

## NOTA INFORMATIVA

DATA : 22/05/2023

### DISTRIBUIR:

Facultatius CLILAB i Facultatius Clínics (pneumologia, pediatria i ginecologia)

### ASSUMPTE:

Proves moleculars Fibrosi quística (estudi genètic gen *CFTR*)

La Fibrosi quística (FQ) és una malaltia pulmonar caracteritzada per una sudoració salada i secrecions mucoses espesses que resulten en una malaltia multisistèmica, infeccions pulmonars cròniques, diarrea voluminosa i talla baixa. Es tracta d'una malaltia d'origen genètic amb herència autosòmica recessiva, havent-se descrit el gen *CFTR* com a responsable. Tot i ser una malaltia poc freqüent, és una de les més comunes en població caucàsica, ja que aproximadament 1 de cada 25 persones és portadora (no afecta) de la malaltia.

Existeix una mutació altament coneguda que representa més de dos terços dels al·lels mutats a tot el món, denominada deltaF508. No obstant, s'han descrit múltiples variants puntuals, petites deleccions i insercions i grans variants estructurals afectant a *CFTR* associades a FQ.

A dia d'avui, el cribratge neonatal (prova del taló) inclou l'estudi d'aquesta malaltia. No obstant, poden haver-hi casos afectats no diagnosticats i/o història familiar que sigui suggerit de fer estudi molecular.

A CLILAB hi ha disponible la prova de seqüenciació del gen *CFTR* complet:

**750330 – DNA(San)-Fibrosi quística (OMIM 219700) [gen *CFTR*] → Nom catàleg: fibrosi quística PCR**

Aquest estudi està **indicat en cas de pacient amb sospita clínica de FQ**. Permet el diagnòstic de variants puntuals (*missense*, truncants, *nonsense* i indels). Cal tenir en compte que una de les limitacions és que no permet la detecció de variants en el número de còpies (CNVs). En el cas d'identificar una única variant en un pacient amb clínica suggestiva, convindria ampliar l'estudi de variants del número de còpia (ara per ara no tenim cap prova codificada com a tal, es podria fer mitjançant ampliació d'estudi genètic).

La novetat és que hem donat d'alta una nova prova que inclou tan l'estudi del gen complet *CFTR* com l'anàlisi de CNVs:

**750331 – DNA(San)-Fibrosi quística NGS (estat de portador) [gen *CFTR*] → Nom catàleg: Portador fibrosi quística (CFTR: SNV/CNV)**

Aquest estudi estaria **indicat en cas d'interès reproductiu per història familiar** (per exemple, parella amb FQ coneguda i/o portadora) per establir el risc de descendència afectada, ja que permet el cribratge (*a priori*) de totes les variants conegudes.

Ambdues proves estan codificades a Servolab i ara per ara es deriven a Reference Laboratory.

**Signat: Marina Viñas Jornet**