

LA NOSTRA SALUTE

La fibrosi cistica

La fibrosi cistica (o FC, conosciuta anche come mucoviscidiosi) è una malattia ereditaria, cronica e progressiva. Più frequente nella popolazione caucasica, dove colpisce un neonato ogni 2500-3000, è dovuta a un difetto del gene che regola il passaggio di sali e di acqua tra l'interno e l'esterno delle cellule di molte ghiandole dell'organismo: il gene *CFTR*, *Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator*.

Nelle persone affette da fibrosi cistica il muco, sostanza che ricopre, protegge e lubrifica le mucose che rivestono le cavità interne dell'organismo, è particolarmente denso e viscoso; non riuscendo a fluire ristagna e altera gravemente la funzionalità di alcuni organi. Uno di questi è il pancreas, che si indurisce e si trasforma in una miriade di piccole cisti (da qui il nome); il muco ostruisce i dotti pancreatici e impedisce agli enzimi digestivi di raggiungere il tratto gastrointestinale compromettendo le funzioni digestive e di assorbimento delle sostanze nutritive.



© Levent Konuk/shutterstock

A livello dell'apparato respiratorio il muco è così denso che l'aria viene intrappolata nelle cavità bronchiali, mentre batteri e virus si moltiplicano e creano focolai d'infezione nelle aree polmonari più intasate (►figura).

Se le complicazioni pancreatiche insorgono in circa l'85% dei pazienti e quelle polmonari in quasi totalità di loro, i danni al fegato si riscontrano solo nel 5% delle persone affette da fibrosi cistica mentre oltre il 95% dei pazienti di sesso maschile è sterile a causa dell'ostruzione dei dotti deferenti, deputati al trasporto degli spermatozoi.

Genetica della malattia

Il gene *CFTR* codifica per una proteina che trasporta lo ione cloro all'interno della cellula; la sua scoperta risale al 1989. Le mutazioni a carico di questo gene compromettono la formazione della proteina con il conseguente accumulo di cloro all'esterno della cellula. Cloro e sodio si combinano formando cloruro di sodio, lo stesso composto chimico del sale da cucina, e l'eccesso di sali extracellulari richiama molta acqua che finisce per ristagnare sotto forma di muco.

Questa malattia si trasmette con modalità autosomica recessiva, motivo per cui chiunque possiede nel proprio corredo genetico una allele mutato del gene e uno funzionante è detto *portatore*. Un singolo allele normale, infatti, è ampiamente sufficiente a compensare il mancato funzionamento di quello mutato. A oggi sono oltre mille le mutazioni conosciute a carico di *CFTR*, ma quella più comune è la delezione dell'aminoacido fenilalanina in posizione 508.

Come si procede dopo la diagnosi?

Se un medico sospetta la fibrosi cistica, prescrive un test non invasivo che misura la quantità di cloro presente nel sudore. Si può ricorrere anche all'esame delle mutazioni genetiche, ma l'esito negativo non può escludere la presenza della malattia perché finora i laboratori sono in grado di analizzare solo alcune delle anomalie a carico del gene incriminato.

Di indubbia efficacia sono la diagnosi precoce di questa malattia e i trattamenti effettuati entro il primo anno di vita presso centri specialistici. Nell'arco di pochi mesi, infatti, possono insorgere le prime complicanze anche gravi (anemia, malnutrizione, alcalosi metabolica).

Attualmente l'aspettativa di sopravvivenza per i malati di FC è di circa 30 anni e continua ad aumentare. Alcuni pazienti hanno già superato i 50-60 e anche i 70 anni, e la velocità con cui la ricerca sta facendo luce su questa malattia consente di essere ottimisti per il futuro.

La terapia genica sembra essere la risposta risolutiva alla fibrosi cistica e si basa sul principio che, inserendo all'interno delle cellule una copia sana del gene *CFTR*, si possono ristabilire concentrazioni sufficienti della proteina che ne deriva. Per il momento questi tentativi sono in fase preliminare e hanno dato dei successi solo momentanei, ma non si esclude che, con l'evolversi della tecnologia, i problemi finora incontrati vengano risolti.

Problemi respiratori La fibrosi cistica impedisce la normale ventilazione nei malati che devono essere aiutati tramite maschere o altri sistemi.