



*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 2023

*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](http://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

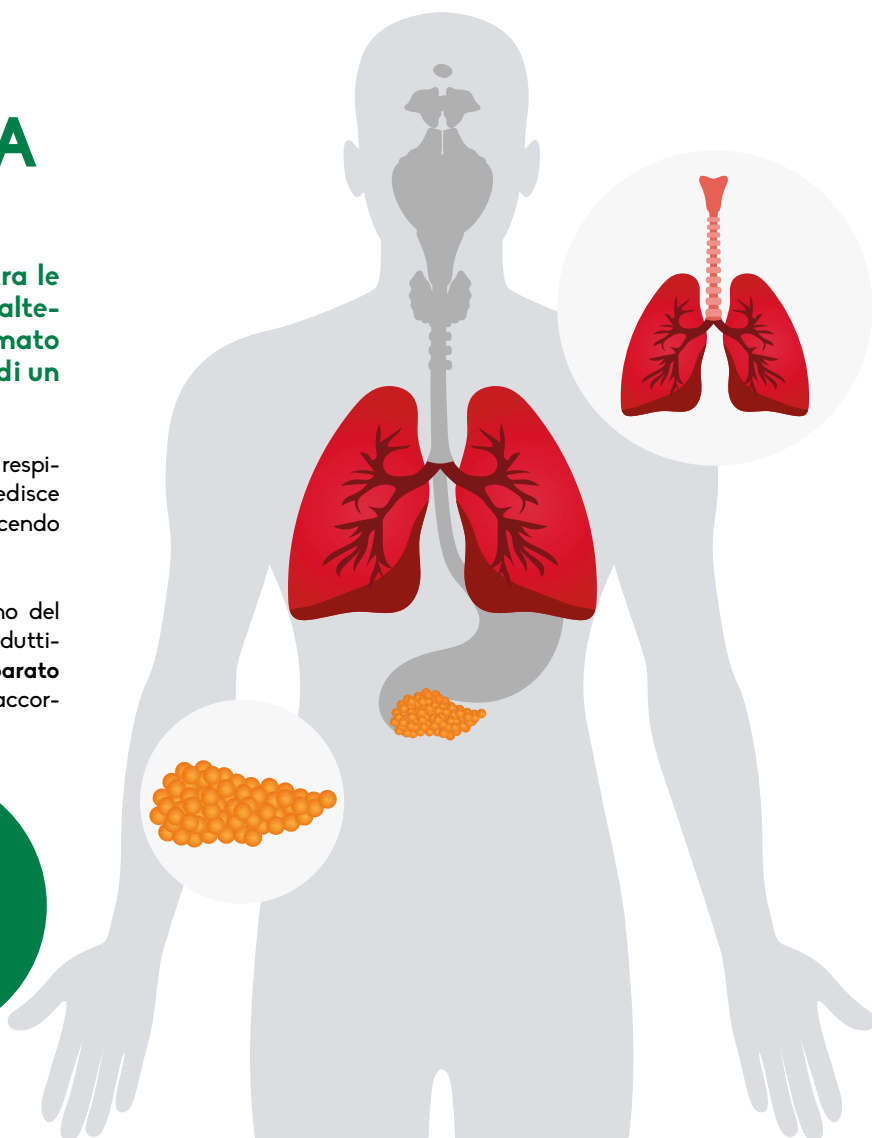
La fibrosi cistica (FC) è la più comune tra le malattie genetiche gravi. È dovuta a un'alterazione (= mutazione) in un gene, chiamato gene CFTR, che determina la produzione di un muco eccessivamente denso.

