



*Fondazione per la Ricerca
sulla Fibrosi Cistica - ETS*
fibrosicisticaricerca.it

IL TEST PER IL PORTATORE SANO DI FIBROSI CISTICA



**Pubblicazione della Fondazione
Ricerca Fibrosi Cistica - ETS**

c/o Azienda Ospedaliera
Universitaria Integrata
Piazzale Stefani, 1
37126 Verona

Aggiornata ad aprile 2024

Redazione:

Graziella Borgo, Marina Zanolli,
Carlo Castellani, Luisa Alessio,
Valeria Merighi

Grafica e impaginazione:

Porpora ADV di Michela Chesini

Stampa:

Fides Grafica Verona

fibrosicisticaricerca.it



SOMMARIO



CHE COS'È LA FIBROSI CISTICA 4

PERCHÉ SI NASCE CON LA FIBROSI CISTICA 5

CHI È PORTATORE SANO DI FIBROSI CISTICA 6

CHI DOVREBBE FARE IL TEST PER IL PORTATORE 7

DOVE E COME SI FA IL TEST 8

LABORATORI E COSTO DEL TEST 9

- Per chi ha parenti con fibrosi cistica
- Per le coppie della popolazione generale
- Possibili risultati del test

CHE COSA SIGNIFICA ESSERE ENTRAMBI PORTATORI 10

COSA SI PUÒ FARE 11

INFORMAZIONI UTILI 13

INDIRIZZI UTILI 14

- Centri prelievi presenti sul territorio italiano
- Centri prelievi presenti per regione

CHE COS'È LA FIBROSI CISTICA

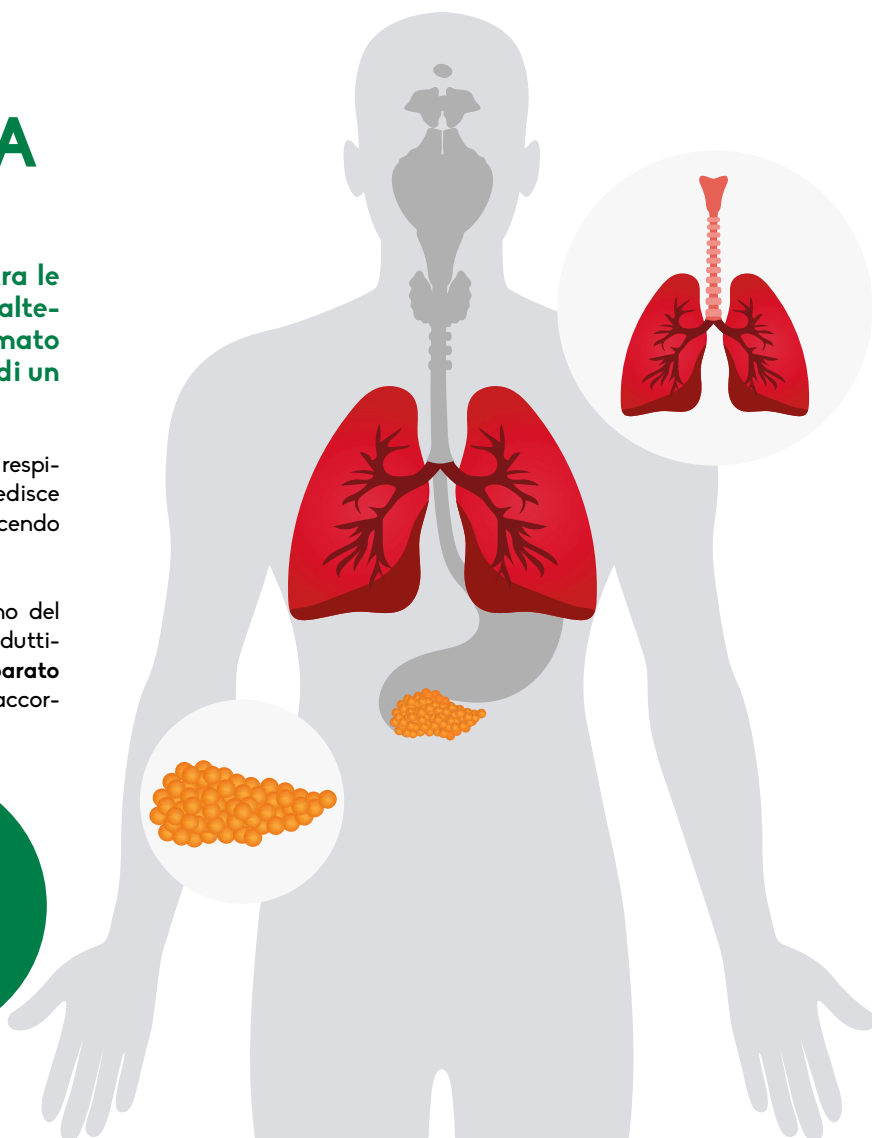
La fibrosi cistica (FC) è la più comune tra le malattie genetiche gravi. È dovuta a un'alterazione (= mutazione) in un gene, chiamato gene CFTR, che determina la produzione di un muco eccessivamente denso.

Questo muco chiude i bronchi e porta a infezioni respiratorie ripetute. Inoltre, ostruisce il pancreas e impedisce agli enzimi pancreatici di raggiungere l'intestino, facendo sì che i cibi non possano essere digeriti e assimilati.

Anche altri organi vengono interessati dal ristagno del muco (intestino, vie biliari, vie nasali, apparato riproduttivo), ma **gli effetti più dannosi sono a carico dell'apparato respiratorio**. Sono questi che mettono a rischio e accorciano la vita.

Nel mondo
160.000
persone
colpite

In Italia
100
nuovi casi
all'anno



La malattia è stata scoperta e si è cominciato a curarla negli anni Cinquanta, epoca in cui la maggior parte dei bambini colpiti non superava l'infanzia. Oggi, grazie ai progressi della ricerca e delle cure (antibiotici, nutrizione, fisioterapia, nuovi farmaci rivolti al difetto genetico), circa la metà dei malati ha un'**aspettativa di vita** che supera i 40 anni di età.

La qualità della vita stessa è migliorata, pur rimanendo fortemente influenzata dalla necessità di pesanti cure quotidiane.

Negli ultimi anni, la ricerca scientifica ha fatto notevoli progressi nello sviluppo di farmaci capaci di **correggere o potenziare la proteina prodotta dal gene CFTR mutato**. Sebbene una cura risolutiva per la fibrosi cistica non sia ancora in vista, queste nuove terapie focalizzate sul difetto di base hanno tutto il potenziale per cambiare radicalmente la prognosi della malattia.

