiammatorie croniche intestinali ed epatopatia.

### Collaborazioni

- UOC Pediatria
- UOC Anatomia patologica
- UOC Radiologia
- UOC Gastroenterologia e Endoscopia digestiva

# 7. Ricerca

## 7.1 Novità scientifiche, cosa aspettarsi nel 2026

Per il 2026 ci attendiamo l'**allargamento della prescrivibilità di ETI per le mutazioni rare** e l'approvazione del nuovo **modulatore Alyftrek**.

*N.B. Nel momento di andare in stampa è arrivata la notizia dell'approvazione da parte di AIFA (Comunicato stampa n. 01 del 28 gennaio 2026).*

Nuovi studi:

- È iniziato l'arruolamento per lo **studio CRCFC-TAMOXI063**, che prevede il reclutamento di pazienti FC che non possono usufruire della terapia con modulatori già presenti. Si tratta di uno studio di fase II sulla SAFETY del farmaco TAMOXIFENE che ha ottenuto la designazione di farmaco orfano (ODD) da parte EMA (European Medicines Agency).
- Prenderà il via in questi mesi lo **studio VX21-522-001 mRNA** dopo uno stop per valutazioni sulla sicurezza della terapia.
- Inizierà uno studio di fase 2 (**VX25-828-101**) con un nuovo modulatore del difetto genetico della CFTR.
- È previsto per il 2026 l'inizio dello **studio ANG003-25-201** con un nuovo enzima pancreatico di origine non animale.

## 7.2 Centro Ricerche Cliniche in Fibrosi Cistica (CRC-FC)

**Responsabile:** Marco Cipolli

**Operatori:** Ilaria Meneghelli, Gloria Tridello,  
Marta Pavoncelli, Anass Berkachi



Il 2025 ha visto una nuova riorganizzazione dell'equipe del Centro Ricerche Cliniche in Fibrosi Cistica (CRC-FC): Chiara Agnoli ed Erik De Luca hanno concluso la loro attività presso il Centro. Sono stati inseriti nell'equipe del CRC-FC la farmacista Marta Pavoncelli e il biotecnologo Anass Berkachi.

Continuano le partecipazioni a protocolli di ricerca clinica nazionali e internazionali sia sponsorizzati dall'industria farmaceutica che non sponsorizzati, come protocolli nati dall'esperienza clinica e di ricerca in collaborazione con istituti italiani e internazionali.

Dal 2008 il CRC-FC di Verona è coinvolto nel Network Europeo di Ricerca Clinica (ECFS-CTN) attivamente partecipando alle iniziative proposte dai colleghi europei per migliorare la qualità della ricerca clinica ed il reclutamento dei pazienti per i trial clinici.

### **Progetti in cui è stato impegnato il CRC-FC, nel corso del 2025**

- Osservatorio Italiano Delle Micobatteriosi Polmonari Nontubercolari (The Italian Registry of pulmonary Nontuberculous mycobactEria – IRENE). In corso. Responsabile: Sonia Volpi
- Clinical follow-up of CF patients carrying a residual function mutation: a five years cohort study. Concluso. Responsabile: Marco Cipolli
- Comprehensive multi-organ functional analysis of the defective channel (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator, CFTR) in Cystic Fibrosis (CF). Concluso. Responsabile: Paola Melotti
- Valutazione degli eventi avversi in pazienti con fibrosi cistica in terapia con Kaftrio+Kalydeco. Concluso (mai iniziato). Responsabile: Marco Cipolli
- A Phase 3, Open-label Study Evaluating the Longterm Safety and Efficacy of VX-121 Combination Therapy in Subjects with Cystic Fibrosis. In corso. Responsabile: Marco Cipolli
- A Phase 3 Open-label Study Evaluating the Long-term Safety and Efficacy of Elexacaf-tor/Tezacaftor/Ivacaftor in Cystic Fibrosis Subjects with Non-F508del CFTR Genotypes. In corso. Responsabile: Marco Cipolli
- A Longitudinal Study on the Impact of ELX/TEZ/IVA Treatment in Patients with Cystic Fibrosis in the Real World. concluso. Responsabile: Marco Cipolli
- Programma di accesso gestito a ELX/TEZ/IVA per pazienti di età compresa tra 2 e 5 anni affetti da fibrosi cistica, che hanno almeno una mutazione F508del nel gene del regolatore della conduttanza transmembrana della fibrosi cistica (CFTR). Concluso. Responsabile: Sonia Volpi
- Studio in aperto per valutare la sicurezza e la tollerabilità della teicoplanina inalata nel trattamento delle infezioni da Staphylococcus aureus (incluso MRSA) nei pazienti con fibrosi cistica. In corso. Responsabile: Marco Cipolli
- Reliability of sputum induction in routine sampling of non-colonized stable cystic fibrosis children. In corso. Responsabile: Sonia Volpi
- Studio monocentrico prospettico per la valutazione degli effetti del modulatore di CFTR elexacaf-tor-tezacaftor-ivacaftor sulla rinosinusite cronica nei pazienti con fibrosi cistica. In corso. Responsabile: Marco Cipolli
- Clinical outcomes of adolescents and young adults with CF or CFTR-RD label previously Cystic Fibrosis Screen Positive, Inconclusive Diagnosis (CFSPID). In corso. Responsabile: Sonia Volpi
- Studio osservazionale sulla valutazione di pazienti affetti da fibrosi cistica con prescrizione off-label di Kaftrio + Kalydeco in

