

Fibrosi cistica (mucoviscidosi)



Vivere con la Fibrosi Cistica

*E' una malattia genetica
dovuta ad una alterata
funzionalità della
PROTEINA C.F.TR.*

Cystic

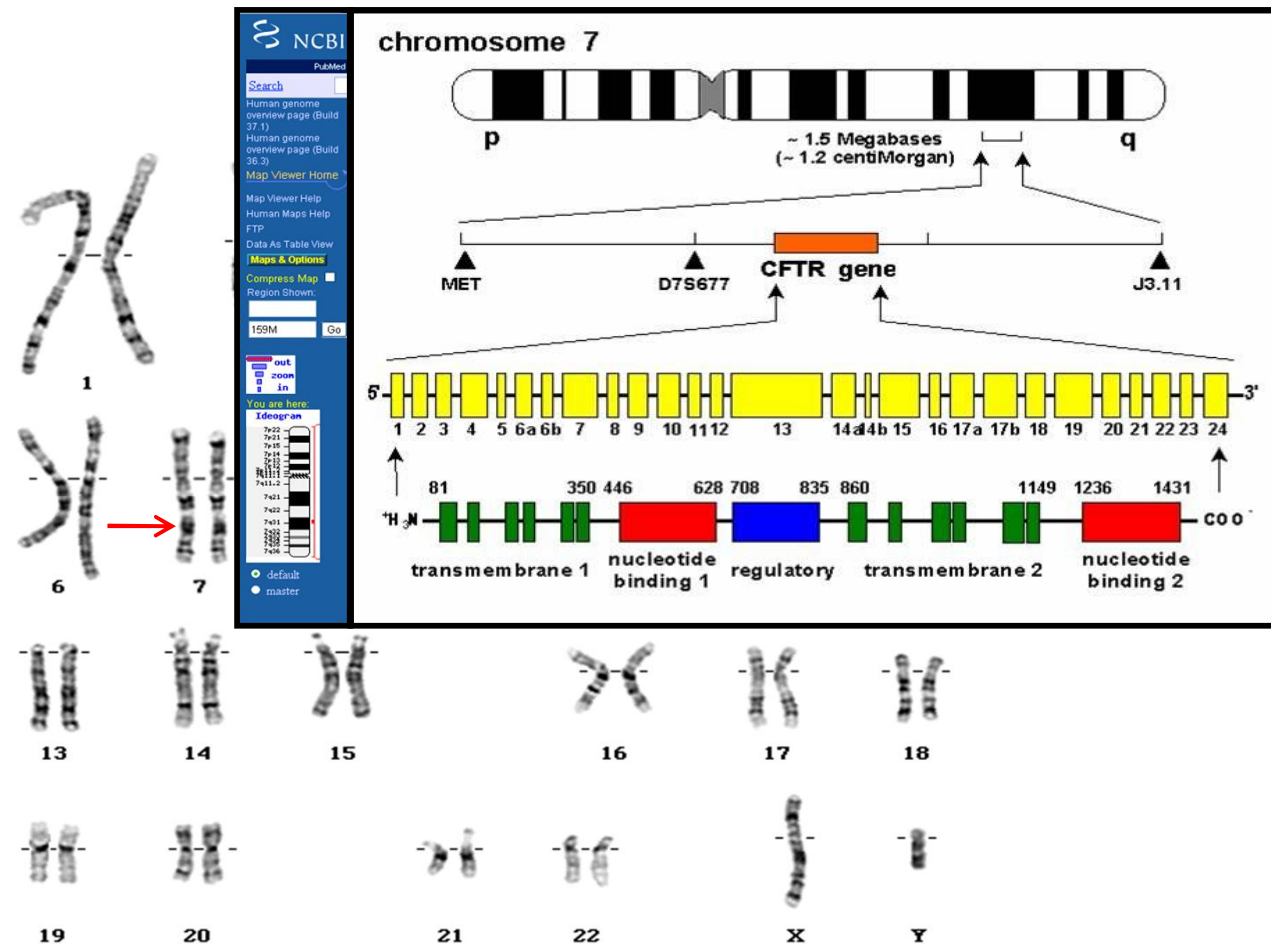
Fibrosis

Transmembrane

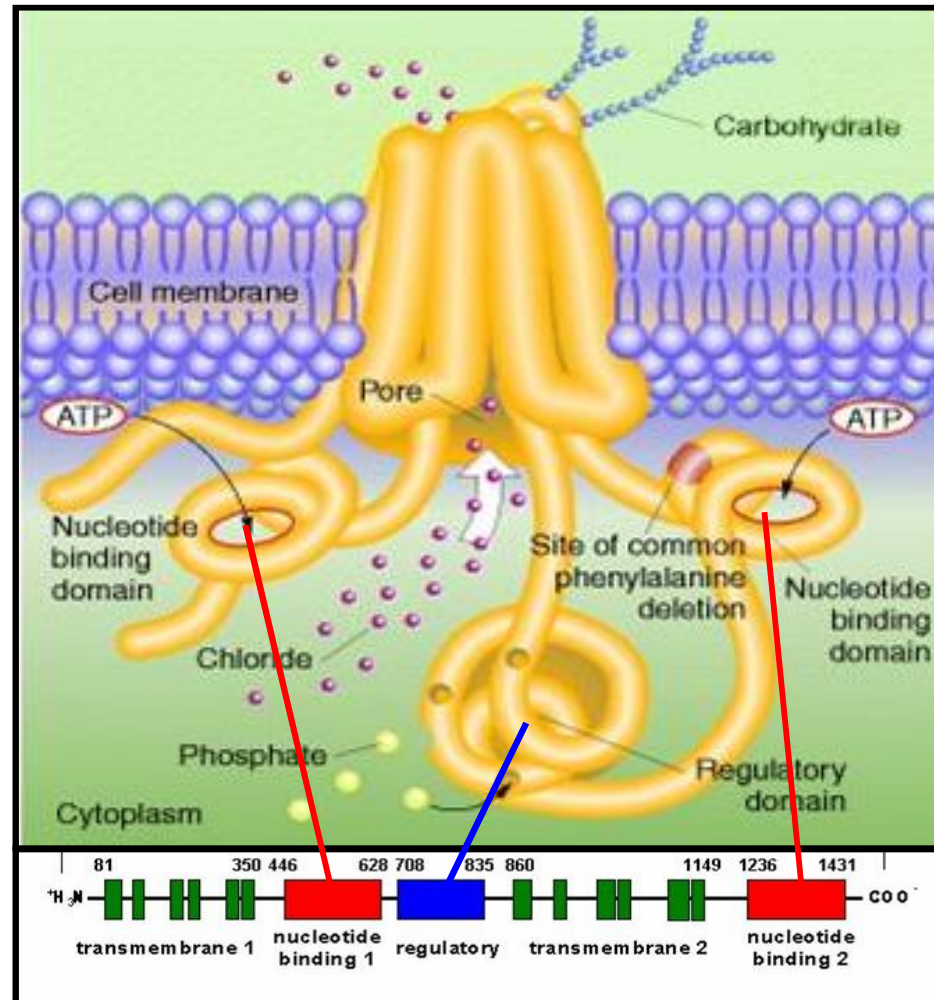
Conductance

Regulator

La proteina *Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator* è codificata dal gene **CFTR** mappato nel 1989 sul braccio lungo del **cromosoma 7** nella banda **q31.2** e consta di **27 esoni**.



La proteina **Cystic**
Fibrosis
Transmembrane
Conductance
Regulator
svolge
azione di
regolazione degli
scambi
idroelettrolitici.

