

FIBROSI CISTICA

(MUCOVISCIDOSI, CFTR, E REGIONAL ITALIAN MUTATIONS)

PATOGENOSI

La fibrosi cistica è una malattia autosomale recessiva caratterizzata da un grado variabile di ostruzione cronica dei polmoni e da un'insufficienza degli enzimi pancreatici. Altri organi affetti sono l'intestino (ostruzione e meconium ileus) e il sistema riproduttivo (azoospermia e bassa fertilità nelle donne). Questa malattia è causata da mutazioni nel gene CFTR che comprende 27 esoni con un'estensione di 230'000 paia di basi, codificante per una proteina di 1480 amminoacidi avente la funzione di veicolare ioni cloruro attraverso le membrane biologiche. Difetti in questi canali rendono i liquidi biologici molto più densi del normale.

EPIDEMIOLOGIA

La fibrosi cistica è la malattia genetica più frequente nella popolazione caucasica. Infatti una persona su 20/25 è portatrice del gene mutato (solo uno dei due geni presenti sui due cromosomi 7 è mutato), quindi la probabilità di contrarre la malattia è di circa 1/2000 visto la probabilità di 1/484 che due persone portatrici si incontrino e che solo 1/4 dei figli sarà affetto. Circa il 70% dei pazienti affetti dalla malattia sono omozigoti per la mutazione $\Delta F 508$. La frequenza delle diverse mutazioni varia a dipendenza dell'origine etnica.

La Regional Italian mutations è caratterizzata da 21 mutazioni particolarmente frequenti nella popolazione di origine italiana

TEST

Il test INNO - LiPA CFTR è basato sull'amplificazione del DNA tramite PCR e ibridazione dei prodotti amplificati con sonde specifiche per le diverse mutazioni. I test INNOLiPA CFTR19 e INNO-LiPA CFTR17+Tn permettono la messa in evidenza di 36 mutazioni diverse tra le quali figura anche la 3905insT descritta recentemente in Svizzera e responsabile di circa il 5% dei casi di mucoviscidosi nel nostro paese. Il test in uso mette in evidenza il 90% di tutte le mutazioni "mucoviscidosi" e il 90.4% di quelle svizzere.

Inoltre il test INNO-LiPA CFTR Italian Regional mutations permette la messa in evidenza delle 21 mutazioni particolarmente frequenti nella popolazione di origine italiana.

PRELIEVO

Sangue/EDTA, 5 ml.

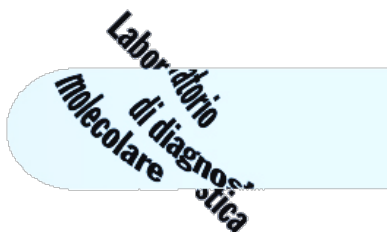
ESECUZIONE

Giornaliera.

COSTO

Secondo tariffario federale delle analisi per la mucoviscidosi (2415.02) TP 350.

Per la "Italian Regional", non esiste nessuna "posizione" specifica nel tariffario federale delle analisi: prezzo LDM CHF 105 e estrazione del DNA o RNA genomico umano da campioni primari (2021.00) TP 61.



Ulteriori informazioni o referenze bibliografiche possono essere richieste al laboratorio.