mutazioni non approvate da AIFA. Concluso. Responsabile: Marco Cipolli

- Studio osservazionale sulla variazione dei livelli di cloro nel sudore dei pazienti affetti da fibrosi cistica in terapia con il modulatore del gene CFTR: Kaftrio+Kalydeco. In corso. Responsabile: Marco Cipolli
- A Phase 1/2 Dose-escalation Study Evaluating the Safety, Tolerability, and Efficacy of VX-522 in Subjects 18 Years of Age and Older with Cystic Fibrosis and a CFTR Genotype Not Responsive to CFTR Modulator Therapy. In corso. Responsabile: Marco Cipolli
- A randomised, double-blind, parallel group, roll-over study evaluating long-term safety and efficacy of oral doses of BI 1291583 q.d. in patients with bronchiectasis (Clairleaf™). In corso. Responsabile: Marco Cipolli
- A Randomised, Double-Blind, Placebo Controlled, Two-Part Study to Evaluate the Efficacy, Safety, Tolerability and Pharmacokinetics of a Repeat Dose of Inhaled

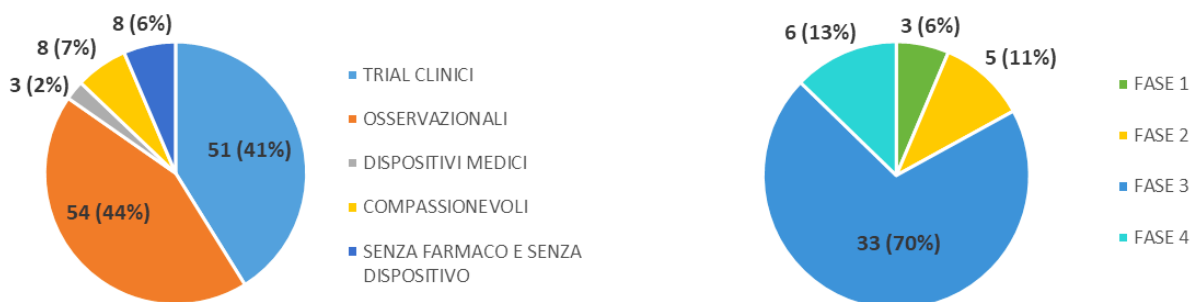
ETD001 in People with Cystic Fibrosis. Concluso. Responsabile: Marco Cipolli

- Studio esplorativo sulla capacità di Dispolipid nel promuovere l'assorbimento dei farmaci modulatori della proteina CFTR. In corso. Responsabile: Marco Cipolli
- A Phase III, randomised, double-blind, placebo-controlled study to assess the efficacy, safety, and tolerability of BI 1291583 2.5 mg administered once daily for up to 76 weeks in patients with bronchiectasis (The AIRTIVITY™ Study). In corso. Responsabile: Marco Cipolli
- Exploratory study to evaluate the safety and tolerability of tamoxifen citrate in the treatment of cystic fibrosis in patients without mutations currently eligible for therapy with CFTR modulator drugs. In corso. Responsabile: Marco Cipolli
- Studio pilota sulla sicurezza dello switch a domicilio della terapia parenterale iniziata in regime ospedaliero in pazienti con fibrosi cistica. In corso. Responsabile: Marco Cipolli

