

MeB – Pagine Elettroniche

Volume X

Settembre 2007

numero 7

CASI INDIMENTICABILI

Nascosti dietro un naso capriccioso

Massimo Maschio

Clinica Pediatrica, IRCCS Burlo Garofolo, Trieste

G., ragazzo di 14 anni, ci viene inviato dal collega otorinolaringoiatra in merito a una storia di sinusite cronica presente da 8 mesi, immagini fibroscopiche e TAC compatibili con poliposi nasale bilaterale e con la specifica richiesta di eseguire un test del sudore nel sospetto di Fibrosi Cistica. Al test si riscontrano valori borderline (Na 59, Cl 57) per cui eseguiamo analisi molecolare che evidenzia eterozigosi per la mutazione CFTR dele2,3 (21 Kb)(GT)11T7 – (GT)12 T5 con genotipo polyT 5/7. A questo punto viene effettuata l'analisi molecolare anche nei genitori: la madre presenta un'eterozigosi dele2,3 (21 Kb)(GT)11T7-(GT)11T5 e il padre un assetto (GT)10T7-(GT)12T5. Clinicamente il ragazzo non presenta altre alterazioni cliniche (spirometria nella norma) e la madre è del tutto asintomatica. G. presenta un allele CFTR non funzionante e l'altro con funzionalità ridotta; la madre presenta un assetto simile ma funzionalità superiore avendo meno ripetizioni GT sul T5. Il quadro clinico risulta compatibile con una condizione di **Fibrosi Cistica atipica-lieve**. I due casi presentati risultano indimenticabili per i seguenti motivi: **1.** l'allele 5T nell'introne 8 del gene CFTR è presente in circa il 10% degli individui della popolazione generale ed è la seconda mutazione più frequente del gene CFTR (14,6%); **2.** è associato a penetranza parziale ed espressione clinica variabile ma dipendente dall'essere in trans con una mutazione maggiore; **3.** questi soggetti, maggiormente rispetto alla popolazione normale, presentano malattie correlate come l'agenesia dei vasi deferenti, la poliposi nasale, storia di pancreatiti ricorrenti, bronchiectasie variabili e l'ipertripsinemia neonatale. **4.** nei nostri due casi familiari G. presenta già un'espressione lieve di malattia (poliposi nasale con sinusiti ricorrenti) e andrà valutato in *primis* sotto il profilo gonadico. La madre eseguirà controlli programmati ma non avrà mai un'espressione grave di malattia. **5.** è bene ricordare quindi la necessità di eseguire l'analisi molecolare in tutta la famiglia. **Bibliografia** M. Chillon, T. Casals, et al. Mutations in the cystic fibrosis gene in patients with congenital absence of the vas deferens. New England Journal Medicine 1995;332 (22):1475-80. H.Cuppens, W. Lin et al. Polyvariant Mutant Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator Genes. J. Clin Invest 1998;101(2):487-96. R. Padoan, C. Corbetta et al. Identification of the 5T-12TG allele of the cystic fibrosis transmembrane conductance regulator gene in hypertrypsinaemic newborns. Acta Pediatrica, 2006;95:871-73.