La fibrosi cistica non viene riconosciuta per la presenza di anomalie fisiche caratteristiche delle persone malate, né alla nascita né nel corso della vita. Inoltre non danneggia in alcun modo le loro capacità intellettive.

Sintomi e complicazioni sono abbastanza diversi da malato a malato e il decorso a livello individuale è poco prevedibile.



In Italia, nella maggior parte delle regioni, oggi la **diagnosi** avviene tramite:



screening
neonatale

indagine eseguita
alla nascita



test del
sudore

test definitivo
(dopo la nascita)



sintomi

forme in genere
più benigne, 10% del
totale (adolescenti
e adulti)

La malattia oggi viene trattata per lo più presso centri specializzati, in Italia ne esiste almeno uno per ogni regione. La Società Europea Fibrosi Cistica ha redatto accurate linee guida per stabilire i migliori standard del percorso di diagnosi e del programma di cura, ma la loro applicazione è ancora abbastanza disomogenea.



Nella foto Stella

PERCHÉ SI NASCE CON LA FIBROSI CISTICA

Nasce malato di fibrosi cistica chi ha ereditato due copie del gene CFTR mutato, una dal padre e una dalla madre, che vengono definiti portatori sani del gene.

Un portatore sano possiede una copia normale e una copia mutata del gene CFTR.

Il portatore sano ha ereditato il gene da uno dei suoi genitori e quel genitore lo ha ereditato a sua volta dal proprio genitore, anche se non ci sono stati precedenti casi di malattia in famiglia. Il gene, infatti, può rimanere "silente" per generazioni fino a che non si verifica l'incontro del tutto casuale di due soggetti entrambi portatori sani.

Quando **entrambi i genitori sono portatori sani**, vi è il rischio che ciascuno trasmetta il proprio gene mutato al figlio: se questo accade (la probabilità è del 25% a ogni gravidanza), il figlio nasce affetto da fibrosi cistica.

Quindi la frequenza dei casi di malattia dipende dalla frequenza dei portatori sani e delle coppie di portatori sani.



1
SU
30
portatore
sano

CHI È PORTATORE SANO DI FIBROSI CISTICA

Un portatore sano di fibrosi cistica è qualsiasi persona nata con una copia normale e una copia mutata del gene della fibrosi cistica (gene CFTR).

Il portatore sano di fibrosi cistica non è malato di fibrosi cistica né manifesta alcun sintomo della malattia. Può però **trasmettere il gene difettoso ai figli**, così come trasmette altre caratteristiche quali il colore degli occhi e dei capelli. Può essere portatore sano di fibrosi cistica la persona che non ha nessun caso di fibrosi cistica in famiglia, così come quella che ha già avuto figli senza fibrosi cistica.

I genitori di un malato sono entrambi portatori sani. I parenti diretti di un malato o di un portatore hanno più probabilità di altri di essere a loro volta portatori.

In Italia, circa **una persona su 30** è portatore sano di fibrosi cistica; circa **una coppia su 900** è una coppia di portatori sani.



La frequenza dei portatori varia a seconda delle popolazioni: è maggiore nelle popolazioni europee e nordamericane, minore in quelle di origine africana o asiatica.

TABELLA 1
PROBABILITÀ DI ESSERE PORTATORE DI UNA COPIA MUTATA DEL GENE CFTR

Grado di parentela con il malato	Probabilità di essere portatore
Nonno/a	1 : 2
Genitore	1 : 1
Fratello/sorella	2 : 3
Zio/a	1 : 2
Nipote	1 : 3
Cugino/a di 1° grado	1 : 4
Cugino/a di 2° grado	1 : 16
Nessuna parentela	1 : 30

Dal momento che il portatore di una copia mutata del gene CFTR non ha nessun sintomo, l'unico modo per sapere se è portatore è sottoporsi a un'indagine chiamata test per il portatore sano di fibrosi cistica.

Il test indaga il DNA (materiale genetico) ottenuto dalle cellule del sangue attraverso un normale prelievo.



CHI DOVREBBE FARE IL TEST PER IL PORTATORE

Il test per il portatore sano di fibrosi cistica è specificamente e fortemente raccomandato quando la coppia

SA DI AVERE
UN PARENTE
MALATO

SA DI AVERE
UN PARENTE
PORTATORE

SA CHE UNO
DEI DUE È
PORTATORE
O MALATO

Oltre a queste condizioni ben definite, è importante sapere che il **test è utile alla coppia "qualsiasi"**, che non ha mai avuto casi di fibrosi cistica in famiglia e che **progetta di avere figli**. Per questa coppia, il test per il portatore offre la possibilità di **conoscere il rischio** di avere figli malati di fibrosi cistica.

È importante sottolineare che il rischio che ciò accada non dipende dall'età della donna o dell'uomo, perciò il test è utile qualsiasi sia l'età dei futuri genitori.



QUANTO È AFFIDABILE IL TEST

Il gene CFTR può essere difettoso (mutato) in molti modi: a oggi sono state scoperte **più di 2.000 mutazioni**. Di queste, alcune sono frequenti e presenti in un numero elevato di portatori, molte altre sono rare o rarissime.

Oggi esistono vari tipi di test genetici per identificare le mutazioni del gene CFTR nel DNA: i test più semplici (detti di 1° livello) identificano le mutazioni più frequenti, i test più complessi (di 2° e 3° livello) anche quelle più rare.

Nessun test identifica tutte le mutazioni possibili. Nella popolazione italiana, oggi, un test di 1° livello è in grado di identificare in media circa l'85% dei portatori sani.

Questa percentuale può variare anche molto da regione a regione: a livello regionale, infatti, ci possono essere mutazioni particolari che non sono comprese nel test generale.

I laboratori specializzati dove si esegue il test devono indicare nella risposta la percentuale di mutazioni che il test applicato è in grado di identificare. Questa percentuale dà misura dell'affidabilità del test.

DOVE E COME SI FA IL TEST

Il test si esegue in **laboratori specializzati in tecniche di genetica molecolare**, dietro presentazione di richiesta del medico curante (indicare "Test genetico per ricerca delle mutazioni del gene CFTR").

Le raccomandazioni degli esperti suggeriscono di non eseguire il test in soggetti minorenni. Per la loro età e in quanto lontani dal momento della pianificazione familiare a cui va finalizzato il test, potrebbero non essere del tutto in grado di capirne il significato o di utilizzarne i risultati.

Proprio perché finalizzato alla pianificazione familiare, è **preferibile eseguire il test in coppia**, anche se nessuno dei due ha parenti con fibrosi cistica.