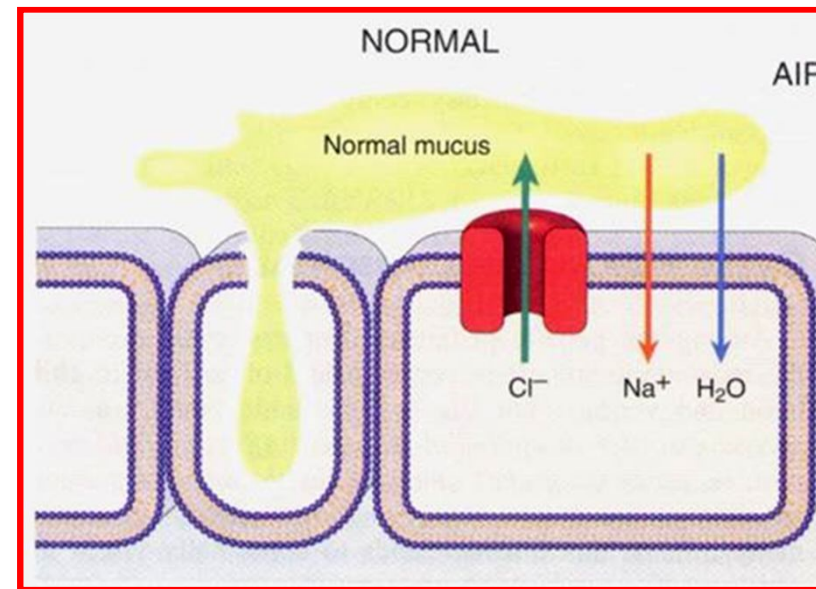
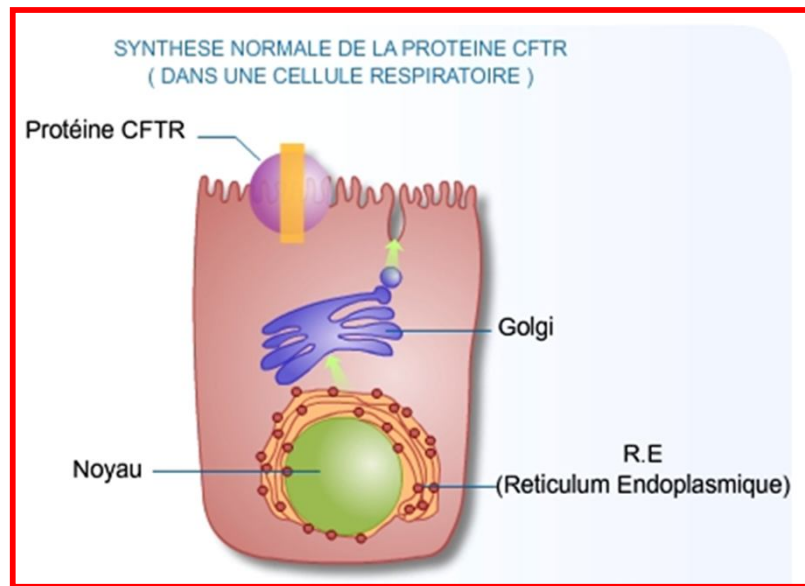


Proteina costituita da 1480 amminoacidi

Proteina CFTR

Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator

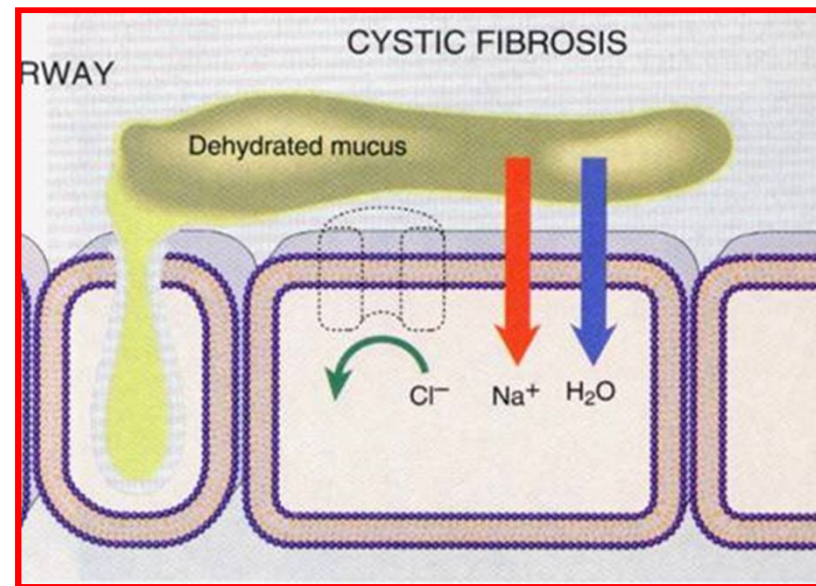
E' ubicata sulla
membrana apicale delle cellule epiteliali
dei dotti pancreatici, delle vie aeree, dell'intestino, dei
vasi deferenti e delle ghiandole sudoripare



Proteina CFTR

Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator

Nei pazienti FC, il difetto della proteina determina un **anomalo trasporto all'esterno della cellula del cloro** con un **forte riassorbimento di acqua e sodio** che genera secrezioni disidratate e dense



Fibrosi cistica (mucoviscidosi)

E' la malattia genica più diffusa nella popolazione caucasica.

1:2.500	nei Caucasici
1:17.000	negli Africani
1:90.000	negli Asiatici

No Puglia !!

1:3.000	in Italia (Puglia)
----------------	---------------------------

Frequenza portatori 1:27 → 3,7%

Nella ASL di Lecce, con circa 9.000 nati/anno, vi è la nascita di 3 pazienti FC/anno.

Fibrosi cistica (mucoviscidosi)

**E' la malattia genica
più diffusa nella
popolazione caucasica.**

No Puglia !!

**Si trasmette come
carattere autosomico
recessivo**

