

# FIBROSI CISTICA

**È la più frequente tra le malattie genetiche gravi con un caso ogni 2500 nati.**

**100 mila i malati nel mondo, 7000 in Italia, dove ogni Regione ha almeno un centro specializzato nella cura di questa patologia causata dalle mutazioni del gene CFTR, che rende le secrezioni di alcuni organi più dense portando a occlusioni e infezioni croniche.**

**Dalla diagnosi precoce alle terapie, la ricerca scientifica ha conquistato traguardi importanti e oggi guarda in due direzioni: alla terapia genica, per cercare di trasferire al malato copie del gene normale o mutato ma normalizzato e alla messa a punto di farmaci in grado di recuperare con efficacia e stabilità la funzione della proteina CFTR difettosa**

Intervista al professor  
Gianni Mastella

• Direttore Scientifico della Fondazione Ricerca Fibrosi Cistica  
> [fibrosicisticaricerca.it](http://fibrosicisticaricerca.it)

di Luisa Castellini

## Uno su 25.

In Italia sono circa 2,5 milioni i portatori sani di una mutazione del gene CFTR. Se i portatori sani sono mamma e papà, hanno una sola copia di quel gene difettoso e, a ogni gravidanza, hanno una probabilità su 4 di avere un figlio malato con due copie del gene ovvero con Fibrosi Cistica.

### Come agisce il gene CFTR mutato?

Viene impedita la produzione normale della proteina CFTR che presiede alla secrezione di elettroliti e acqua a livello dell'epitelio di molti organi. Ne deriva che le secrezioni di tali organi sono dense, disidratate, poco scorrevoli. Ne sono colpiti principalmente bronchi e polmoni, pancreas, continua>