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%

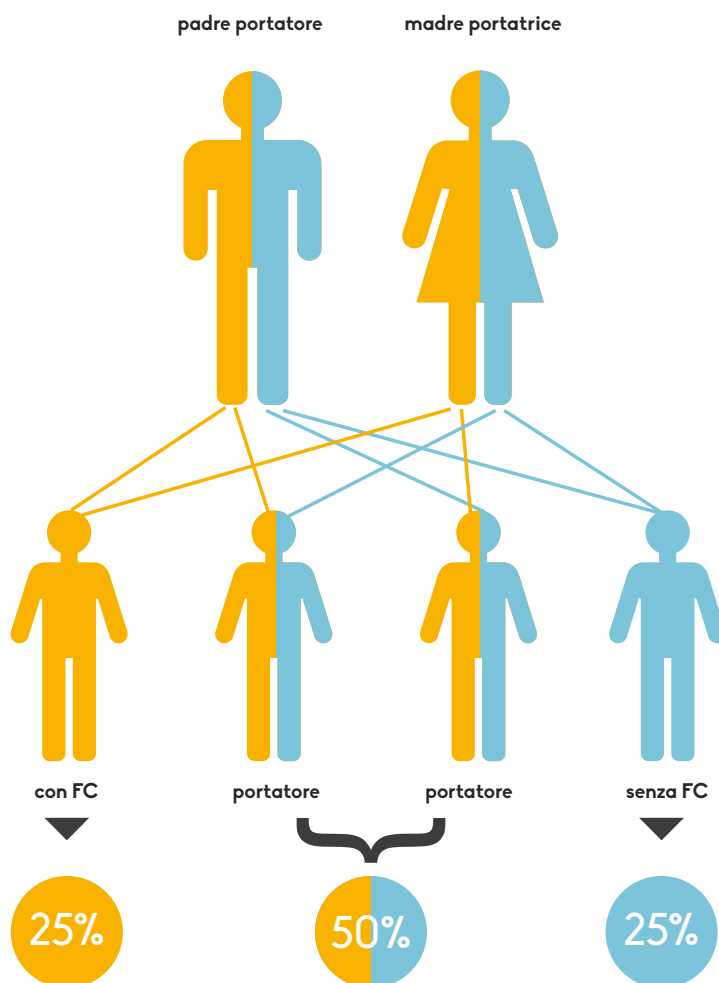
di probabilità che il bambino abbia ereditato una sola copia del gene difettoso e quindi **sia un portatore sano** di fibrosi cistica (come i genitori).

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<sup>a</sup>-11<sup>a</sup> 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<sup>a</sup>-18<sup>a</sup> 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](http://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](http://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](http://www.synlab.com/lab/S000000005)

### **Gruppo Cerba Healthcare Italy**

**Laura Cardarelli**

Sedi varie

[www.cerbahealthcare.it/laboratorio-analisi/](http://www.cerbahealthcare.it/laboratorio-analisi/)

### **CDI Centro Diagnostico Italiano)**

Sedi varie

[www.cdi.it/analisi/ricerca-varianti-familiari-nel-gene-cftr/](http://www.cdi.it/analisi/ricerca-varianti-familiari-nel-gene-cftr/)

## Centri prelievi presenti per regione

### ABRUZZO

#### **Univ. G. d'Annunzio (Chieti Pescara)**

Via Luigi Polacchi, 11 - 66100 Chieti

Tel. 0871 355 5244

#### ④ Ceinge

Azienda Ospedaliero-Universitaria Federico II

Via Gaetano Salvatore, 486 - 80145 Napoli

Tel. 081 3737 727 / 781

### CALABRIA

#### **BIOGENET srl - Cosenza**

Via Cesare Gabriele, 78 - 87100 Cosenza (CS)

Tel. 0984 846425 - [info@biogenet.it](mailto:info@biogenet.it)

#### **Facoltà Medicina e Chirurgia**

**"Osp. Mater Domini" Catanzaro**

Via Tommaso Campanella / Viale Europa

Loc. Germaneto - 88100 Catanzaro (CZ)

URP: 0961 712563 / 0961 712569 / 0961 3647028

CUP: 0961 077577

### BASILICATA

#### ④ Laboratorio di Genetica Medica

Dipartimento dei Servizi Diagnostici

Presidio Ospedaliero Madonna delle Grazie

Contrada Cattedra Ambulante - 75100 Matera

Tel. 0835 253 439 / 841

[usdelledera@asmbasilicata.it](mailto:usdelledera@asmbasilicata.it)

[geneticamedicamt@gmail.com](mailto:geneticamedicamt@gmail.com)

### CAMPANIA

#### ④ Laboratorio di Genetica Medica

Azienda Ospedaliero-Universitaria della

Campania Luigi Vanvitelli

Via Luigi De Crecchio, 7 - 80138 Napoli

Tel. 081 5667563

#### ④ Ambulatorio di Genetica Medica

Policlinico S. Orsola - Malpighi

Via Albertoni, 15 - 40138 Bologna

Tel. 051 6363694

#### ④ Laboratorio di Genetica Medica

Unità Operativa Genetica Medica

Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma

Via Gramsci, 14 - 43126 Parma

Tel. 0521 703390

# INDIRIZZI UTILI

## Centri prelievi presenti per regione

④ Genetica Medica  
Arcispedale Sant'Anna  
Via Fossato di Mortara, 74 - 44121 Ferrara  
Tel. 0532 974403 - 237773  
geneticamedica@pec.ospfe.it