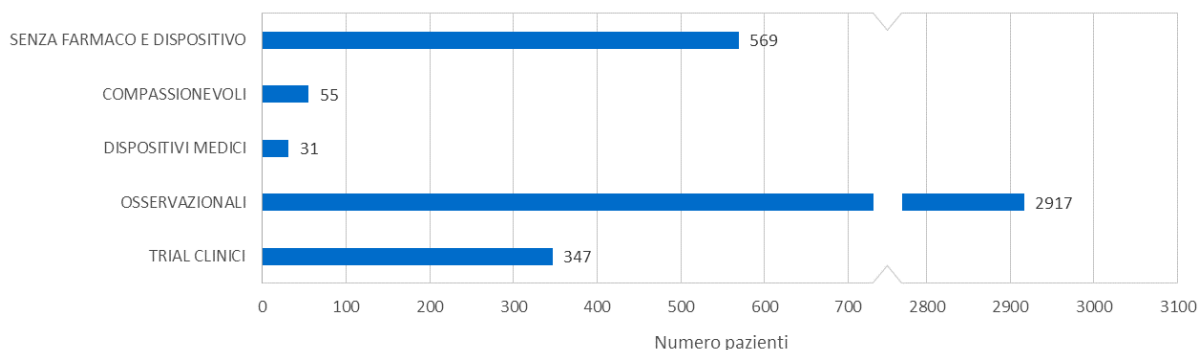
### Partecipazione a corsi e convegni

- Investigator's Meeting Boehringer, 3-4 Luglio 2025

### STUDI CLINICI PER TIPOLOGIA E FASE, DAL 2008 AL 2025



## PAZIENTI ARRUOLATI DAL 2008 AL 2025



## STUDI IN CORSO AL CRC-FC AL 31/12/2025



### Nuovi progetti nei quali vi sarà l'impegno del CRC-FC nel 2026:

- Approcci terapeutici per pazienti con Fibrosi Cistica con Mutazioni Orfane
- A Phase 2, Multicenter, Randomized, Active-controlled Study, to Assess the Safety and Efficacy of ANG003 at Two Different Dose Levels in Subjects with Exocrine Pancreatic Insufficiency due to Cystic Fibrosis
- A Phase 2, Randomized, Double-blind, Controlled Study to Evaluate the Safety and Efficacy of VX-828/Deutivacaftor With and Without Tezacaftor in Subjects Aged 18 Years and Older with Cystic Fibrosis
- Creazione di un algoritmo predittivo che indichi i soggetti CFSPID (Cystic Fibrosis Screen Positive, Inconclusive Diagnosis) a rischio di evoluzione in fibrosi cistica

## 7.3 Laboratorio di ricerca preclinica e traslazionale

**Responsabile:** Valentino Bezzeri

**Collaboratori:** Manuela Hristodor,  
Anna Pianazzola, Federica Quiri.

Il Centro collabora con il Dipartimento di Ingegneria per la Medicina di Innovazione – Sezione Di Biomedicina di Innovazione, Università di Verona, Direttore prof Giuseppe Lippi – per condurre ricerche traslazionali sulla fibrosi cistica, sulla sindrome di Shwachman-Diamond e su altre malattie rare. Il Laboratorio vanta una tradizione pluridecennale e si occupa fin dagli anni '80 di ricerca traslazionale per la fibrosi cistica.



Negli ultimi anni, il laboratorio ha tratto vantaggio da una profonda implementazione tecnologica, sostenuta dal Centro Fibrosi Cistica Regione Veneto con il supporto della Lega Italiana Fibrosi Cistica Veneto.

Molteplici i progetti di ricerca sviluppati negli ultimi anni e quelli attualmente in corso con il coinvolgimento anche di importanti centri internazionali, tra i quali il Cleveland Clinic (Cleveland, USA), il Massachusetts Institute of Technology (MIT, Boston, USA), l'ospedale pediatrico SickKids (Toronto, Canada), e di numerosi Ospedali e Università in Italia.

Lo scopo prioritario del Laboratorio di Ricerca Preclinica è sviluppare linee di ricerca in grado di poter supportare nel medio periodo la ricerca clinica. Il Centro Ricerca Clinica del CFC Verona ed il Laboratorio di Ricerca Preclinica collaborano attivamente in diversi progetti.

### Principali ambiti di studio

- Sviluppo preclinico di farmaci innovativi per la Fibrosi Cistica e le ribosomopatie
- Studio dei meccanismi che regolano l'infiammazione polmonare in Fibrosi Cistica
- Studio dei meccanismi patogenetici nella sindrome di Shwachman-Diamond

### Grant/finanziamenti ottenuti

- Fanconi Cancer Foundation Grant 2025 "Development of translational read-through-inducing drugs for Fanconi Anemia caused by nonsense mutations".
- Associazione Italiana Sindrome di Shwachman-Diamond. Grant #07/2025, "Comparison between SDS1 and SDS2 phenotype and molecular features".
- NIH, R01 DK1328120-01A1. "Genetic Dissection of Stress Responses in Shwachman-Diamond Syndrome".