Chi ha **parenti con fibrosi cistica** può avere un risultato molto più affidabile del test se chiede al parente malato quali sono le mutazioni presenti nel suo corredo genetico e le fa conoscere al laboratorio a cui si rivolge per il proprio test. È molto probabile che il malato o i suoi genitori conoscano tali mutazioni perché la diagnosi della fibrosi cistica spesso si basa, oltre che sulla positività del test del sudore, sull'esecuzione del test genetico per identificare le mutazioni CFTR responsabili della malattia. Perciò il parente malato potrebbe essere in grado di fornire questa informazione (anche se è a sua discrezione farlo).

Il risultato del test è **strettamente personale** e viene perciò comunicato solo alla persona che l'ha eseguito. Le compagnie che stipulano assicurazioni sulla salute o altri enti (professionali o associativi) non sono tenuti a conoscere né se il test è stato fatto né il suo risultato.

Un elenco, puramente orientativo, dei laboratori dove eseguire il test e avere consulenza genetica è disponibile alla fine di questo documento.

Nella scelta vanno privilegiati i laboratori che partecipano a programmi di verifica periodica per il controllo di qualità delle procedure e, soprattutto, quelli che accanto al test forniscono un **colloquio di consulenza genetica**. Il colloquio fornisce informazioni sulle caratteristiche del test, sul significato delle possibili risposte e sulle implicazioni genetico-ereditarie che esse comportano.

Il risultato del test fornito dal laboratorio di genetica è abitualmente espresso in termini tecnici e possono sfuggire concetti e risultati essenziali ai fini delle proprie scelte riproduttive.

Un colloquio di consulenza genetica con professionisti competenti, **prima e/o dopo il test**, può aiutare a comprenderne significato e risultati, e a interpretarli nel contesto della propria situazione personale.



LABORATORI E COSTO DEL TEST

PER CHI HA PARENTI CON FIBROSI CISTICA

Il costo del test è sostenuto dal Servizio Sanitario Nazionale (SSN) e in tutte le regioni l'interessato paga solo un ticket di concorso alla spesa (ticket sanitario).

In alcune regioni, oltre alle persone che hanno parenti con fibrosi cistica, la gratuità è talvolta estesa alle coppie che chiedono la procreazione medicalmente assistita in centri pubblici o convenzionati, anche se non hanno parenti con FC.

PER LE COPPIE DELLA POPOLAZIONE GENERALE

Il costo del test è a carico di chi lo richiede.

Per ora non esiste una disposizione del SSN che raccomandi ufficialmente, ai centri pubblici o privati convenzionati, l'esecuzione del test anche alle coppie che non hanno parenti malati (raccomandazione invece fornita in altri paesi).

Fa eccezione la **regione Veneto** dove spesso, in centri pubblici e/o convenzionati, il test (di 1° livello) e la consulenza genetica vengono forniti a carico del SSN anche alle coppie che non hanno parenti con la malattia (si paga solo il ticket di concorso alla spesa). Purtroppo in altre regioni la normativa è poco chiara e le procedure incerte.

In pratica, un laboratorio pubblico può essere o meno in grado di eseguire il test per i soggetti della popolazione generale a seconda dell'organizzazione che si è dato. Se lo esegue, può far pagare il test **dai 250 ai 700 euro a persona**, in base alla tecnica applicata e all'interpretazione delle direttive sanitarie regionali.

Se dall'ambito pubblico si passa a quello privato, va precisato che esistono molti centri e laboratori privati (non inclusi nel nostro elenco) in grado di eseguire il test.

È fondamentale accertarsi che siano **centri qualificati**, svolgano colloqui di **consulenza genetica** e rilascino una **risposta scritta** indicante la tecnica usata e la percentuale di mutazioni CFTR che quel test è in grado di identificare. Infine, che non applichino costi sproporzionati rispetto ai centri pubblici.

POSSIBILI RISULTATI DEL TEST



Per la singola persona

Una persona della popolazione generale sottoposta a un test genetico capace di identificare l'85% dei portatori sani può ricevere **due tipi di risposta**:

- un test genetico **POSITIVO** significa che quella persona è **certamente un portatore sano** di una mutazione del gene CFTR. Il test indicherà di che mutazione si tratta.
- un test genetico **NEGATIVO** significa che è meno probabile di prima che quella persona sia un portatore. In altre parole ha una **probabilità bassa**, ma non esclusa, di esserlo.

La probabilità di essere portatore passa da **1 su 30 = 3,3%** a **1 su 194 = 0,5%**



Per la coppia

Una coppia della popolazione generale ha rischio di avere un figlio affetto da FC di **1 su 3.000 = 0,03%**.

Facendo il test può ricevere **tre tipi di risposta**:

- entrambi con "bassa probabilità" di essere portatori: il rischio di avere un figlio affetto è di circa **1 su 151.000 = 0,0007%**
- uno portatore e l'altro con "bassa probabilità" di esserlo: il rischio di avere un figlio affetto si può stimare circa **1 su 777 = 0,13%**
- entrambi portatori: il rischio di avere un figlio affetto è di **1 su 4 = 25%**

In caso di gravidanza, la malattia può essere accertata con la diagnosi prenatale. (vedi il paragrafo CHE COSA SI PUÒ FARE)

CHE COSA SIGNIFICA ESSERE ENTRAMBI PORTATORI

Significa che ognuno dei due potenziali genitori ha il rischio di trasmettere al figlio la sua copia difettosa del gene.

Se il bambino eredita due copie difettose del gene è malato di fibrosi cistica.

Ogni gravidanza di una coppia di portatori può concludersi come segue, a seconda che trasmettano o no il gene:

25%

di probabilità che il bambino non erediti nessun gene difettoso e, quindi, che **non abbia la fibrosi cistica e non sia nemmeno portatore.**