### FRIULI VENEZIA GIULIA

④ S.S.D. Genetica Medica  
Azienda Sanitaria Friuli Occidentale Ospedaliera  
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 554321

### 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  
Dipartimento Medicina Diagnostica e di  
Laboratorio I.R.C.C.S. Ospedale Pediatrico  
Bambino Gesù  
Piazza S. Onofrio, 4 - 00165 Roma  
Tel. 06 68592320 - lab.geneticamedica@opbg.net

### 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 55032321

④ Laboratorio di Biologia Molecolare e  
Citogenetica  
Servizio di Genetica Medica, Istituto di  
Diagnostica  
e Ricerca - I.R.C.C.S. Ospedale San Raffaele  
Via Olgettina, 58 - 20132 Milano  
Tel. 02 26432130

④ Settore Genetica Medica  
ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda  
Piazza Ospedale Maggiore, 3 - 20162 Milano  
Tel. 02 64442 803 / 830

④ Sezione Specializzata di Citogenetica e Genetica  
Medica - U.O. Anatomia Patologica  
Piazzale Spedali civili, 1 - 25123 Brescia  
Tel. 030 3996284  
laboratorio.genetica.pediatrica@asst-spedalicivili.it

### MARCHE

④ Ospedali Riuniti Marche Nord  
Piazzale Cinelli, 4 - 61121 Pesaro  
Tel. 0721 365415  
segreteria.labanalisi@ospedalimarchenord.it

# INDIRIZZI UTILI

## Centri prelievi presenti per regione

### 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 5579 / 5556  
geneticamedica@cittadellasalute.to.it

### PUGLIA

④ **Pediatria Generale (Federico Vecchio)**  
Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico  
di Bari  
Piazza Giulio Cesare, 11 - 70124 Bari  
Tel. 080 5592590

④ **Laboratorio di Genetica Medica**  
I.R.C.C.S. de Bellis Ente Ospedaliero  
Specializzato in Gastroenterologia  
Via Turi, 27 - Castellana Grotte (BA)  
Tel. 080 4994 671 / 672

④ **Laboratorio Analisi (Patologia Clinica)**  
Ospedale SS Annunziata Nuovo Padiglione  
Via Francesco Bruno, 1 - 74121 Taranto  
Tel. 099 4585632  
poc.patologiaclinica@asl.taranto.it

### SARDEGNA

**Laboratorio di Genetica e Genomica**  
**Ospedale Pediatrico Microcitemico A. Cao**  
**A.O. Brotzu**  
Via Edward Jenner, 18 - 09121 Cagliari  
Tel. 070 52965508 / 5534

### SICILIA

**A.O.U. Policlinico Rodolico**  
**San Marco**  
Via S. Sofia, 78 - 95123 Catania  
Tel. 0953782213

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 - 90127 Palermo  
Tel. 091 6666 141 / 144 - gene.lab@arnascivico.it

④ **Dipartimento di Ematologia e Malattie Rare**  
Ospedali riuniti Villa Sofia - Cervello  
Via Trabucco, 180 - 90146 Palermo  
Tel. 091 6802012  
ematologia2@ospedaliriunitipalermo.it

### TOSCANA

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

④ **Servizio di Genetica Clinica**  
Diagnostica Molecolare e della Riproduzione  
Ospedale La Misericordia  
Via Senese, 161 - 58100 Grosseto  
Tel. 0564 485311

④ **SOD Citogenetica**  
Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana  
Ospedale S. Chiara  
Via Roma, 67 - 56126 Pisa  
Tel. 050 992644

### UMBRIA

④ **Servizio di Genetica Medica**  
Azienda Ospedaliera di Perugia  
Ospedale S. Maria della Misericordia  
Via S. Andrea delle Fratte - 06156 Perugia  
Tel. 075 5783555  
segr.genetica@ospedale.perugia.it



# INDIRIZZI UTILI

## Centri prelievi presenti per regione

### VENETO

- ④ U.O.C. Fibrosi Cistica  
Azienda Ospedaliero-Universitaria  
Piazzale Stefani, 1 - 37126 Verona  
Tel. 045 8123419  
.....
- ④ Dipartimento di Salute della Donna  
e del Bambino  
Clinica pediatrica - Azienda Ospedaliera  
di Padova  
Via Giustiniani, 2/3 - 35128 Padova  
Tel. 049 8213584  
.....
- ④ Genetica Biologia Molecolare Clinica  
Azienda Ospedaliero-Universitaria Integrata  
di Verona  
Ospedale Borgo Roma  
Piazzale Ludovico Antonio Scuro, 10  
37134 Verona  
Tel. 045 8124266  
.....
- 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, Laura Minicucci