- Cystic Fibrosis Foundation (Bethesda, USA) Out of Cycle Grant 5009122. Enhancement of the capacity of the Cystic Fibrosis Center of Verona in enrolling patients with rare mutations in clinical trials.
- Associazione Italiana Sindrome di Shwachman-Diamond. Grant #04/2024, “Unravelling the role of ETS 1/2 transcription factors in Shwachman-Diamond Syndrome leukemogenic process”.

## 7.4 Laboratorio Analisi, Sez. Patologia Molecolare, AOUI-VR

**Direttore:** Giuseppe Lippi.

La sezione di Patologia Molecolare nasce come Laboratorio Fibrosi Cistica (FC) annesso al Centro Fibrosi Cistica dell’AOUI di Verona alla fine degli anni ’80 inizio anni ’90. Nel 2007 il Laboratorio FC diventa parte integrante del Laboratorio Analisi (sede di Borgo Trento) dell’AOUI di Verona dove ad oggi ancora risiede come Sezione di Patologia Molecolare.

***Screening neonatale della Fibrosi Cistica del Veneto e del Trentino Alto Adige.***

***Diagnostica molecolare della Fibrosi Cistica, della Sindrome di Shwachman-Diamond e delle Cardiomiopatie, aritmie e cardiomiopatie congenite.***



- Dirigenti biologi: Alberto Bonizzato (referente), Eugenia Tiziana Maniscalchi e Giorgia Beffagna.
- Tecnici di laboratorio: Angela Bozzoli, Beatrice Cirulli, Nunziatina Lerose, Paola Perantoni, Sara Scandola, Chiara Sica e Francesca Tucci.
- Personale universitario: Debora Oliosio.

## 7.5 Produzione scientifica del Centro, anno 2025

### ARTICOLI

---

1. Alameeri A, Yavuz BC, Lucca F, Bambir I, Famulska P, W F Cohen R. **Cystic fibrosis year in review 2024.** *J Cyst Fibros.* 2025 Mar;24(2):218-223. doi: 10.1016/j.jcf.2025.02.012. Epub 2025 Feb 18. PMID: 39971692
2. Bezzeri V, Cipolli M. **Beyond the bench: Revitalizing ataluren development for rare genetic disorders.** *Mol Ther.* 2025 Jun 21:51525-0016(25)00453-8. doi: 10.1016/j.ymthe.2025.06.002. Online ahead of print. PMID: 40544842
3. Bezzeri V, Pegoraro A, Hristodor AM, Crane GM, Meneghelli I, Brignole C, Boni C, Baldisseri E, Vella A, Menichetti G, Valli R, Porta G, D'Amico G, Tecchio C, Parisi A, Lippi G, Mercuri A, Cesaro S, Corey S, Cipolli M. **Ataluren improves hematopoietic and pancreatic disorders in Shwachman-Diamond syndrome patients: a compassionate program case-series.** *Nat Commun* 16, 8189 (2025). doi: 10.1038/s41467-025-63137-3
4. Bezzeri V, Putignani L, Mantuano E, Polini A, Navarini L, Vomero M, Corberi E, Miacci V, Papuc PE, Schiavone V, Costa G. **A Focus on Inflammatory and Bacterial Biomarkers in Secondary Peritonitis.** *Cells.* 2025 Oct 22;14(21):1653. doi: 10.3390/cells14211653.
5. Buniotto F, Tridello G, De Scolari A, Meneghelli I, Pintani E, Perobelli S, Cipolli M. **Improved quality of life in cystic fibrosis patients observed up to 36 months after starting Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor treatment.** *J Patient Rep Outcomes.* 2025 May 6;9(1):48. doi: 10.1186/s41687-025-00879-0.
6. Carta F, Malvezzi A, Innocenti D, d'Ippolito M, Piermarini I, Retucci M, Colombo C and Gambazza S; the CrISP Study Group. **Association of age, hospitalizations, and physical activity with urinary incontinence in cystic fibrosis: a multicenter cross-sectional study.** *Thorax.* 2025 Vol. 19: 1–14. doi: 10.1177/175346662513974.
7. Cipolli M, Thorat T, Pafundi PC, Roggeri A, Roggeri DP, Rossi C, Pintani E, Meneghelli I, Lucca F, Fratoni A, Vega-Hernandez G. **Real-World Impact of Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor (ELX/TEZ/IVA) in Italy: A Retrospective Study from a Cystic Fibrosis Center.** *Pulm Ther.* 2025 Dec 4. doi: 10.1007/s41030-025-00334-x.
8. Conti J, Angyal D, Kleinfelder K, Latorre RV, Calicchia M, Farinazzo A, Rodella L, Tomba F, Massella A, Frulloni L, Taccetti G, Terlizzi V, Leung A, Groeneweg TA, Bijvelds MJC, Melotti P, Sorio C. **Evaluation of the response to elexacaftor-tezacaftor-ivacaftor of the rare CFTR variants L383S, I507del, L1065P and R1066H in intestinal organoid-derived epithelial monolayers.** *J Cyst Fibros.* 2025 May;24(3):552-561. doi: 10.1016/j.jcf.2025.02.008. Epub 2025 Feb 19.
9. Dobi D, Rimessi A, Loberto N, Mauri L, Bassi R, Chiricozzi E, Oliosio D, Pelliello G, Pinton P, Bezzeri V, Cabrini G, Lippi G, Tamanini A, Lunghi G, Aureli M. **Effects of GM1 ganglioside and its derivatives on ETI-rescued F508del-CFTR maturation and host-pathogen interactions in cystic fibrosis bronchial cells.** *Glycoconj J.* 2025 Aug;42(3-4):173-186. doi: 10.1007/s10719-025-10191-0. Epub 2025 Jul 15.