50%

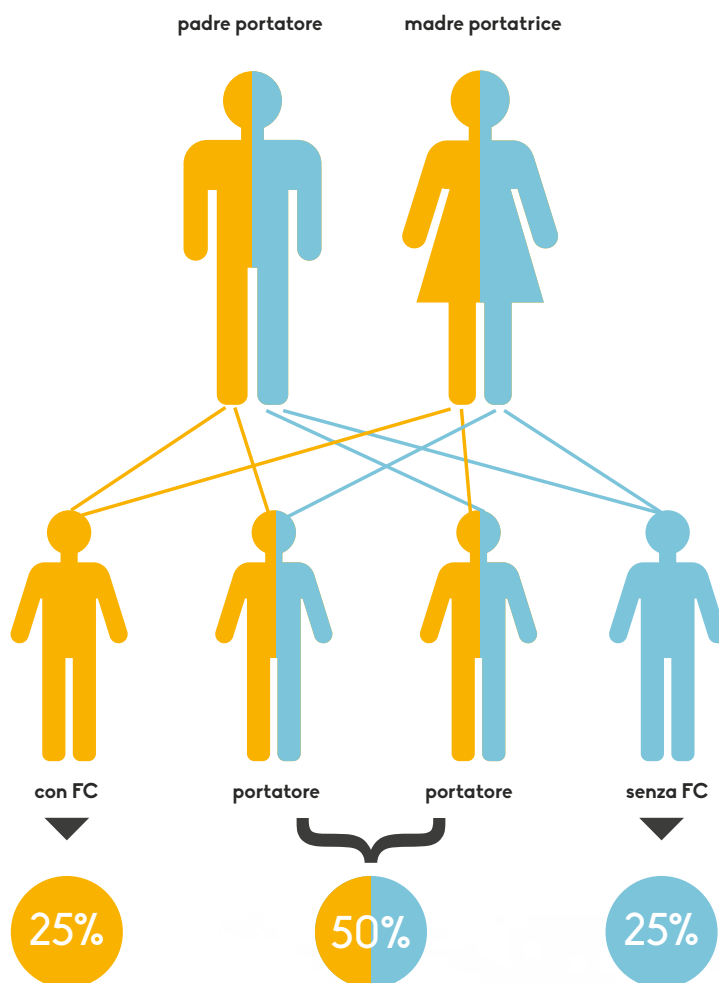
di probabilità che il bambino abbia ereditato una sola copia del gene difettoso e quindi **sia un portatore sano** di fibrosi cistica (come i genitori).

25%

di probabilità che il bambino abbia ereditato due copie del gene difettoso (una da entrambi i genitori) e perciò **abbia la fibrosi cistica.**

● GENE CFTR mutato

● GENE CFTR normale



COSA SI PUÒ FARE

Quello che si può fare cambia molto in base al tipo di test eseguito e al risultato fornito. Prendiamo a esempio una coppia della popolazione generale che ha usato un **test di 1° livello** con sensibilità dell'85%.

Se entrambi sono negativi (ovvero con "bassa probabilità" di essere portatori)

il rischio di avere un bambino con fibrosi cistica diventa irrilevante (circa 1 su 151.000) e non ci sono ulteriori considerazioni o indagini da fare, né a livello di coppia né durante la gravidanza.

Se uno è portatore e l'altro è con "bassa probabilità" di esserlo

il rischio di avere un bambino affetto da FC è circa 1 su 777. È un **rischio intermedio** tra quello di una coppia composta da due portatori (rischio 1 su 4) e quello della coppia che non ha fatto il test (circa 1 su 3.000).

Spesso queste coppie a "rischio intermedio" chiedono se possono fare ulteriori approfondimenti del test genetico o, in caso di gravidanza, la diagnosi prenatale. Se sia o meno indicata e possibile in queste situazioni, è un problema complicato che deve essere discusso caso per caso con un esperto di consulenza genetica.

Se entrambi portatori

il rischio di avere un bambino affetto da fibrosi cistica è **elevato** (1 su 4 ovvero 25%) a ogni gravidanza.

In questo caso è molto importante la consulenza genetica nella quale il genetista espone le possibilità per la coppia che desidera avere un figlio, qui sotto brevemente descritte.



In caso di gravidanza, si possono fare accertamenti per conoscere la presenza o assenza della malattia nel feto attraverso la **diagnosi prenatale**. Oppure decidere di non conoscere la presenza o assenza della malattia.



La coppia può decidere di non avere figli per vie naturali e ricorrere alla **procreazione medicalmente assistita** (fertilizzazione *in vitro* seguita da diagnosi genetica sull'embrione prima dell'impianto).



La coppia può progettare di **adottare** un bambino o una bambina.



DIAGNOSI PRENATALE

Per conoscere la presenza o assenza di malattia nel feto sono disponibili due tipi di accertamenti prenatali, entrambi altamente affidabili e con risultato accurato, purché la coppia sia una **coppia di portatori**. In coppie diverse da quella di due portatori, gli accertamenti prenatali danno risultati poco accurati e non sono indicati.

Entrambi gli accertamenti implicano un **rischio molto modesto** (minore dell'1%) di **interruzione della gravidanza** a seguito del prelievo. Essi sono:

- la **villocentesi o prelievo di villo coriale**, cioè di un piccolo numero di cellule dalle membrane che circondano il feto (placenta fetale). Su queste cellule viene svolta l'analisi genetica per fibrosi cistica. Il prelievo si esegue alla 10^a-11^a settimana di gravidanza.
- l'**amniocentesi o prelievo di liquido amniotico**, cioè del fluido che circonda il feto e che contiene cellule fetali, sulle quali viene svolta l'analisi genetica. Si esegue in 16^a-18^a settimana di gravidanza.

Se i test prenatali indicheranno la presenza della malattia, si può prendere la decisione ritenuta più appropriata rispetto alle convinzioni personali e alle circostanze: continuare o interrompere la gravidanza.

È importante sapere che la differenza fondamentale fra i due tipi di test è il **momento della gravidanza** in cui si svolgono: il primo è precoce, il secondo più tardivo.

Se l'orientamento è per l'interruzione della gravidanza in caso di malattia del feto, è meglio ricorrere alla villocentesi per molte comprensibili ragioni, tra cui il fatto che l'**interruzione di gravidanza** entro le dodici settimane è praticabile in base a quanto stabilito dalla **legge nazionale 194/1978**. L'amniocentesi fornisce il risultato del test in epoca avanzata di gravidanza e, nel caso di interruzione, i problemi sono molto complessi sotto tutti gli aspetti, compresi quelli **legislativi**.



PROCREAZIONE MEDICALMENTE ASSISTITA

Con la procreazione medicalmente assistita, i portatori forniscono al centro specializzato ovocita e seme, la fertilizzazione avviene in provetta e, abitualmente, solo gli embrioni che il test genetico ha diagnosticato non affetti da fibrosi cistica (**diagnosi genetica preimpianto**) vengono impiantati nell'utero della donna. In questo modo viene evitata l'esperienza dell'interruzione di gravidanza scelta dopo il risultato patologico di un test fatto sul feto. Per contro la procedura è complessa, anche se oggi pienamente affidabile in centri specializzati, e a ogni tentativo c'è un **tasso di successo intorno al 25-30%** (questa è la probabilità di avere "un bambino in braccio" alla fine del percorso).

In Italia, l'accesso alle tecniche di procreazione medicalmente è **consentito per legge** per le coppie fertili portatrici di malattie genetiche trasmissibili come la fibrosi cistica.

RAGIONI PER CHIEDERE IL TEST PER IL PORTATORE FC

- La FC vi sembra una malattia molto grave.
- La probabilità di essere portatori vi sembra alta.
- Prendete comunque in considerazione di eseguire durante la gravidanza un esame prenatale (villocentesi o amniocentesi).
- Nella maggior parte dei casi i risultati del test vi sembrano rassicuranti.

