

5. CONCLUSIONS

- L'estudi genètic en pacients afectats de FQ ha evidenciat la elevada heterogeneïtat molecular del gen *CFTR* a la població espanyola.
- L'estratègia amb tècniques de cribatge ha demostrat una bona sensibilitat en la detecció de mutacions *CFTR* i ha permès identificar el 97% dels gens FQ.
- L'espectre mutacional a la població FQ espanyola comprèn més d'un centenar de mutacions majoritàriament puntuals, de les quals únicament dotze tenen una freqüència superior a l'1%.
- La distribució geogràfica de les mutacions no és uniforme, fent necessària la determinació de l'espectre mutacional per a cada regió.
- La taxa mutacional al gen *CFTR* és baixa amb només tres mutacions *de novo* descrites, una identificada en aquest estudi.
- L'assessorament genètic a les famílies ha permès implementar la detecció de portadors i el diagnòstic prenatal, contribuint a reduir el risc de la malaltia a les famílies amb membres afectats de FQ.
- L'estudi de correlació genotip-fenotip, tot i tenir limitacions, permet una aproximació per definir la gravetat de les mutacions i genotips i el seu pronòstic.
- L'estudi de fenotips relacionats amb FQ (infertilitat masculina, pancreatitis crònica i bronquiectàsies) evidència un espectre de mutacions diferent al identificat en pacients FQ amb un alt percentatge de mutacions amb "error de sentit".
- Excepte la infertilitat masculina per l'ABCD, als altres fenotips predominen els genotips amb una sola mutació que suggereix una predisposició dels individus heterocigots a desenvolupar les diferents malalties, probablement, en un context multifactorial.