10. Gramegna A, Cimino G, Cipolli M, Gandini G, Calderazzo MA, Profiti A, Piedepalumbo F, Blasi F. **Impact of elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (ETI) on the prescription refill rate (PRR) for inhaled medications in people with CF: an Italian multicenter analysis.** *Respir Res.* 2025 Jan 18;26(1):19. doi: 10.1186/s12931-024-03089-2.PMID: 39827103
11. Hristodor AM, Cappelli E, Baldisseri E, Valli R, Montalbano G, Micheloni G, Porta G, Frattini A, Ravera S, Fioredda F, Lippi G, Dufour C, Cipolli M, Bezzerri V. **Development of translational read-through-inducing drugs as novel therapeutic options for patients with Fanconi anemia.** *Cell Death Discov.* 2025 Jun 21;11(1):286. doi: 10.1038/s41420-025-02571-0.PMID: 40544182
12. Lopetuso LR, Murgiano M, Mantuano E, Schiavone V, Costa A, Mascianà G, Bezzerri V, Costa G. **The Molecular Landscape of Inflammation in Inflammatory Bowel Disease (IBD): Targets for Precision Medicine.** *Biomedicines.* 2025 Nov 9;13(11):2738. doi: 10.3390/biomedicines13112738.
13. Lucca F, Meneghelli I, Tridello G, Buniotto F, Cucchetto G, Volpi S, Pintani E, Bezzerri V and Cipolli M. **Reported Adverse Events in Patients with CF Receiving Treatment with Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor: 5 Years Observational Study.** *J Clin Med* 2025, 14, 4335. doi: 10.3390/jcm14124335
14. Lucca F, Volpi S, Ros M, Fabrizzi B, Meneghelli I, Bordicchia M, Buniotto F, Lancini A, Brignole C, Pauro F, Bezzerri V and Cipolli M. **Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor Efficacy in a Cohort of Italian Patients with CFTR Rare Mutations.** *Int J Transl Med* 2025, 5(1), 11. doi: 10.3390/ijtm5010011
15. Minelli A, Pintani E, Valli R, Tridello G, Porta G, Fioredda F, Cipolli M, Danesino C. **Shwachman-Diamond Syndrome and Diabetes: An Update from the Italian Registry and Review of the Literature.** *Exp Clin Endocrinol Diabetes.* 2025 Feb;133(2):78-82. doi: 10.1055/a-2460-6977. Epub 2025 Jan 15.PMID: 39814041
16. Nicosia L, Pranke I, Latorre RV, Murray JB, Lonetti L, Cavusoglu-Doran K, Dreano E, Costello JP, Carroll M, Melotti P, Sorio C, Sermet-Gaudelus I, Scallan MF, Harrison PT. **Adenine base editing with engineered virus-like particles rescues the CFTR mutation G542X in patient-derived intestinal organoids.** *iScience.* 2025 Feb 21;28(3):111979. doi: 10.1016/j.isci.2025.111979. eCollection 2025 Mar 21.PMID: 40144632
17. Oyarbide U, Bezzerri V, Staton M, Boni C, Shah A, Cipolli M, Calo E, Corey SJ. **Reduced EIF6 dosage attenuates TP53 activation in models of Shwachman-Diamond syndrome.** *J Clin Invest.* 2025 Feb 18;135(8):e187778. doi: 10.1172/JCI187778. eCollection 2025 Apr 15.PMID: 39964763
18. Piona C, Mozzillo E, Tosco A, Zusi C, Emiliani F, Volpi S, Di Candia F, Raia V, Boselli ML, Trombetta M, Cipolli M, Bonadonna RC, Maffeis C. **A Longitudinal Study of Glucose Tolerance in Cystic Fibrosis: The Central Role of Beta Cell Functional Mass.** *J Clin Endocrinol Metab.* 2025 Apr 22;110(5):e1670-e1677. doi: 10.1210/clinem/dgae474.PMID: 38994570
19. Ricupito R, Bravi M, Santacaterina F, Campardo G, Guarise R, Castellucci R, Alaoui I. B. Forelli F. **Biomechanical Alterations in the Unweight Phase of the Single-Leg Countermovement Jump After ACL Reconstruction.** *J Funct Morphol Kinesiol.* 2025, 10, 296. doi: 10.3390/jfkm10030296
20. Sabbioni G, D'Aversa E, Breveglieri G, Altieri MT, Boni C, Pegoraro A, Finotti A, Gambari R, D'Amico G, Vella A, Lippi G, Cipolli M, Bezzerri V, Borgatti M. **Constitutive systemic inflammation in Shwachman-Diamond Syndrome.**