RAGIONI PER NON CHIEDERE IL TEST PER IL PORTATORE FC

- La FC non vi sembra una malattia molto grave e la ricerca in questo campo progredisce velocemente.
- La probabilità di essere portatori vi sembra bassa.
- Non prendete in considerazione di eseguire durante la gravidanza un esame prenatale (villocentesi o amniocentesi).
- Il test non è perfetto e non identifica tutti i portatori.

CONCLUSIONI

Questo documento può essere utilizzato come supporto informativo alla decisione di fare il test per il portatore. Non può sostituire il colloquio di consulenza genetica che va richiesto prima di fare il test e dopo aver ricevuto il risultato, in caso di diagnosi di stato di portatore o di non chiarezza del risultato fornito.

Il test è altamente raccomandato a chi ha un parente malato o semplicemente portatore; è utile anche a chi non ha parenti malati. Per questo i ginecologi, i medici di base e gli altri sanitari devono informare le coppie che pensano di avere figli sulla possibilità di eseguirlo. La coppia informata prenderà poi la sua decisione in piena autonomia.

**Questo è lo scopo del test:
permettere alla coppia scelte informate, autonome e consapevoli.**

INFORMAZIONI UTILI

L'elenco che segue raccoglie, su fondo grigio, alcuni dei laboratori italiani che eseguono il test per il portatore sano di fibrosi cistica nella popolazione generale, approvati dal Controllo Esterno di Qualità dei Test Genetici a cura dell'Istituto Superiore di Sanità o dall'External Quality Assessment scheme for Cystic Fibrosis a cura del Cystic Fibrosis European Network.

Su sfondo bianco una raccolta orientativa e limitata solo ai laboratori pubblici che, in Italia, eseguono il test per il portatore sano di fibrosi cistica.

MEMO

Ricordiamo che, in tutte le regioni italiane, il costo del test e della consulenza genetica per le coppie con parenti affetti da FC è a carico del SSN (Decreto 10 Settembre 1998, Gazzetta ufficiale n.245 del 20/10-1998, Articolo 2). Per le coppie della popolazione generale, test e consulenza genetica sono a pagamento. A eccezione della regione Veneto (Padova, Azienda Ospedaliero-Universitaria), dove i due servizi sono a carico del SSN. Altre regioni si stanno progressivamente orientando verso la stessa modalità, perciò è utile chiedere informazioni dirette al laboratorio prescelto.

Alle coppie della popolazione generale che vengono a conoscenza, attraverso il test, di avere un **rischio elevato** per fibrosi cistica (coppie in cui entrambi risultano portatori sani di FC) e hanno una **gravidanza in corso**, consigliamo di consultare in tempi brevi il Centro Regionale di Riferimento per la cura della FC della propria regione.

In genere, ognuno di questi centri ha un laboratorio di riferimento per eseguire la **diagnosi prenatale** e indicherà a quale struttura rivolgersi e la procedura da seguire.

I dettagli dei contatti con il Centro di riferimento per la FC della propria regione sono disponibili su sifc.it, il sito della Società Italiana Fibrosi Cistica. Di questa società scientifica fanno parte medici, infermieri e altri sanitari che si occupano di FC in Italia. Un gruppo di esperti della SIFC ha scritto (2012-2013) il documento **"Raccomandazioni sul test per il portatore di mutazioni del gene CFTR"**, che è contenuto sempre sullo stesso sito e rappresenta la posizione ufficiale della società. Un altro documento di cui consigliamo la lettura è **"Analisi genetica in Fibrosi Cistica. Consensus 2019"** scritto da alcuni tra i maggiori esperti italiani in materia, approvato da SIFC e da altre importanti società scientifiche (SIAMS, SIBioC, SIGU).

FFC Ricerca è attivamente impegnata nel promuovere la conoscenza del test per il portatore sano di fibrosi cistica grazie al **progetto strategico 1 su 30 e non lo sai**. Una piattaforma per conoscere meglio il significato del test del portatore sano di fibrosi cistica.

Nell'ambito del progetto è stato creato un sito internet interamente dedicato al test, con informazioni affidabili, aggiornate.

Il sito è consultabile al seguente link www.testfibrosicistica.it

I centri riportati nell'elenco forniscono:

- il test per il portatore sano di fibrosi cistica.
- il colloquio informativo di consulenza genetica.

INDIRIZZI UTILI

Su fondo grigio, alcuni dei laboratori che eseguono il test del portatore per fibrosi cistica nella popolazione generale approvati dal Controllo Esterno di Qualità dei Test Genetici a cura dell'Istituto Superiore di Sanità o dall'External Quality Assessment scheme for Cystic Fibrosis a cura del Cystic Fibrosis European Network.

In bianco altri laboratori che eseguono il test del portatore per fibrosi cistica in Italia.

Centri prelievi presenti su tutto il territorio italiano

SYNLAB Italia (Castenedolo-BS)

Sedi varie

Tel. 030 2316760

www.synlab.com/lab/S000000005

Gruppo Cerba Healthcare Italy

Laura Cardarelli

Sedi varie

Tel. 02 78637056

segreteriaigenetica@cdi.it

www.cerbahealthcare.it/laboratorio-analisi/

CDI Centro Diagnostico Italiano)

Sedi varie

www.cdi.it/analisi/ricerca-varianti-familiari-nel-gene-cftr/

Centri prelievi presenti per regione

ABRUZZO

Laboratorio di Genetica Medica

Univ. G. d'Annunzio (Chieti Prescara)

Via Luigi Polacchi, 11 - 66100 Chieti

Tel. 0871 355 5244

BASILICATA

- ④ Laboratorio di Genetica Medica
Presidio Ospedaliero Madonna delle Grazie
Contrada Cattedra Ambulante - 75100 Matera
Tel. 0835 253 439 / 841
usdelledera@asmbasilicata.it
geneticamedicamt@gmail.com

CALABRIA

BIOGENET srl - Cosenza

Via Cesare Gabriele, 78 - 87100 Cosenza (CS)

Tel. 0984 846425 - info@biogenet.it

U.O. Genetica Medica

Azienda Ospedaliera Universitaria

Mater Domini

Via Tommaso Campanella 115 - 88100 Catanzaro

Tel. 0961 712 429

geneticamedica@materdominiaou.it

CAMPANIA

- ④ Laboratorio di Genetica Medica
Azienda Ospedaliero-Universitaria della
Campania Luigi Vanvitelli
Via Luigi De Crecchio, 7 - 80138 Napoli
Tel. 081 5667563
- ④ Laboratorio di Diagnostica Molecolare Ceinge
Azienda Ospedaliero-Universitaria
Federico II, Napoli
Via Gaetano Salvatore, 486 - 80145 Napoli
Tel. 081 3737 727 / 781

