

# FIBROSI CISTICA

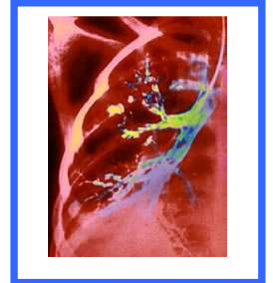
**Descrizione Analisi:** Ricerca delle principali mutazioni del gene della Fibrosi Cistica(CFTR)

## Caratteristiche

La fibrosi cistica o mucoviscidosi è una **malattia genetica ereditaria**, autosomica recessiva, cronica, evolutiva, caratterizzata da anomalie della secrezione delle ghiandole esocrine. Ciò significa che le secrezioni mucose ed enzimatiche risultano molto più dense e vischiose del normale, con il rischio di ostruire le vie respiratorie, pancreatiche e biliari.

Questa patologia provoca un danno cronico e progressivo a vari organi: **bronchi, polmoni, pancreas e fegato**. I pazienti affetti da questa malattia spesso devono sottoporsi a degli interventi chirurgici o addirittura al trapianto d'organo per poter migliorare e prolungare l'aspettativa di vita.

Inoltre alcuni studi hanno dimostrato che altre complicanze della fibrosi cistica sono il diabete mellito e la scarsa fertilità. Quest'ultima è stata rivelata soprattutto negli uomini, ed è dovuta ad una patologia ostruttiva dei vasi deferenti con conseguente azospermia.



## Le cause



La fibrosi cistica è causata da un'anomalia nella produzione della proteina CFTR (acronimo di *Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator*) che regola il passaggio del cloro attraverso la membrana delle cellule epiteliali. Questa proteina viene codificata da un gene (**CFTR**), localizzato sul cromosoma 7, le cui mutazioni provocano difetti di sintesi o addirittura impediscono la formazione di questa proteina.

Esistono moltissime mutazioni di questo gene; e la loro frequenza varia in rapporto all'area geografica. La più comune che si concentra nella popolazione dell'Europa settentrionale, è la **delta-F508**, caratterizzata dalla delezione dell'amminoacido fenilalanina.

## La diagnosi

Vari test biochimici di routine possono diagnosticare rapidamente la fibrosi cistica e sono utilizzabili sia per gli adulti che per i neonati, fin dai primi giorni di vita. Tuttavia, essendo la fibrosi cistica una malattia genetica ereditaria, è importante, ai fini di una diagnosi precoce ed attendibile, affidarsi alle più moderne metodiche di **Biologia Molecolare**. Oggi infatti è possibile identificare la mutazione genica nel **DNA umano** con un semplice prelievo del **sangue**, utilizzando la tecnica della reazione a catena della polimerasi.



## Campioni raccomandati

TIPOLOGIA	QUANTITÀ
Sangue intero in EDTA	Almeno 2 ml
DNA	2 ug

## **Bibliografia**

(<sup>1</sup>) Saleem I, Moss J, Egan JJ.

Lung transplantation for rare pulmonary diseases.

Sarcoidosis Vasc Diffuse Lung Dis. 2005 Dec;22 Suppl 1:S85-90.

(<sup>2</sup>) Mackie AD, Thornton SJ, Edenborough FP.

Cystic fibrosis-related diabetes.

Diabet Med. 2003 Jun;20(6):425-36.

(<sup>3</sup>) Boucher RC.

New concepts of the pathogenesis of cystic fibrosis lung disease.

Eur Respir J. 2004 Jan;23(1):146-58.

(<sup>4</sup>) Gadsby DC, Vergani P, Csanady L.

The ABC protein turned chloride channel whose failure causes cystic fibrosis.

Nature. 2006 Mar 23;440(7083):477-83.

(<sup>5</sup>) Norez C, Noel S, Wilke M, Bijvelds M, Jorna H, Melin P, DeJonge H, Becq F.

Rescue of functional delF508-CFTR channels in cystic fibrosis epithelial cells by the alpha-glucosidase inhibitor miglustat.

FEBS Lett. 2006 Apr 3;580(8):2081-6. Epub 2006 Mar 10.