

### Fibrosi Cistica

#### Cos'è

La fibrosi cistica (FC) è una grave malattia ereditaria, cronica, evolutiva; un bambino ogni 2700 circa nasce con questa malattia

#### Indicazioni

- La presenza di familiarità in prima battuta
- Oggi tuttavia viene consigliato eseguire il test in tutte le coppie che programmano una gravidanza dato l'alto tasso di portatori sani presenti nelle popolazioni caucasiche (in Italia 1/25-1/27)

#### Come si esegue

- L'analisi consiste in un prelievo di sangue periferico dal quale verrà estratto il DNA
- L'unico modo infatti per identificare i portatori sani è quello di effettuare un test sul DNA alla ricerca di mutazioni nel gene della FC

#### Vantaggi

- L'esecuzione del test nella coppia in epoca preconcezionale permette di chiarire i rischi eventuali per la prole e di ragionare sui diversi possibili approcci alla gravidanza
- La FC è una malattia che si trasmette con modalità autosomica recessiva. Ognuno di noi presenta i propri geni in doppia copia, derivando uno dal padre ed uno dalla madre
- Negli individui affetti entrambe le copie del gene per la FC sono alterate. Gli individui che possiedono una copia del gene alterata e una normale sono invece privi di ogni segno e sintomo, e sono definiti portatori sani. Individui affetti da tale condizione possono nascere solo se entrambi i genitori sono portatori sani
- Due genitori portatori sani hanno una probabilità del 25% di avere figli affetti da FC, una probabilità del 50% di nascere portatori sani, come i genitori ed una probabilità del 25% di ereditare le entrambe le copie sane del gene



**Previene le malattie genetiche trasmissibili alla prole.  
Prenota un esame genetico!**

**Clicca [Qui](#) e compila il modulo!**

#### Limiti

Solitamente in prima istanza viene eseguito un esame di I livello che copre circa l'80% del gene

#### Rischi e/o complicazioni

Nessuno

**Note**

Laddove richiesto tale esame andrebbe eseguito nel più breve tempo possibile in entrambi i partner della coppia (salvo percorsi di PMA eterologa) in modo che il referto possa essere valutato dallo specialista