#### 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,  
Oscar Moran, 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  
J. Bombana, F. Bommartini, S. Prando  
Tel. 045 8123567 - 7026  
valeria.merighi@fibrosicisticaricerca.it  
jara.bombana@fibrosicisticaricerca.it  
francesco.bommartini@fibrosicisticaricerca.it  
silvia.prando@fibrosicisticaricerca.it

*Progetti editoriali:* Marina Zanolli  
marina.zanolli@fibrosicisticaricerca.it

#### Ufficio stampa:

Patrizia Adami - Tel. 348 3820355  
Carlotta Bergamini - Tel. 333 3300469  
press@fibrosicisticaricerca.it

#### Raccolta fondi e rapporti con il territorio

Responsabile: Fabio Cabianca  
A. Boni, G. Buemi, D. Cavazza, L. Fratta  
Tel. 045 8123605 - 7032 - 7033 - 7029 - 3604  
fabio.cabianca@fibrosicisticaricerca.it  
anastasia.boni@fibrosicisticaricerca.it  
giusy.buemi@fibrosicisticaricerca.it  
davide.cavazza@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.ricercafc@avv.veneto.it

#### Delegazioni della Fondazione

Alessandria - Acqui Terme	366 1952515
Alessandria - Valle Scrivia	347 3095778
Altomilanese - Legnano	346 8515264
Ancona - Fabriano	347 8638704
Ascoli Piceno	320 4792114
Asti - Moncalvo	339 5819218
Avellino	349 3940749
Bari - Alberobello	329 2113764
Belluno	373 5042705
Bergamo - Trescore Balneario	338 4276716
Bergamo - Villa D'almè	335 8369504
Biella	331 9028525
Bologna	348 1565099
Bologna - Crevalcore	380 6570161
Bolzano	327 9151521
Brescia - Franciacorta Valle Camonica	340 6589530
Brindisi - Torre	327 2056244
Cagliari - Villasimius	348 7162291
Catania Mascalucia	333 1909983
Catania - Paternò	348 7237760
Catanzaro - Soverato	347 5283975
Cecina e Rosignano	340 6113886
Codogno e Piacenza	348 1113384
Como - Dongo	328 7043136
Cosenza Nord	349 0519433
Cosenza Sud	347 9041138
Crotone "Vita in te ci credo"	328 6146195
Cuneo - Alba	333 6301943
Fermo	339 4758897
Ferrara	347 4468030
Firenze	333 6485308
Firenze - Reggello	328 7043136
Foggia	320 4848190
Genova	348 1634818
Grosseto - Manciano	333 8221877
Imola e Romagna	347 9616369
Latina	328 8042186
Lecco	388 3498587
Lecco Valsassina	338 9993582
Lodi	347 0969534
Lucca	340 3436289
Matera Montescaglioso	334 3477508
Messina	349 7109375
Milano	335 456809
Napoli e Pompei	081 679151
Napoli - San Giuseppe Vesuviano	338 7032132
Novara	331 7287449
Nuoro - Siniscola	320 7953209
Olbia	334 6655844
Oristano - Riola Sardo	342 5133252
Padova	333 9304431
Padova - Monselice	042 974085
Palermo e Trapani	338 4124077
Parma	0521 386303
Parma - Fidenza	334 6994359
Pavia	338 3950152
Pavia - Vigevano	339 2001843
Perugia	371 1464395
Perugia - Umbertide Città di Castello	320 9273469
Pesaro	347 0191092
Pescara	347 0502460
Prato	328 9076797
Ragusa - Vittoria Siracusa	338 6325645
Reggio Calabria	342 5618929
Reggio Emilia	0522 874720
Roma	331 8655610
Roma - Monterotondo	349 6500536
Roma - Pomezia	349 1538838
Roma - Vaticano	328 2442701
Rovigo	349 1252300
Sassari - Castelsardo	338 8437919
Siena	348 5435913
Sondrio - Morbegno	349 6852688
Sondrio - Valchiavenna	333 7063142
Taranto "A Carmen La Gioia"	320 8715264
Taranto - Massafra	329 2025039
Torino	328 8352087
Torino - Rivarolo Canavese	347 9672344

