

SCHEDA INFORMATIVA FIBROSI CISTICA

La Fibrosi Cistica è una malattia ereditaria, cronica, evolutiva che altera le secrezioni di molti organi. Tali secrezioni, risultano più dense, disidratate e poco fluide e contribuiscono al danneggiamento dei rispettivi organi. A subire la maggiore compromissione sono i bronchi e i polmoni dove il muco tende a ristagnare, generando infezioni e infiammazione che, nel tempo, tendono a portare all'insufficienza respiratoria. Oltre che respiratori, i sintomi sono anche a carico del pancreas impedendogli di svolgere la sua normale azione di riversare nell'intestino gli enzimi, ne deriva un difetto di digestione dei cibi, diarrea, malassorbimento, ritardo della crescita nel bambino e pessimo stato nutrizionale nell'adulto. Il progredire del danno pancreatico porta spesso a forme di diabete. Altre manifestazioni riguardano l'intestino, il fegato, le cavità nasali e, nel maschio, i dotti deferenti, provocando infertilità.

- L'analisi viene eseguita su un campione di sangue venoso periferico in **due provette di EDTA** oppure da cellule fetali (amniociti o villi coriali) e prevede:
 - Compilazione accurata del CONSENSO INFORMATO
 - Dalle cellule viene estratto il DNA. Sul DNA si esegue la ricerca del gene difettoso responsabile della fibrosi cistica. In particolare, viene ricercata l'alterazione contenuta nel gene, detta **mutazione**. Le mutazioni sono numerose, molte di esse sono rare ed altre ancora sconosciute.

L'**analisi genetica di I livello** consiste in un pannello da 88 mutazioni rilevate mediante Reverse dot-Blot che ha la capacità di identificare l'88,10% delle varianti alleliche italiane.

Il **pannello da 139 mutazioni**, la **valutazione del sito polimorfico PolyT/PolyTG** e il **sequenziamento dell'intero gene CFTR** sono eseguiti mediante sequenziamento massivo parallelo (Next Generation Sequencing-NGS) per la ricerca delle varianti del gene CFTR.

➤ **Refertazione**

La refertazione è prevista entro:

- 10 giorni lavorativi Fibrosi Cistica I livello;
- 10 giorni lavorativi Fibrosi Cistica 139 mutazioni;
- 20 giorni lavorativi Valutazione del sito polimorfico PolyT/PolyTG;
- 30 giorni lavorativi Sequenziamento intero gene CFTR;

È possibile scaricare il referto collegandosi al sito www.lirspa.com e accedendo all'*area Referti* con le credenziali ricevute via sms/e-mail.

➤ **Limiti dell'indagine**

- L'analisi genetica per Fibrosi Cistica può comportare un risultato inatteso, ad esempio: quando sono coinvolti più familiari, se i legami di parentela di coloro che si sottopongono al test sono diversi da quanto dichiarato, il test può identificare tale situazione;
- Il test eseguito è finalizzato alla ricerca di varianti puntiformi e piccole inserzioni e delezioni (inferiori a 25bp). Il test non è in grado di evidenziare varianti a mosaico, delezioni/duplicazioni ed epimutazioni;
- Il test eseguito è finalizzato alla ricerca di varianti puntiformi e piccole inserzioni e delezioni (inferiori a 25bp). Il test non è in grado di evidenziare varianti a mosaico, delezioni/duplicazioni ed epimutazioni;
- Nel caso il risultato dell'analisi genetica identifichi la presenza di una o più mutazioni viene consigliata consulenza genetica.

➤ **Esecuzione di ulteriori indagini di approfondimento**

- In alcuni casi, per una corretta/completa valutazione è necessario ricorrere ad ulteriori indagini di approfondimento;
- Il risultato dell'analisi genetica può condurre a consigliare analisi genetica a consanguinei e partner;
- Quando siano coinvolti più familiari, se i legami di parentela di coloro che si sottopongono al test sono diversi da quanto dichiarato, il test può identificare tale situazione (ad esempio quando il padre anagrafico non sia quello biologico);

➤ **Conservazione del materiale biologico**

Dopo l'esecuzione dei test molecolari, compresi quelli effettuati con metodologia NGS, il DNA e il materiale biologico verranno conservati, presso il Laboratorio almeno fino a 15 giorni dalla emissione del referto se il quesito diagnostico è stato risolto, per almeno 10 anni se si tratta di un caso non risolto. Possono fare eccezione campioni di interesse scientifico che, in caso di autorizzazione o anonimizzazione, possono venir conservati fino ad un massimo di 10 anni.

I risultati dell'analisi vanno valutati dal medico inviante in sede di consulenza genetica, contestualmente ai dati clinico-anamnestici del paziente.