

Sindrome linfoproliferativa legata al cromosoma X

Avere Figli

The XLP Research Trust
60 Winchester Road
Romsey, SO51 8JA
Regno Unito

+44 (0)1794 521077
info@xlpresearchtrust.org
www.xlpresearchtrust.org



ATTENZIONE: Questo foglio informativo è stato creato esclusivamente per scopi accademici e non deve essere considerato alla pari del parere medico. Le informazioni fornite non devono essere usate per diagnosticare o curare un problema di salute o una malattia. Questo documento non sostituisce in alcun modo il personale medico.

Edizione Aprile 2010



Introduzione

La sindrome linfoproliferativa legata al cromosoma X (XLP) è una malattia rara ed ereditaria, pertanto può essere trasmessa di generazione in generazione. Tuttavia, esistono casi in cui un nuovo paziente affetto da XLP viene individuato senza che la storia familiare presenti casi della malattia.

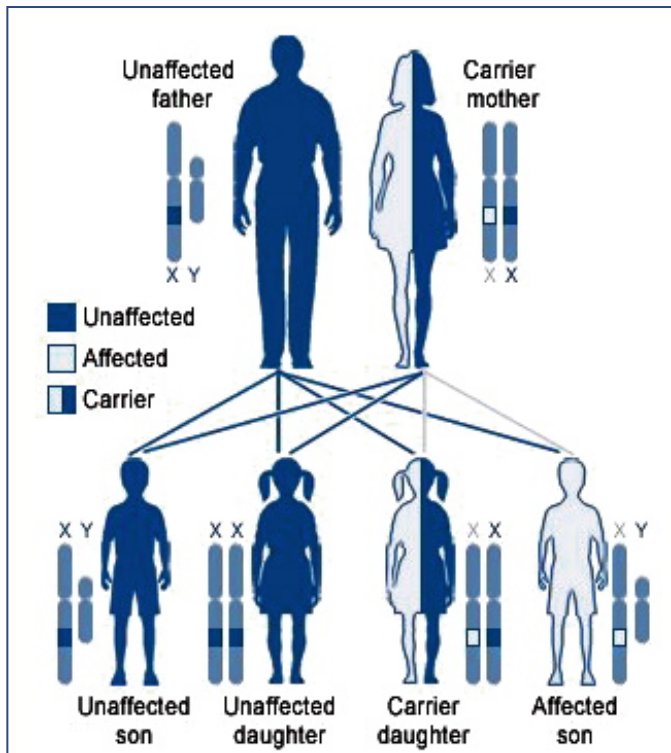
Questo volantino serve a spiegare la probabilità che gli individui affetti dalla XLP hanno di trasmettere la malattia alle generazioni future.

Portatrici sane (donne)

D. Mia figlia è una portatrice sana della XLP. Quante probabilità ha di trasmettere la sindrome ai suoi figli?

R. Se il partner di Sua figlia non è geneticamente affetto da XLP, allora: -per ogni gravidanza esiste 1 possibilità su 4 che dia alla luce:

- un bambino affetto da XLP;
- un bambino non affetto dalla XLP che non trasmetterà la malattia ai suoi discendenti;
- una bambina non affetta dalla malattia ma portatrice sana del gene;
- una bambina non affetta dalla malattia che non trasmetterà la sindrome ai suoi discendenti.



Riassunto. Per le donne portatrici sane della XLP esiste il 50% di probabilità di avere un bambino affetto dalla XLP. Esiste il 25% di probabilità di avere un bambino affetto dalla XLP e il 25% di probabilità di avere una bambina portatrice sana della malattia.

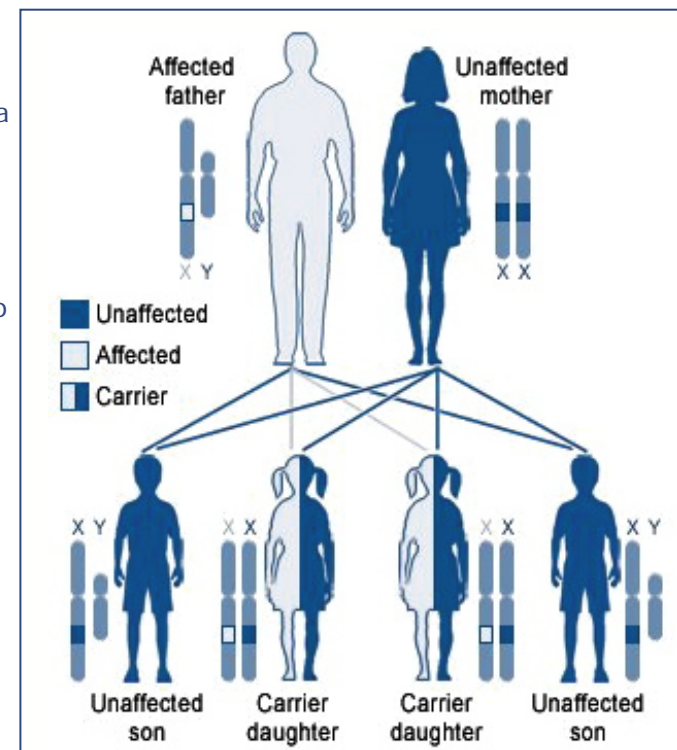
Uomini affetti dalla XLP

D. Mio figlio è affetto dalla XLP. Quante probabilità ha di trasmettere la sindrome ai suoi figli?

R. Una caratteristica sorprendente delle malattie legate al cromosoma X è che i padri non possono trasmettere tratti legati al cromosoma X ai loro figli: non esiste il passaggio da maschio a maschio.

Se la partner di Suo figlio non è una portatrice sana di XLP, allora:

- i bambini non saranno colpiti dalla malattia e non trasmetteranno il gene della XLP ai loro discendenti;
- le bambine saranno tutte portatrici sane di XLP e potranno potenzialmente trasmettere la malattia ai loro discendenti.



Un individuo affetto dalla XLP che ha subito un trapianto di midollo osseo per curare la malattia può tuttavia essere sterile a causa della chemioterapia. È consigliabile rivolgersi al proprio medico di fiducia, il quale richiederà dei test di fertilità.

Test genetici

Grazie ai recenti progressi in campo medico, è ora possibile individuare la XLP prima della gravidanza. La diagnosi genetica preimpianto è un processo che consiste nell'esame della costituzione genetica degli embrioni creati mediante fecondazione assistita (ART), come la fecondazione *in vitro* (IVF), e nella selezione di determinati embrioni non affetti dalla XLP da trasferire nella donna, prima dell'inizio della gravidanza. Si consiglia di ricercare un parere medico al riguardo.