INDIRIZZI UTILI

Centri prelievi presenti per regione

EMILIA ROMAGNA

- ④ Ambulatorio di Genetica Medica
Policlinico S. Orsola - Malpighi
Via Albertoni, 15 - 40138 Bologna
Tel. 051 2143694
- ④ Laboratorio di Genetica Medica
Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma
Via Gramsci, 14 - 43126 Parma
Tel. 0521 704 466 / 467
- ④ Genetica Medica
Arcispedale Sant'Anna
Via Fossato di Mortara, 74 - 44121 Ferrara
Tel. 0532 237773
geneticamedica@pec.ospfe.it - sog@unife.it

FRIULI VENEZIA GIULIA

- ④ SSD Laboratorio di Genetica medica
Azienda Ospedaliera Friuli Occidentale
Ospedale Santa Maria degli Angeli
Via Montereale, 24 - 33170 Pordenone
Tel. 0434 399527 - genetica@asfo.sanita.fvg.it
- ④ Istituto di Genetica Medica
Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale
Santa Maria della Misericordia
Piazzale Santa Maria della Misericordia, 15
33100 Udine
Tel. 0432 554 321 / 353
- ④ Genetica Medica
Ospedale Burlo Garofalo, in via dell'Istria 65/1
34137 Trieste
Tel. 040 3785 275 / 538
genetica.medica@burlo.trieste.it

LAZIO

**UOC Lab. Genetica Medica PTV
(Pol. Tor Vergata - Roma)**
Viale Oxford, 81 - 00133 Roma
Tel. 06 20900664 - geneticamedica@ptvonline.it

Laboratorio Specializzato di Genetica Medica Istituto CSS-Mendel

Viale Regina Margherita, 261 - 00198 Roma
Tel. 06 44160515 / 06 44160503
cssmendel@operapadrepio.it

- ④ U.O.C. Genetica medica e Diagnostica cellulare
avanzata
Azienda Ospedaliero-Universitaria Sant'Andrea
Via di Grottarossa, 1035 - 00189 Roma
Tel. 06 33775257
- ④ Laboratorio di Genetica Medica
I.R.C.C.S. Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
Viale di San Paolo, 15 - 00146 Roma
Tel. 06 68592038 - lab.geneticamedica@opbg.net
- ④ UOC Laboratorio di Genetica Medica
Sapienza Università di Roma
c/o Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini
Padiglione Morgagni, I piano,
Circonvallazione Gianicolense 87
Tel. 06 58706103

LIGURIA

Laboratorio di Genetica Umana Ospedale Gaslini

Via Gerolamo Gaslini, 5 - 16147 Genova
Tel. 010 5636 3974 / 3975 / 3977
geneticaumana@gaslini.org

LOMBARDIA

TOMA Advanced Biomedical Assays S.p.A.

Via Francesco Ferrer, 25 - 21052 Busto Arsizio (VA)
Tel. 0331 652911
toma@tomalab.com - segreteria@tomalab.com

ASST Ovest Milanese

Via Papa Giovanni II - 20025 Legnano
Tel. 0331 449359

Genetica Medica Fondazione I.R.C.C.S. Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico

Via Commenda, 12 - 20122 Milano
Tel. 02 5503 2433 / 6611
luigi.porcaro@policlinico.mi.it

INDIRIZZI UTILI

Centri prelievi presenti per regione

- ④ Laboratorio di Genetica Medica, Citogenetica e Genetica Molecolare
I.R.C.C.S. Ospedale San Raffaele
Via Olgettina, 58 - 20132 Milano
Tel. 02 26432130
Tel. 02 26434149 - Lun/Ven ore 10/11 e 14/15
- ④ Settore Genetica Medica
ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda
Piazza Ospedale Maggiore, 3 - 20162 Milano
Tel. 02 64442 803 / 830
geneticamedica@ospedaleniguarda.it
- ④ Sezione Specializzata di Citogenetica e Genetica Medica
Piazzale Spedali civili, 1 - 25123 Brescia
Tel. 030 3996284
laboratorio.genetica.pediatria@asst-spedalivicivi.it

MARCHE

- ④ SOSD Genetica Medica e Coordinamento Malattie Rare
Via Conca, 71 - 60126 Ancona
Tel. 071 5962494
genetica@ospedaliriuniti.marche.it
- ④ Diagnostica ad Alta Complessità
Azienda Sanitaria Territoriale Pesaro Urbino
Piazzale Cinelli, 4 - 61121 Pesaro
Tel. 0721 362389
luigia.varriale@sanita.marche.it

PIEMONTE

**Laboratori di Genetica Molecolare
A.O.U. Città della Salute e della Scienza di
Torino Ospedale Regina Margherita**
Piazza Polonia, 94 - 10126 Torino
Tel. 011 313 5556 / 5862
geneticamedica@cittadellasalute.to.it

PUGLIA

- ④ Pediatria Generale (Federico Vecchio)
Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico di Bari
Piazza Giulio Cesare, 11 - 70124 Bari
Tel. 080 5592842
- ④ Genetica Medica
ASL Lecce
Piazza Filippo Muratore c/o Polo Oncologico (LE)
Tel. 0832 661085
genetica.polecce@asl.lecce.it

SARDEGNA

**Laboratorio di Genetica e Genomica
Ospedale Pediatrico Microcitemico A. Cao
A.O. Brotzu**
Via Edward Jenner, 18 - 09121 Cagliari
Tel. 070 5296 5653 / 5508
acoiana@unica.it

SICILIA

**A.O.U. Policlinico Rodolico
San Marco**
Via S. Sofia, 78 - 95123 Catania
Tel. 095 378 2213 / 2230

- ④ N.O.S.D. Laboratorio di Genetica Molecolare
A.R.N.A.S. Ospedale Civico di Cristina Benfratelli
Dipartimento dei Servizi Diagnostici
Piazza N. Leotta, 4A, PAD 17D - 90127 Palermo
Tel. 091 6666 141 - gene.lab@arnascivico.it

TOSCANA

- ④ SOD Diagnostica Genetica
Azienda Ospedaliera-Universitaria di Careggi
Viale San Damiano, 17 - 50134 Firenze
Tel. 055 7949363
infogenetica@aou-careggi.toscana.it

INDIRIZZI UTILI

Centri prelievi presenti per regione

- ④ Patologia Clinica Molecolare
Ospedale La Misericordia
Via Senese, 161 - 58100 Grosseto
Tel. 0564 485311
.....
- ④ SOD Citogenetica, Genetica Molecolare
Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana
Ospedale S. Chiara
Via Roma, 67 - 56126 Pisa
Tel. 050 992644

VENETO

- ④ UOC di Genetica ed Epidemiologia Clinica,
Azienda Ospedale - Università Padova
Via Giustiniani, 2/3 - 35128 Padova
Tel. 049 821 3513
Lun/Ven ore 9/11
ambulatorio.genetica@aopd.veneto.it
.....
- ④ Genetica Biologia Molecolare Clinica
Azienda Ospedaliero-Universitaria Integrata
di Verona
Ospedale Borgo Roma
Piazzale Ludovico Antonio Scuro, 10
37134 Verona
Tel. 045 8124 512 / 307
.....
- ④ Medicina di Laboratorio
Azienda ULSS 3 Serenissima Venezia
Ospedale SS. Giovanni e Paolo
Castello 6777 - 30122 Venezia
Tel. 041 5294123
OCVE.labsegr@aulss3.veneto.it
.....



