



FIBROSI CISTICA

Cos'è la Fibrosi Cistica?

La fibrosi cistica è una malattia genetica ereditaria cronica, frequente nella popolazione caucasica che colpisce uno ogni 2500-3000 neonati.

La sua trasmissione è di tipo autosomico recessivo: il "gene malattia" si chiama **CFTR** e mutazioni su entrambe le copie di questo gene (ereditate dei nostri genitori) determinano la malattia con un ampio spettro di quadri clinici che dipende dalla gravità delle mutazioni.



Forma classica e forme monosintomatiche

La malattia è caratterizzata dalla produzione di secrezioni molto dense e di sudore ricco in sali. Nella sua **forma severa** gli apparati più colpiti sono quelli respiratorio e gastroenterico con conseguenti infezioni ripetute e scarso accrescimento. Tuttavia, esistono anche **forme lievi** (multi-organo ma attenuate) e **forme atipiche** (mono-sintomatiche, oggi dette CFTR-RD) spesso identificate in pazienti adulti poiché colpiscono un solo organo, come i vasi deferenti con conseguente infertilità nei maschi, oppure il pancreas con episodi di pancreatite ricorrente.

La maggior parte dei maschi affetti da fibrosi cistica sono sterili (circa il 98%) a causa di assenza bilaterale congenita dei vasi deferenti (CBAVD) e conseguente azoospermia ostruttiva; la CBAVD è causa del 6-8% dei casi di azoospermia ostruttiva ed in circa il 60% dei casi è causata da mutazioni nel gene **CFTR**.

Il nostro test



Per eseguire l'analisi genetica è necessario il prelievo di un campione di sangue, da cui estrarre il DNA per la ricerca delle mutazioni. Il nostro laboratorio ricerca 60 mutazioni (le più frequenti tra le oltre 2500 descritte) e offrendo un pannello capace di identificare il 88,24% delle mutazioni presenti nella popolazione italiana (91,70% in Puglia), con sensibilità e specificità analitica >99%.

Risultati possibili

- ❖ **Assenza delle 60 mutazioni** ricercate: prima di fare il test la probabilità di essere portatore di FC è di circa il 4%, dopo il risultato negativo del test la probabilità diventa di circa lo 0,8%.
- ❖ **Presenza di 1 mutazione in eterozigosi**: diagnosi di portatore; non è possibile escludere la presenza di ulteriori mutazioni non presenti tra le 60 testate.
- ❖ **Presenza di 1 mutazione in omozigosi o presenza di più mutazioni differenti**: saranno necessari ulteriori approfondimenti clinici e molecolari per porre diagnosi di malattia.

Dopo il test...

Il risultato dell'analisi genetica può indurre a considerare:

- ✓ la necessità di approfondimenti mediante analisi molecolare di II e III livello;
- ✓ l'opportunità di estendere la ricerca di mutazioni al partner ed ai consanguinei;
- ✓ l'eventualità di diagnosi prenatale.

In tutti e tre i casi al paziente viene sempre suggerito di sottoporsi a consulenza genetica e/o clinica per una corretta comprensione dei risultati e successive scelte consapevoli ed informate.