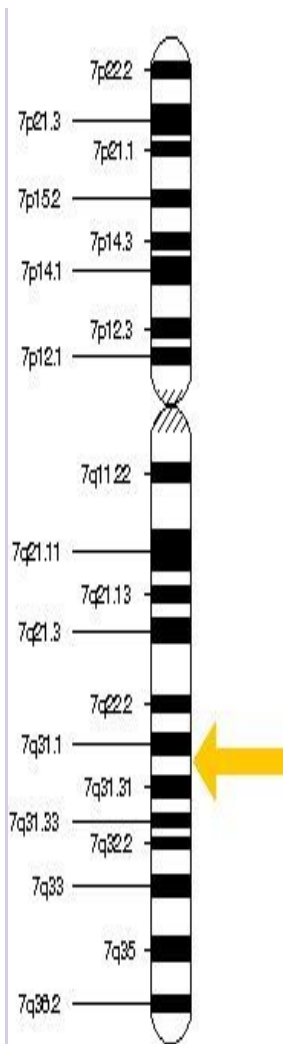
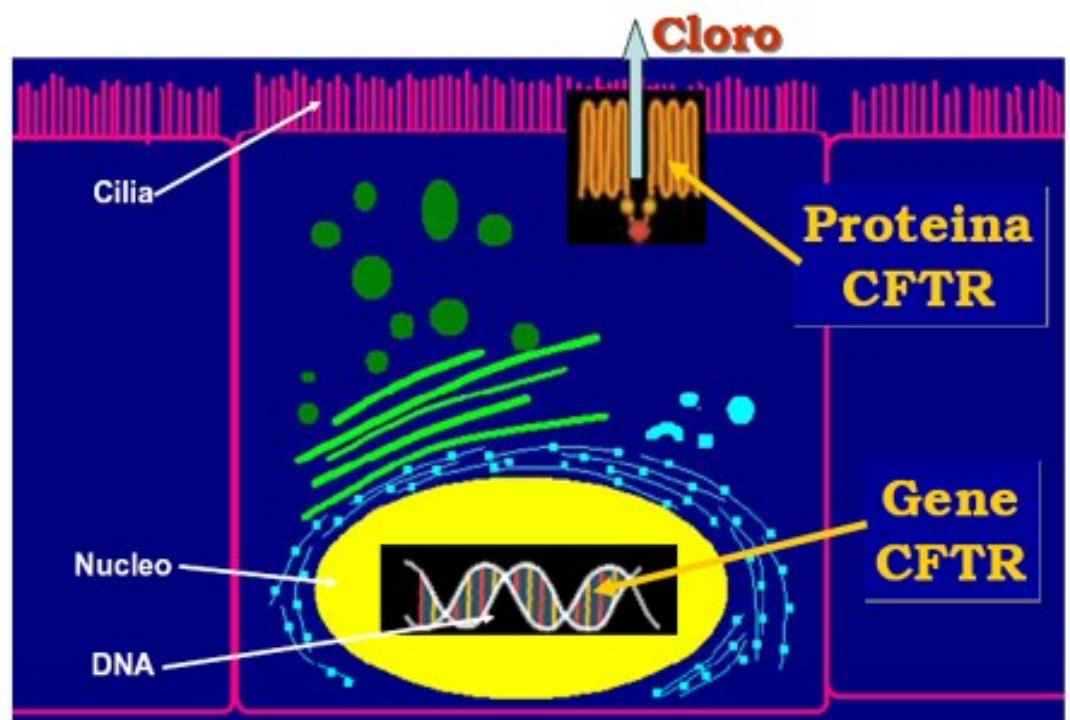


FIBROSI CISTICA (CFTR)