Presidenza

Matteo Marzotto
Segreteria di presidenza: Gabriella Cadoni
Tel. 045 8123597 - presidenza@fibrosicisticaricerca.it

Consiglio di Amministrazione

Presidente: Matteo Marzotto
Presidente emerito: Vittoriano Faganelli
Vicepresidenti: Paolo Faganelli, Michele Romano
Consiglieri: Riccardo Boatto, Raffaele Boscaini, Callisto Marco Bravi, Sandro Caffi, Francesco Cobello, Giuseppe Lauria Pinter, Patrizia Volpato

Scientific Advisory Board

Michele Gangemi, Giuseppe Magazzù

Direzione scientifica

Direttore: Carlo Castellani
Vicedirettore: Nicoletta Pedemonte
Segreteria scientifica: Federica Lavarini
Tel. 045 8127037 - federica.lavarini@fibrosicisticaricerca.it

Gestione e promozione attività di ricerca clinica

Cesare Braggion
cesarebraggion.133@gmail.com

Gestione bandi e progetti di ricerca

Ermanno Rizzi
Tel. 344 0221751 - ermanno.rizzi@fibrosicisticaricerca.it

Comunicazione scientifica

Responsabile: Luisa Alessio
luisa.alessio@fibrosicisticaricerca.it

Comitato scientifico

Presidente: Paolo Bernardi
Consulenti: Cesare Braggion, Paola Bruni, Roberto Buzzetti, Giulio Cabrini, Emilio Clementi, Antonella Mencacci, Michael Pusch, Gian Maria Rossolini

Direzione di gestione

Giuseppe Zanferrari
Tel. 045 8123597 - 333 3665597
giuseppe.zanferrari@fibrosicisticaricerca.it

Amministrazione

Responsabile: Gabriella Cadoni
M. Bergamaschi, F. Morbioli, S. Sorio
Tel. 045 8123597 - 7034 - 7025 - 3599
gabriella.cadoni@fibrosicisticaricerca.it
michela.bergamaschi@fibrosicisticaricerca.it
francesca.morbioli@fibrosicisticaricerca.it
silvia.sorio@fibrosicisticaricerca.it

Comunicazione

Responsabile: Valeria Merighi
I.Boarato, J. Bombana, S. Prando, G. Vrenna
Tel. 045 8123567 - 7026
valeria.merighi@fibrosicisticaricerca.it
isabella.boarato@fibrosicisticaricerca.it
jara.bombana@fibrosicisticaricerca.it
silvia.prando@fibrosicisticaricerca.it
giulia.vrenna@fibrosicisticaricerca.it

Progetti editoriali:

Marina Zanolli
marina.zanolli@fibrosicisticaricerca.it

Ufficio stampa scientifico:

SEC Newgate
Federico Ferrari, Pietro Marciano
ffrcicerca@secnewgate.it

Ufficio stampa sociale:

Patrizia Adami, Carlotta Bergamini
Tel. 333 3300469 - press@fibrosicisticaricerca.it

Raccolta fondi e rapporti con il territorio

Responsabile: Fabio Cibanca
L. Andreoli, A. Boni, G. Buemi, L. Fratta
Tel. 345 7423436; 045 8123605 - 7032 - 7033 - 7029 - 3604
fabio.cibanca@fibrosicisticaricerca.it
laura.andreoli@fibrosicisticaricerca.it
anastasia.boni@fibrosicisticaricerca.it
giusy.buemi@fibrosicisticaricerca.it
laura.fratta@fibrosicisticaricerca.it

Corporate relations:

G. Bovi - Tel. 045 8127028
giulia.bovi@fibrosicisticaricerca.it

Fondazione Ricerca Fibrosi Cistica

c/o Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata
Piazzale Stefani, 1 - 37126 Verona
Tel. 045 8123438 - fondazione.ricerca@aovr.veneto.it

DELEGAZIONI FFC RICERCA

ABRUZZO	
Pescara	3470502460
BASILICATA	
Matera Montescaglioso	3343477508
CALABRIA	
Catanzaro Soverato	3475283975
Cosenza Nord	3490519433
Cosenza Sud	3479041138
Crotone "Vita in te ci credo"	3286146195
Reggio Calabria	3425618929
Vibo Valentia San Costantino Calabro	3887767773
CAMPANIA	
Avellino	3493940749
Napoli e Pompei	081679151
Napoli	3387032132
EMILIA ROMAGNA	
Bologna	3481565099
Bologna Crevalcore	3806570161
Ferrara	3474468030
Imola e Romagna	3479616369
Parma Fidenza	3346994359
Parma	0521386303
FRIULI VENEZIA GIULIA	
Trieste	3497246586
LAZIO	
Latina	3288042186
Roma	3318655610
Roma Monterotondo	3496500536
Roma Pomezia	3491538838
Roma Vaticano	3282442701
Viterbo	3392107950
LIGURIA	
Genova	3481634818
Genova "Mamme per la ricerca"	3394195260
LOMBARDIA	
Bergamo Trescore Balneario	3384276716
Bergamo Villa D'Almè	3358369504
Brescia Franciacorta e Val Camonica	3406589530
Codogno e Piacenza	3481113384
Como Dongo	3343081368
Lecco Valsassina	3389993582
Legnano Altomilanese	3468515264
Lodi	3470969534
Milano	335456809
Monza Brianza "Fibrosirun"	3338669217
Monza Brianza Vimercate	3396533050
Pavia	3383950152
Pavia Vigevano	3392001843
Sondrio Morbegno	3496852688
Sondrio Valchiavenna	3337063142
Varese Tradate Gallarate	3472441141
MARCHE	
Ancona Fabriano	3478638704
Ascoli Piceno	3204792114
Fermo	3394758897
Pesaro	3470191092
PIEMONTE	
Alessandria Acqui Terme	3661952515
Alessandria Valle Scrivia	3473095778
Asti Moncalvo	3395819218
Biella	3319028525
Cuneo Alba	3336301943
Novara	3317287449
Torino	3288352087
Torino Campiglione Fenile	3496250546
Nichelino e Moncalieri	3332923955

