



NOTE INFORMATIVE SUL TEST GENETICO PER FIBROSI CISTICA

Le seguenti note contengono informazioni per coloro che sono interessati al test molecolare in oggetto.

Quanto leggerete NON sostituisce la consulenza genetica, ma illustra brevemente le caratteristiche peculiari dell'esame.

COS'È LA FIBROSI CISTICA?

La Fibrosi Cistica (FC) è una malattia ereditaria, cronica, evolutiva che colpisce, nella popolazione caucasica, 1 soggetto ogni 2700 nati.

È caratterizzata dalla produzione di muco particolarmente denso, viscoso, che tende a ostruire i bronchi e i dotti del pancreas.

La malattia si manifesta per lo più entro i primi anni di vita, talora più tardivamente, con: tosse persistente, bronchiti ricorrenti, sinusite, poliposi nasale, in alcuni casi è colpito anche il pancreas con difficoltà digestive causa di rallentata crescita nei bambini.

Può essere presente ostruzione intestinale alla nascita, intestino iper ecogeno in gravidanza. In età adulta i pazienti FC sono infertili se maschi, ipofertili se femmine.

La FC può esprimersi con maggiore o minore gravità in individui diversi e viene pertanto trattata con terapie che variano da soggetto a soggetto, costituite per lo più da: antibiotici, aerosol terapia, estratti pancreatici, vitamine, fisioterapia,

Il decorso e la prognosi della malattia sono notevolmente migliorati negli ultimi decenni, soprattutto per i pazienti diagnosticati precocemente. Nonostante ciò, allo stato attuale, la guarigione non è possibile e la durata media della vita è ancora ridotta rispetto a quella della popolazione generale.

COME SI TRASMETTE?

La FC è determinata da alterazioni a livello di una coppia di geni, tratti di DNA che vengono ereditati in coppie, uno dal padre e l'altro dalla madre. Il gene che mutato causa la fibrosi cistica si chiama CFTR, si localizza sul cromosoma 7 e codifica per una proteina canale che regola il passaggio di ioni cloro e sodio attraverso le membrane delle cellule epiteliali.

In un malato di FC entrambi i geni CFTR sono difettosi (mutati). Un portatore di FC è un individuo sano che possiede un gene difettoso ed uno normale. I portatori di FC sono circa il 4% della popolazione, cioè una persona ogni 25 è portatrice.

Una coppia costituita da due portatori avrà, a ogni gravidanza, un rischio del 25% di generare figli malati (se vengono trasmessi entrambi i geni alterati) e una probabilità del 75% di generare figli sani, che possono essere portatori o non portatori.

COME SI ESEGUE L'ANALISI GENETICA?

Per eseguire l'analisi è necessario un prelievo di sangue venoso, dalle cellule del sangue (globuli bianchi) viene estratto il DNA, che viene analizzato per identificare mutazioni a carico del gene CFTR.

In caso di diagnosi prenatale, possibile se la coppia genitoriale è costituita da 2 portatori, il DNA può essere estratto dalle cellule fetali prelevate mediante villocentesi o amniocentesi.

NON è necessario il digiuno prima del prelievo

Test di I Livello: ricerca delle mutazioni più frequentemente causa della malattia

Test di II Livello: analizza tutto il gene malattia

Test Mirato: ricerca della/e mutazioni già identificate in un familiare

La scelta fra i tre tipi di esame è funzione del motivo per cui il soggetto esegue l'esame stesso.

QUANDO E' CONSIGLIATA L'ANALISI?

Il test genetico per fibrosi cistica viene proposto principalmente nei seguenti casi:

- sospetto clinico di malattia
- partner di portatore sano o di affetto
- familiarità per la malattia,
- riduzione del rischio in previsione di una procedura di procreazione medicalmente assistita.

E' importante ricordare che:

La probabilità di essere portatore di FC è maggiore per un soggetto che sia parente di un malato o di un portatore. In questo caso è importante sapere se è nota la mutazione del malato o del portatore presente in famiglia (mutazione "familiare") e poi ricercarla nel parente (test mirato). Se il parente risulta non avere la mutazione familiare, la sua probabilità di essere portatore diventa bassa (non zero).

QUALI RISULTATI PUO' DARE?

Si possono avere due tipi di risultati:

- **POSITIVO:** L'analisi individua nel DNA del soggetto la presenza di una mutazione nel gene CFTR, questo risultato significa che il soggetto è portatore. Il risultato dell'analisi può condurre a diagnosi di malato di FC qualora vengano individuate due mutazioni del gene in esame.
- **NEGATIVO** L'analisi non individua la presenza di mutazioni del gene della FC, questo significa che il soggetto a una probabilità diminuita, rispetto a prima dell'analisi, di essere un portatore. Questa probabilità è funzione del numero (indicato sul referto) di mutazioni analizzate se trattasi di test di primo livello, se trattasi di test di II livello il rischio è molto basso, mai zero.

In considerazione della complessità nell'interpretazione dei risultati, il test deve essere offerto nell'ambito di un percorso di consulenza genetica.

I tempi di consegna del referto sono di circa 3 settimane.

In caso di positività l'indicazione alla consulenza genetica sarà segnalata sul referto stesso.