



ISTITUTO ISCRITTO ALL'ALBO NAZIONALE DEI LABORATORI DI RICERCA – Decreto MIUR n°1417 GU n°160 del 12/07/05
 Progetto "Bionetwork" realizzato con il cofinanziamento dell'Unione Europea e dello Stato Italiano [decreto n°1765/ric. del 19/22/2007 –
Fondo per lo Sviluppo Regionale (FESR), Fondo Sociale Europeo (FSE) e Fondo di Rotazione (FDR)],
POLIAMBULATORIO: ALLERGOLOGIA, ANGIOLOGIA, ENDOCRINOLOGIA, DIABETOLOGIA, EMATOLOGIA,
 GINECOLOGIA, GENETICA, NEUROLOGIA, TRATTAMENTO OBESITA' ED ENTEROPATIE, ECOGRAFIE.

21 *agg. 28.10.09*

Fibrosi cistica: un semplice esame per non avere brutte sorprese

L'esame biomolecolare per lo stato di portatore rientra tra gli esami prematrimoniali.

E' utile anche in alcune forme di infertilità maschile

Con una media di un portatore ogni 20-25 individui la fibrosi cistica è la malattia genetica più diffusa tra la popolazione caucasica e, quindi, anche siciliana dopo la β -talassemia.

La sua incidenza è stimata in circa un neonato malato ogni 2500 nati vivi ma in alcune zone può essere più alta.

Dall'unione di due portatori sani si ha una possibilità su 4 che nasca un bimbo malato, 1 su 4 che nasca un bimbo sano e 2 su 3 che nasca un portatore (dati forniti dal Centro regionale per la fibrosi cistica).

Le caratteristiche della malattia sono molto complesse e coinvolgono organi ed apparati in modo particolare pancreas, fegato, intestino e polmoni: La diagnosi precoce è di fondamentale importanza per una efficace terapia.

La fibrosi cistica o mucoviscidosi è causata da una mutazione che interessa il braccio lungo del cromosoma 7 e la più frequente, definita delta F 508, consiste in una mutazione del DNA che causa la produzione di muco denso e viscido che ostruisce i dotti ghiandolari del pancreas e gli alveoli polmonari.

I segni clinici prevalenti e più frequenti della malattia consistono in una continua diarrea, disturbi respiratori ed in un inspiegabile dimagrimento.

La diagnosi alla nascita può essere posta mediante lo studio biomolecolare del gene CFTR le cui mutazioni spontanee, avvenendo con elevata frequenza, possono far sì che da genitori normali nasca un soggetto portatore e che dall'unione di un portatore con un soggetto sano nasca un soggetto malato. Dopo il terzo mese di vita è possibile effettuare la iontoforesi pilocarpinica che oggi ha sostituito il vecchio test del sudore. Tuttavia bisogna considerare che vi sono mutazioni genetiche che causano malattia polmonare senza alcuna variazione della concentrazione di cloro nel sudore (Highsmith 1994).

L'esame del gene CFTR è di grande utilità diagnostica in quanto evidenzia anche i portatori sani e quindi i soggetti che, se si sposano con un altro portatore sano, possono generare un figlio ammalato di mucoviscidosi.

Inoltre, il test consente di diagnosticare le forme intermedie eterozigoti e quindi di poter prevenire con la specifica terapia le alterazioni irreversibili degli organi interessati.

L'esame può essere utile insieme allo screening dell'anemia mediterranea come indagine prematrimoniale per far sì che due soggetti portatori sani non conoscendo tale condizione possano generare un figlio malato.

Nei soggetti di sesso maschile l'esame può essere indicato quando vi è diminuzione del numero degli spermatozoi ed incremento della viscosità del liquido seminale. Infatti vi sono mutazioni che possono causare incremento della viscosità del plasma seminale con conseguente infertilità.

L'esame senza impegnativa medica ad accesso diretto ha tariffa di € 150,00, è mutuabile su prenotazione ed è prescrivibile come:

"Ricerca n. 3 pannelli di mutazioni per fibrosi cistica" (n. 3 prestazioni)