- Mol Med.* 2025 Feb 28;31(1):81. doi: 10.1186/s10020-025-01133-5.PMID: 40021961
21. Saitta GM, Veschetti L, Feletti R, Sandri A, Boaretti M, Melotti P, Carelli M, Lleò MM, Malerba G, Signoretto C. **Development of a Simple and Accurate Molecular Protocol Using 16SrRNA for Species-Specific Identification of Achromobacter spp.** *Pathogens.* 2025 Mar 12;14(3):271. doi: 10.3390/pathogens14030271.
  22. Terlizzi V, Fevola C, Presti S, Claut L, Ambroni M, Calderazzo MA, Esposito I, Fabrizzi B, Leonetti G, Lombardo M, Maschio M, Palladino N, Pauro F, Pisi G, Ripani P, Ros M, Rotolo N, Salvatore D, Sepe A, Termini L, Timpano S, Troiani P, Vitullo P, Zanda M, Blasi F, Castellani C. **Critical Issues in the Management of CRMS/CFSPID Children: A National Real-World Survey.** *Pediatr Pulmonol.* 2025 Jan;60(1):e27483. doi: 10.1002/ppul.27483.PMID: 39812351
  23. Venditto L, Dolce D, Campana S, Vitullo P, Di Maurizio M, Fevola C, Lucca F, Taccetti G, Terlizzi V. **Nocardia Isolation in People with Cystic Fibrosis and Non-CF Bronchiectasis: A Multicenter Italian Study.** *Antibiotics (Basel).* 2025 Mar 18;14(3):317. doi: 10.3390/antibiotics14030317. PMID: 40149127

