

RICERCA DEI GROSSI RIARRANGIAMENTI DEL GENE CFTR IN COPPIE INSERITE IN PROGRAMMI DI PROCREAZIONE MEDICALMENTE ASSISTITA

Simona De Toffol¹, Barbara Malvestiti¹, Francesca Dulcetti¹, Anna Ruggeri¹, Andrea Maggioni¹, Michele Di Lernia¹, Federico Maggi¹, Giuseppe Simoni¹ e Francesca R. Grati¹

¹Ricerca e Sviluppo, Citogenetica e Biologia Molecolare, TOMA Advanced Biomedical Assays S.p.A., Busto Arsizio, Varese

La fibrosi cistica (FC) è la malattia monogenica, a trasmissione autosomica recessiva più frequente nella popolazione caucasica. In Italia, viene consigliato lo screening delle mutazioni di 1° livello del gene CFTR alle coppie inserite in programmi di procreazione medicalmente assistita (PMA) data l'elevata frequenza nella popolazione generale dei carrier (1/27, 3.7%) e perchè le mutazioni di CFTR sono presenti più frequentemente sia nei soggetti con agenesia dei dotti deferenti (CBAVD) (70-85%) sia in quelli con alterazioni nella spermatogenesi (7% circa). In letteratura è riportato che grossi riarrangiamenti di CFTR hanno una frequenza pari all'1.5% negli affetti da FC classica e all'1% nei soggetti CBAVD.

Lo scopo di questa ricerca è stato quello di indagare se i riarrangiamenti esonici possano essere, come le mutazioni puntiformi, una possibile causa dell'infertilità di coppia.

Nei partner sia maschi che femmine di 27 individui carrier che sono risultati WT all'analisi di 1° e 2° livello è stata eseguita l'indagine di 3° livello per la ricerca dei grossi riarrangiamenti di CFTR (QMPSF + MLPA). In questa fase preliminare della ricerca non si sono evidenziati grossi riarrangiamenti esonici. Allo scopo di allargare in maniera consistente la casistica ci si propone di eseguire questa analisi insieme allo screening di 1° livello.