

Fibrosi cistica, rischio infertilità anche per portatori sani

LUNEDÌ 29 MARZO 2010 00:00

SCRITTO DA SEBASTIANA PAPPALARDO



L'alterazione anche di uno solo dei geni coinvolti nella malattia chiamata **Fibrosi Cistica** provoca un peggioramento della qualità degli spermatozoi. Lo sostiene il ricercatore cinese Li. Lo scienziato, assieme alla sua equipe, ha condotto e pubblicato sulla rivista Human Reproduction uno studio sui **portatori sani** di Fibrosi cistica.

Il team di ricercatori ha osservato che l'espressione della proteina CFTR controllata dal gene è associata alla qualità degli spermatozoi. Infatti, in soggetti fertili c'è un'elevata percentuale di spermatozoi che esprimono la proteina (87,9%), al contrario dei soggetti ipofertili per alterazioni degli spermatozoi nella forma, nella motilità e nel numero che la esprimono (<50%).

In caso di **spermiogramma non soddisfacente**, perciò, può essere utile un'**analisi del sangue** per verificare se si è portatori di **fibrosi cistica**. Quando la persona è portatrice di **un solo gene danneggiato** e l'altra copia è normale, si dice che è un **portatore sano** della patologia e le manifestazioni del danno sono di gran lunga inferiori perché la copia del gene sano, in genere, sopperisce alle funzioni che quello mutato non riesce a svolgere.

Nei pazienti affetti da questa malattia, tutte le secrezioni delle ghiandole divengono dense e vischiose, determinando in molti organi un'**ostruzione dei dotti principali**. Di conseguenza, si verificano infezioni polmonari ricorrenti, ostruzioni intestinali, renali e, nell'uomo in particolare, infertilità per **azoospermia ostruttiva**. Gli spermatozoi, infatti, vengono regolarmente prodotti, ma non riescono a spostarsi lungo i dotti a causa della estrema densità dei fluidi dell'apparato riproduttivo e non possono essere eiaculati nel liquido seminale.

Quindi la ricerca di mutazioni a carico del gene CFTR è molto utile per diagnosticare problemi di infertilità. Andrebbe sempre ricercato in caso di **oligoasteneratospermia** come spia della possibilità di essere portatori sani della Fibrosi cistica. Se dall'esame risulta che il paziente è portatore sano, è opportuno che la partner esegua la stessa analisi. Nell'eventualità che anche lei fosse portatrice, i figli avrebbero il 25% di probabilità di nascere affetti da Fibrosi Cistica.