



ANGOLO DELLA POSTA

D: Tre anni fa, da un esame del sangue di routine effettuato in gravidanza, ho scoperto di avere la mutazione genetica della FC. È stato uno shock, ma poi mia madre, mio padre e le mie due sorelle si sono sottoposti a un esame genetico e sono tutti risultati portatori. Attualmente sto facendo delle ricerche per saperne di più e per capire cosa fare per ridurre le probabilità di sviluppare la malattia, poiché ancora non ho alcun sintomo. Vorrei avere altri bambini, ma non so se la mia situazione costituirebbe un rischio grave. Ho assolutamente bisogno di informazioni riguardo a ciò a cui devo fare attenzione e riguardo a ciò che potrebbe mettermi a rischio. Ho ricevuto la mia diagnosi all'età di 21 anni e ora ne ho 24. Apprezzo qualsiasi informazione in merito e, se ci fosse qualcosa che posso fare per aiutare la ricerca, sarei felice di collaborare. Grazie sin d'ora per l'aiuto.

Taylor Suske, Georgia, USA

R: La diagnosi di Fibrosi Cistica (FC) può essere effettuata unicamente attraverso il test del sudore e/o attraverso la rilevazione della mutazione genetica. Questa mutazione deve essere identificata su entrambi i cromosomi della coppia n°9, che si trovano nei nuclei delle cellule del corpo umano. Per definizione, la malattia della FC è presente solo se la mutazione è rilevata in entrambi i cromosomi della coppia.

Lei dice di avere una mutazione della FC, rilevata durante un esame del sangue prenatale di routine. Non è chiaro, tuttavia, se tale mutazione riguardi solo uno dei cromosomi 9, oppure se sia presente in entrambi questi cromosomi. Lei potrebbe persino avere una delle oltre 1500 altre mutazioni conosciute nei cromosomi 9 per la FC. Nel caso in cui Lei abbia una mutazione in uno dei cromosomi 9, ciò La renderebbe soltanto una portatrice della FC e la sua condizione si chiamerebbe "eterozigotia". Se le mutazioni fossero presenti in entrambi i cromosomi 9, la condizione si chiamerebbe "omozigotia" e sarebbero presenti le caratteristiche della malattia della FC. Un portatore di una mutazione della FC è un individuo sano, come i Suoi genitori e le Sue sorelle, e non presenterà mai alcun sintomo della FC. Al contrario, nel caso in cui Lei presentasse la mutazione in entrambi i cromosomi 9, di fatto soffrirebbe della malattia. Nel Suo caso, è necessario per prima cosa chiarire quale sia la situazione.

Se Lei soffrisse davvero di FC, sulla base della descrizione fornita sembrerebbe che Lei soffra di una forma estremamente leggera della malattia poiché, nonostante una gravidanza, fino ad ora non è apparso alcun sintomo della malattia. In altre parole, la sua forma di FC sarebbe talmente lieve che fino ad oggi non è comparso alcun sintomo.

Ciò significa che la Sua attuale condizione non rappresenterebbe un problema nel caso in cui Lei desiderasse avere un secondo o terzo figlio. È un vantaggio essere al corrente della mutazione genetica della FC, nel caso in cui i sintomi della malattia dovessero presentarsi prima, durante o dopo le future gravidanze; ciò consente di curare i sintomi nel modo più adeguato. La diagnosi di FC potrebbe sembrare un "marchio", ma non significa che ogni caso sia per forza un caso grave. Dalla Sua lettera non è chiaro se Lei soffra della malattia o meno, ma l'impressione è che Lei sia una portatrice, il che di fatto corrisponde a un individuo sano.

Anna Rüdeberg, Wabern, Svizzera
Consulente medico CFW



Translated by: Laura Lucardini

Website/profile: <http://www.proz.com/profile/90056>

E-mail: laura.lucardini@athoa.com