

La Fibrosi Cistica

Cos'è la fibrosi cistica

La Fibrosi Cistica è una malattia ereditaria, cronica, evolutiva; un bambino ogni 2.500 circa nasce con questa malattia. E' caratterizzata dalla produzione di muco denso, vischioso, che tende ad ostruire i bronchi e i dotti del pancreas. La malattia si manifesta per lo più entro i primi anni di vita, talora più tardivamente, danneggiando l'apparato respiratorio e disturbando la digestione. I disturbi più frequenti sono: tosse persistente, bronchiti ricorrenti, alvo irregolare, difficoltà nella crescita. In presenza di questi sintomi il medico deve porre il sospetto di Fibrosi Cistica che deve essere confermato con il test del sudore eseguito con metodo quantitativo. La Fibrosi Cistica può esprimersi con maggiore o minore gravità in individui diversi; viene pertanto trattata con approccio terapeutico molteplice che varia da soggetto a soggetto, ed è costituito per lo più da fisiokinesiterapia respiratoria, antibiotici, aerosol-terapia, estratti pancreatici e vitamine. Il decorso e la prognosi della Fibrosi Cistica sono notevolmente migliorati negli ultimi decenni. Nonostante ciò, allo stato attuale, la guarigione non è possibile e la durata media della vita è comunque ancora ridotta rispetto a quella della popolazione generale.

Come si trasmette

La Fibrosi Cistica è determinata da alterazioni a livello di una coppia di geni. I geni sono sequenze di una struttura complessa chiamata DNA, e vengono ereditati in coppie, derivando uno dal padre ed uno dalla madre. In un malato di Fibrosi Cistica entrambi i geni sono difettosi. Viceversa, un portatore di Fibrosi Cistica è un individuo sano che possiede un gene difettoso ed un gene normale. I portatori di Fibrosi Cistica sono circa il 4% della popolazione, ciò significa un portatore ogni 25 persone. Una coppia costituita da due portatori avrà ad ogni gravidanza un rischio del 25% di generare figli malati (se vengono trasmessi entrambi i geni alterati), ed una probabilità del 75% di generare figli sani, che possono essere portatori o non portatori.

La diagnosi prenatale per la Fibrosi Cistica

Durante la gravidanza, una coppia costituita da due portatori può disporre di un'indagine che permette di sapere se il feto ha ereditato entrambi i geni difettosi presenti nei genitori, e quindi se è malato di Fibrosi Cistica o meno. L'esame viene chiamato "Diagnosi Prenatale". Se il feto risultasse malato può essere effettuata - entro i termini di legge un'interruzione di gravidanza. Per eseguire la "Diagnosi Prenatale" è necessario un campione di DNA, che viene procurato attraverso il "prelievo dei villi coriali". I villi coriali sono un tessuto placentare che, pur essendo separato dal feto, ne contiene lo stesso DNA. L'ostetrica effettua una puntura attraverso l'addome materno e, sotto controllo ecografico, preleva un campione di villi coriali. Il prelievo viene solitamente effettuato tra la decima e la 12ma settimana di gravidanza e comporta un rischio aggiuntivo di aborto di circa il 2% (1 caso ogni 50).