Torino Rivarolo Canavese	3479672344
Verbania e V.C.O	3382328074
Vercelli	3351264091
PUGLIA	
Bari Alberobello	3292113764
Bari Altamura	3347295932
Brindisi Torre	3272056244
Foggia	3204848190
Lecce	3883498587
Taranto "A Carmen La Gioia"	3208715264
Taranto Massafra	3292025039
SARDEGNA	
Cagliari Villasimius	3487162291
Nuoro Siniscola	3207953209
Olbia	3346655844
Oristano Riola Sardo	3425133252
Sassari Castelsardo	3388437919
SICILIA	
Catania Mascalucia	3331909983
Catania Paternò	3487237760
Messina	3497109375
Palermo e Trapani	3384124077
Ragusa Vittoria e Siracusa	3386325645
TOSCANA	
Firenze	3336485308
Firenze Reggello	3287043136
Grosseto Manciano	3338221877
Livorno Cecina e Rosignano	3406113886
Lucca	3403436289
Prato	3289076797
Siena	3485435913
TRENTINO ALTO ADIGE	
Bolzano	3279151521
UMBRIA	
Perugia	3711464395
Perugia Umbertide Città di Castello	3209273469
VENETO	
Belluno	3735042705
Padova	3339304431
Padova Monselice	3356035611
Rovigo	3491252300
Treviso Montebelluna "La bottega delle donne"	3358413296
Treviso Trevignano	3406749202
Verona	3478480516
Verona Boschi Sant'Anna Minerbe "Alla fine esce sempre il sole"	3287140333
Verona Bovolone	3483395278
Verona Cerea "Il sorriso di Jenny"	3394312185
Verona Lago di Garda	3487632784
Verona Val d'Alpone	3289688473
Verona Valdadige	3406750646
Verona Valpolicella	3393316451
Vicenza	3338877053

GRUPPI DI SOSTEGNO FFC RICERCA

ABRUZZO	
L'Aquila Valle Peligna e della Marsica	3319351590
Teramo Martinsicuro	3889400461
BASILICATA	
Potenza Tolve	3472306432
CALABRIA	
Cosenza Cassano allo Ionio "In cammino con Francesco"	3463553586
Crotone	3407784226

CAMPANIA	
Benevento	3474722532
Salerno Golfo di Policastro	3288660690
Napoli Saviano	3393185405
Caserta Vitulazio	3382230707
EMILIA ROMAGNA	
Ferrara Comacchio	3396511817
Modena Sassuolo	3335862932
Ravenna Faenza	3332531483
FRIULI VENEZIA GIULIA	
Gorizia Grado	3286523404
LIGURIA	
Imperia	3395073139
Imperia Ospedaletti "Miriam Colombo"	3355881657
La Spezia Sarzana "Natalina"	3497665757
Savona Spotorno	3343368141
LOMBARDIA	
Bergamo Isola Bergamasca	3495002741
Bergamo Val Seriana	3931462537
Brescia "Il Sogno di Aiden"	3389610601
Brescia Ghedi	3336743788
Cremona	3891191703
Cremona Genivolta	3479345030
Milano Casarile	3392055787
Milano Lainate	3483807009
Milano Magenta	3394887552
Monza Brianza Seregno	3384848262
Sondrio Tresivio Ponte "In ricordo di Teresa"	3667338007
MARCHE	
Ancona Falconara	3473329883
Macerata Civitanova Marche	3493746720
MOLISE	
Campobasso	3468744118
PIEMONTE	
Alessandria Casale Monferrato	3926657566
Cuneo "Insieme per Giulia Sofia"	3334478856
Torino Chivasso	3396102082
Torino Ivrea	3357716637
PUGLIA	
Bari Bitritto	3401618950
Bari Palo del Colle	3275527386
Bari Santeramo in Colle	3510515126
Barletta	0883519569
Brindisi Latiano	3476350915
Foggia Manfredonia	3475012570
Foggia San Giovanni Rotondo	3408789661
Taranto Grottaglie	3382493210
SARDEGNA	
Cagliari Isili	3888925391
Medio Campidano	3497829841
Sassari Alghero	3478650806
SICILIA	
Agrigento	3290165039
Messina Capo D'Orlando	3319564678
Messina Tremestieri	3427197671
Siracusa Melilli	3332005089
Taormina	3474222790
TOSCANA	
Arezzo	3807784658
Pistoia Montecatini Terme	3277054157
TRENTINO ALTO ADIGE	
Trento Ass.ne Trentina Fibrosi Cistica ODV (TN)	3405228888
Bolzano Val Badia	3336911430
VENETO	
Rovigo Adria	3772077527
Venezia Mirano	3401668645

Fondazione Ricerca Fibrosi Cistica

fondazioneffrcicerca

Fondazione Ricerca Fibrosi Cistica

fibrosicisticaricerca.it

Progetto a cura di



PER DONARE

• **5x1000 a FFC Ricerca.**

Nella sezione Ricerca scientifica della dichiarazione dei redditi scrivi:

93100600233

• Online sul sito:

dona.fibrosicisticaricerca.it

• **Bonifico a UniCredit Banca**

IT 47 A 02008 11718 000102065518

• **Bonifico a Banco BPM**

IT 92 H 05034 11708 000000048829

• **Conto corrente postale n. 18841379**

• **Lasciti:** lasciti.fibrosicisticaricerca.it



FFC Ricerca aderisce all'Istituto Italiano della Donazione che ne attesta l'uso trasparente ed efficace dei fondi raccolti, a tutela dei diritti del donatore.

In Italia, le donazioni a favore degli ETS permettono di usufruire di agevolazioni fiscali.
Per approfondire: fibrosicisticaricerca.it/benefici-fiscali-per-le-donazioni/



1 SU 30

E NON LO SAI

LO SAI SOLO CON

IL TEST DEL PORTATORE

DI FIBROSI CISTICA

La fibrosi cistica è la malattia genetica grave più diffusa in Europa: riduce l'aspettativa di vita e costringe a pesanti terapie quotidiane, perché non esiste ancora una cura risolutiva. In Italia, una persona su 30 è portatrice sana di una delle mutazioni genetiche che la provocano e quasi sempre non lo sa. Una coppia formata da due portatori sani, a ogni gravidanza, ha una probabilità del 25% di avere un figlio malato.

 **Fondazione per la Ricerca
sulla Fibrosi Cistica - ETS**
fibrosicisticaricerca.it

 **TEST
FIBROSI
CISTICA**

Più informazione, più ricerca.
Aiutaci anche con il tuo 5x1000.
Nella sezione Ricerca scientifica della dichiarazione
dei redditi scrivi:
931006002133

Informati su testfibrosicistica.it