Treviso - Montebelluna	335 8413296
Treviso - Trevignano	340 6749202
Trieste	349 7246586
Varese	347 8347126
Varese - Tradate Gallarate	347 2441141
Verbania e V.C.O.	338 2328074
Vercelli	335 1264091
Verona	347 8480516
Verona - Bovolone	348 3395278
Verona - Cerea "Il Sorriso di Jenny"	339 4312185
Verona - Lago di Garda	348 7632784
Verona - Boschi Sant'Anna Minerbe	328 7140333
Verona - Val d'Alpone	328 9688473
Verona - Valdadige	340 6750646
Verona - Valpolicella	339 3316451
Vibo Valentia San Costantino Calabro	388 7767773
Vicenza	333 8877053
Viterbo	339 2107950

#### Gruppi di sostegno della Fondazione

Agrigento	329 0165039
Alessandria - Casale Monferrato	392 6657566
Ancona Falconara	347 3329883
Arezzo	380 7784658
Bari - Altamura	334 7295932
Bari - Bitritto	340 1618950
Barletta	0883 519569
Benevento	347 4722532
Bergamo - Isola Bergamasca	349 5002741
Bergamo - Val Seriana	393 1462537
Bolzano - Val Badia	333 6911430
Brescia "Il sogno di Aiden"	338 9610601
Brescia - Ghedi	333 6743788
Brindisi - Latiano	347 6350915
Cagliari - Isili	388 8925391
Campobasso	346 8744118
Cosenza - Cassano allo Ionio	346 3553586
Cremona	389 1191703
Cremona - Genivolta	347 9345030
Crotone	340 7784226
Cuneo - Insieme per Giulia Sofia"	333 4478856
Ferrara - Comacchio	339 6511817
Foggia - Manfredonia	347 5012570
Foggia - San Giovanni Rotondo	340 8789661
Genova "Mamme per la ricerca"	339 4195260
Gorizia - Grado	328 6523404
Imperia	339 5073139
Imperia - Ospedaletti "Miriam Colombo"	335 5881657
L'Aquila - Valle Peligna e Marsica	351 91974606
La Spezia - Sarzana "Natalina"	349 7665757
Macerata - Civitanova Marche	349 3746720
Medio Campidano	349 7829841
Messina - Capo D'Orlando	331 9564678
Messina - Tremestieri	342 7197671
Milano - Casarile	339 2055787
Milano - Lainate	348 3807009
Milano - Magenta	339 4887552
Milano - Seregno	338 4848262
Modena - Sassuolo	333 5862932
Monza Brianza - "Fibrosirun"	333 8669217
Monza Brianza - Vimercate	349 6706611
Napoli - Saviano	339 3185405
Padova - Urbana	347 0814872
Pistoia - Montecatini Terme	327 7054157
Ravenna - Faenza	0546 44310
Rovigo - Adria	377 2077527
Salerno - Golfo di Policastro	328 8660690
Sassari - Alghero	347 8650806
Savona - Spotorno	334 3368141
Siracusa - Melilli	333 2005089
Sondrio - Tresivio Ponte	366 7338007
Taormina	347 4222790
Taranto - Grottaglie	338 2493210
Teramo - Martinsicuro	388 9400461
Torino - Campiglione - Fenile	349 6250546
Torino - Chivasso	011 9172055
Torino - Ivrea	335 7716637
Torino - Nichelino	333 2923955
Trento - Ass.ne Trentina Fibrosi Cistica	340 5228888
Venezia - Mirano	340 1668645

fibrosicisticaricerca.it



Fondazione Ricerca Fibrosi Cistica



fondazioneffrcricerca



Fondazione Ricerca Fibrosi Cistica

Progetto a cura di



## PER DONARE

- Online sul sito: **fibrosicisticaricerca.it**
- Bonifico Unicredit Banca  
(senza commissione presso questi sportelli):  
**IT 47 A 02008 11718 000102065518**
- SWIFT-BIC code (per pagamenti dall'estero)  
**UNCRITM1N58**
- Banco BPM  
**IT 92 H 05034 11708 000000048829**
- c/c postale n. **18841379**
- 5x1000 alla FFC Ricerca n. **93100600233**

In Italia, le donazioni a favore di un Ente del Terzo Settore godono di agevolazioni fiscali.

Per approfondire: **fibrosicisticaricerca.it/sostieni-la-fondazione**  
nella sezione benefici fiscali.



# 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.