La FIBROSI CISTICA (FC), detta anche mucoviscidosi, e' una malattia genetica che colpisce 1 neonato su 2700 nati vivi; il 4% della popolazione è portatore sano. E' una malattia congenita ed evolutiva a trasmissione autosomica recessiva, quindi entrambi i genitori devono essere portatori sani per trasmettere la malattia ai figli. A causare la malattia e' un difetto della proteina CFTR localizzata nella membrana apicale delle cellule epiteliali la cui funzione è quella di regolare gli scambi idroelettrolitici, di conseguenza si ha la produzione di secrezioni "disidratate" e quindi vischiose e dense che vanno ad ostruire bronchi, polmoni, pancreas, intestino e dotti deferenti nel maschio. L'unico modo per identificare i portatori sani è quello di effettuare un test sul DNA alla ricerca di mutazioni del gene della FC. Esistono numerosissime mutazioni che causano la FC. Generalmente il test viene eseguito su 30-200 mutazioni scelte tra le piu' frequenti nell'area geografica in questione le quali permettono di identificare il 90% dei portatori sani.



Cytogenetic Location
7q31.2

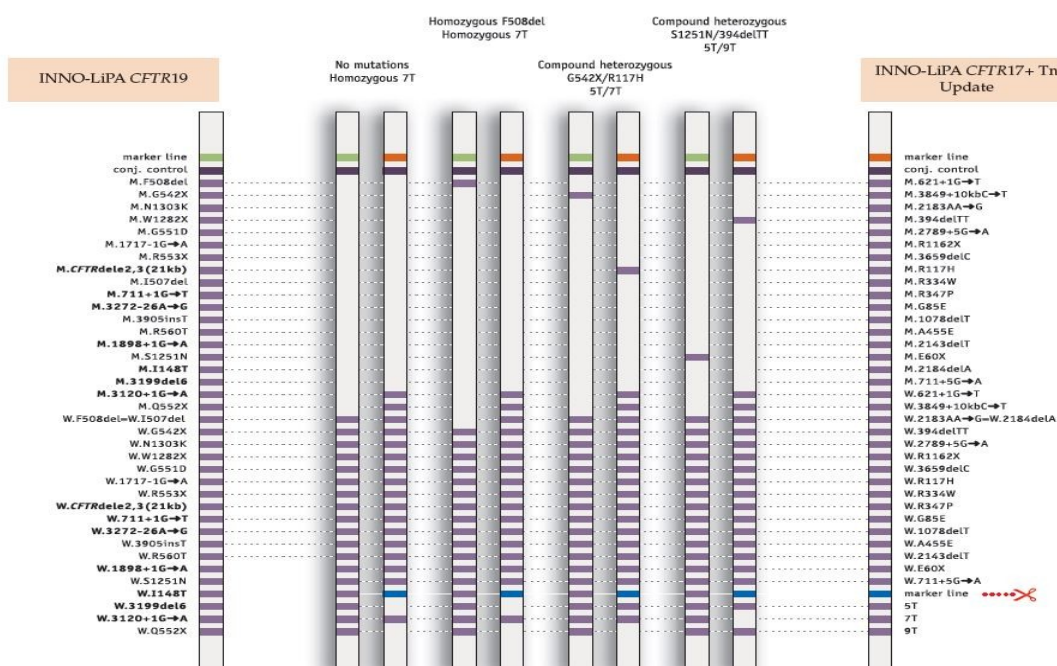


METODO ANALITICO:

- ⇒ Estrazione del DNA
- ⇒ Amplificazione mediante PCR
- ⇒ Reverse dot blot

Campione su cui effettuare l'esame:

- ◆ tampone buccale N° 2 tamp.
- ◆ Sangue intero in EDTA 2ml



Ogni campione deve essere contrassegnato con il Cognome ed il Nome del paziente e deve essere accompagnato dal MODULO ACCETTAZIONE PRESTAZIONI DIAGNOSTICHE (Mod. APD), compilato e firmato da parte del paziente, scaricabili dal sito Internet www.onco-path.it

- ◆ Tempi refertazione : 7 giorni lavorativi dall'arrivo del campione

OncoPath Srl

Via Archimede, 160 - 96014 Florida

tel:0931/1911328 - fax: 0931/949667

Email: info@onco-path.it

www.onco-path.it