## ABSTRACT E COMUNICAZIONI ORALI A CONGRESSI/CORSI

---

1. Buoniotto F. **Docenza al Corso “Salute mentale e multidisciplinarietà: implicazioni cliniche e pratiche”.** *Meeting di Primavera della Società Italiana Fibrosi Cistica (SIFC), 16-17 maggio 2025, Verona.*
2. Buniotto F. **Dalla Letteratura alla ricerca del centro FC di Verona. L’impatto di ETI sulla qualità della vita in adulti e bambini ed eventi avversi psicologici-psichiatrici.** *Evento formativo “Pomeriggi di aggiornamento in Fibrosi cistica”, 9 dicembre 2025, Centro FC di Verona.*
3. Buniotto F, Tridello G, De Scolari A, Perobelli S, Cipolli M. **Quality of life perception upon therapy with elxacaftor/tezacaftor/ivacaftor as evaluated by children aged 6 to 13 and their caregivers.** *48th European Cystic Fibrosis Conference, 3-6 giugno 2025, Milano.*  
*J Cyst Fibros* 2025, Vol 24, Supp 1, June 2025, Page S90.
4. De Scolari A. **Cambiamenti nella vita quotidiana con ETI. La voce dei pazienti e dei caregiver, le loro esperienze e prospettive future.** *Evento formativo “Pomeriggi di aggiornamento in Fibrosi cistica”, 9 dicembre 2025, Centro FC di Verona.*
5. De Scolari A. **Docenza al Corso “Fibrosi cistica e cure palliative pediatriche”.** *Organizzatore: Accademia delle Scienze di Medicina Palliativa (ASMEPA), 29/05/2025, Bologna.*
6. Guarise R. **Docenza al Corso “Fisiopatologia nella Fibrosi Cistica”.** *Meeting di Primavera della Società Italiana Fibrosi Cistica (SIFC), 17 maggio 2025, Verona.*
7. Guarise R. **La valutazione della tolleranza allo sforzo e i principi dell’allenamento.** *Evento formativo “La Fibrosi cistica: rivalutazione e consolidamento della modalità di gestione del paziente con necessità di drenaggio delle secrezioni bronchiali”, 14 ottobre 2025, Centro FC di Verona.*
8. Guarise R, Tomezzoli S, Salamon E, Zambito GD, Brignole C, Signorini M, Paiola G, Volpi S, Lucca F, Cipolli M. **Impact of Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor (ELE/TEZ/IVA) Therapy on adults with Cystic Fibrosis: A 24-Month Follow-Up Study**

**from the Verona Center. 48th European Cystic Fibrosis Conference, 3-6 giugno 2025, Milano.**

*J Cyst Fibros 2025, Vol 24, Supp 1, June 2025, Page S124.*

9. Lucca F. **Non solo FC: La Discinesia Ciliare.** *Evento formativo “Pomeriggi di aggiornamento in Fibrosi cistica”, 4 novembre 2025, Centro FC di Verona.*
10. Malvezzi A. **Le tecniche drenanti a pressione positiva.** *Evento formativo “La Fibrosi cistica: rivalutazione e consolidamento della modalità di gestione del paziente con necessità di drenaggio delle secrezioni bronchiali”, 14 ottobre 2025, Centro FC di Verona.*
11. Melotti P, Gerotto MV, Kleinfelder K, Sorio C, Pintani E, Veronesi G, Hristodor AM, Bertini M, Terlizzi V, Fevola C, Krivec U, Pascolo P, Tomba F, Massella A, Bonizzato A, Savoia A. **From genotyping to phenotyping and therotyping when diagnosis of cystic fibrosis or CFTR related disorders are challenging.** *XXVIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), 23-25 settembre 2025, Rimini.*
12. Ocampo M. **Il trapianto nell’esperienza del centro di Verona.** *Evento formativo “Pomeriggi di aggiornamento in Fibrosi cistica”, 16 dicembre 2025, Centro FC di Verona.*
13. Piccitto M. **Il paziente pediatrico con fibrosi cistica: la gestione integrata di un caso complesso.** *XXIX Congresso della Società Italiana per le Malattie Respiratorie Infantili (SIMRI), 12-14 settembre 2025, Verona.*
14. Piccitto M. **Il trattamento delle alte vie.** *Evento formativo “La Fibrosi cistica: rivalutazione e consolidamento della modalità di gestione del paziente con necessità di drenaggio delle secrezioni bronchiali”, 14 ottobre 2025, Centro FC di Verona.*
15. Ratjen F, Schwarz C, Daccò V, Duckers J, Solé A, Azevedo P, Ahmed MI, Gamboa F, Cipolli M, Quon BS, Do QN, Muller E, Jennings M, Sutharsan S and the TRAJECTORY Study Team. **Long-Term Effects of Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor on Clinical Outcomes and Quality of Life Among Adolescents and Adults Aged ≥12 Years With Cystic Fibrosis: Interim Results From the TRAJECTORY Study.**
  - *North American Cystic Fibrosis Conference (NACFC) 2025, 22-25 ottobre 2025, Seattle.*
  - *XVIII National Congress of the Spanish Society of Cystic Fibrosis, 13-15 novembre 2025, Malaga.*
16. Rayment JH, Daccò V, Ratjen F, Duckers J, Solé A, Azevedo P, Cipolli M, Daigneault P, Ahmed MI, Do QN, Muller E, Jennings M, Sutharsan S and the TRAJECTORY Study Team. **Impact of Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor on Clinical Outcomes and Quality of Life in Children With Cystic Fibrosis Aged 6–11 Years in the Real-World Setting.**
  - *North American Cystic Fibrosis Conference (NACFC) 2025, 22-25 ottobre 2025, Seattle.*
  - *XVIII National Congress of the Spanish Society of Cystic Fibrosis, 13-15 novembre 2025, Malaga.*
17. Salonini E. **Aerosolterapia.** *Evento formativo “La Fibrosi cistica: rivalutazione e consolidamento della modalità di gestione del paziente con necessità di drenaggio delle secrezioni bronchiali”, 14 ottobre 2025, Centro FC di Verona.*
18. Salonini E, Gaditi A, Guarise R, Salamon E, Tomezzoli S, Cipolli M. **How burdensome is daily respiratory physiotherapy for adults with Cystic Fibrosis undergoing Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor (ETI)?** *European Respiratory Society (ERS) Congress, 27 settembre – 1 ottobre 2025, Amsterdam.*

*Eur Respir J 2025, 66(suppl 69): PA3874;  
DOI: <https://doi.org/10.1183/13993003.congress-2025.PA3874>.*

19. Tomezzoli S. **Docenza SEMINARIO “Le cure palliative in fisioterapia”**. Corso di Laurea in Fisioterapia – studenti 3° anno. 9 aprile 2025, Università di Verona.
20. Tomezzoli S. **La disostruzione bronchiale**. Evento formativo “La Fibrosi cistica: rivalutazione e consolidamento della modalità di

*gestione del paziente con necessità di drenaggio delle secrezioni bronchiali”, 14 ottobre 2025, Centro FC di Verona.*

21. Volpi S. **Il paziente adolescente con FC**. Evento formativo “Pomeriggi di aggiornamento in Fibrosi cistica”, 28 ottobre 2025, Centro FC di Verona.

## 7.6 Partecipazione a organismi scientifici

Il CFC Verona partecipa attivamente a organismi nazionali e internazionali per dare il proprio contributo allo sviluppo e alla collaborazione in iniziative che possono avere importanti ricadute sulla conoscenza della fibrosi cistica e la qualità delle cure.

<b>M. Cipolli</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Direttore del Comitato Scientifico della Associazione Italiana Sindrome di Shwachman (AISS)</li> <li>▪ Componente del Comitato Scientifico della US SDS Foundation</li> <li>▪ Componente del Consiglio Direttivo del Centro di Ricerca sulle Terapie Innovative per la Fibrosi Cistica, Università degli Studi di Ferrara</li> <li>▪ Clinical Trials Network ECFS (Società Europea Fibrosi Cistica)</li> <li>▪ Scientific Committee of the European CF Congress</li> </ul>
<b>V. Bezzerri</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Pro-rettore Università Link Campus, Roma</li> <li>▪ Membro della Commissione sulla ricerca, Università Link Campus, Roma</li> <li>▪ Componente del Comitato Scientifico della Associazione Italiana Sindrome di Shwachman (AISS)</li> <li>▪ Co-Chair, Young EuNET-INNOCHRON Committee</li> </ul>
<b>R. Guarise</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Membro del Direttivo della Società Italiana Fibrosi Cistica (SIFC)</li> </ul>
<b>F. Lucca</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Referente Centro Specializzato ERN-Lung (European Reference Network on rare respiratory diseases)</li> <li>▪ Membro del Gruppo di Studio sulla Discinesia Ciliare primaria della Società Italiana Malattie Respiratorie Infantili (SIMRI)</li> </ul>
<b>I. Meneghelli</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Coordinatrice del gruppo professionale Trial Clinici per la Società Italiana Fibrosi Cistica (SIFC)</li> </ul>

<b>G. Paiola</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Clinical Trials Network ECFS (Società Europea Fibrosi Cistica)</li> </ul>
<b>M. Signorini</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Istruttore <i>“Stop the Bleed”</i></li> </ul>
<b>S. Volpi</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Referente Centro Specializzato ERN-Lung (European Reference Network on rare respiratory diseases)</li> <li>▪ Membro del Direttivo della Società Italiana Fibrosi Cistica (SIFC)</li> </ul>
<b>G. Zoccatelli</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Coordinatore nazionale del gruppo professionale degli assistenti sociali per la Società Italiana Fibrosi Cistica (SIFC)</li> </ul>





*UNITÀ OPERATIVA CON SISTEMA QUALITÀ ISO 9001:2015 - Certificato n. 194114*

Sede Legale Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata: P.le A. Stefani, 1 - 37126 VERONA  
Tel 045/812 1111 - Fax 045/916735

C.F. e P. Iva 03901420236 - Portale Aziendale: [www.aovr.veneto.it](http://www.aovr.veneto.it)

