



MAMMA & FAMIGLIA

ESPERTI & COMMUNITY

INFO UTILI & INTRATTENIMENTO

- PRECONCEPIMENTO
- GRAVIDANZA**
- I TRIMESTRE
- II TRIMESTRE
- III TRIMESTRE
- SALUTE
- ALIMENTAZIONE
- PSICHE
- BELLEZZA E BENESSERE

Radiazioni in gravidanza: tutto quello che c'è da sapere

La super-amniocentesi svela l'80% delle malattie genetiche

La prima ecografia: come si fa e che cosa si vede

Sindrome di Down: che cos'è e come si scopre

Cartella clinica della gravidanza: che cos'è e come si legge?

Gravidanza: in calo i test del Dna

Sviluppo del feto: cosa succede dalla prima all'ottava settimana

Diritti sul lavoro in gravidanza: tutto quello che c'è da sapere

I TRIMESTRE

La super-amniocentesi svela l'80% delle malattie genetiche

MI PIACE 0

17 Dicembre 2014 10:41 _ 0 Commenti

La tecnica del sequenziamento rapido del Dna applicata alla diagnosi prenatale svela maggior parte delle malattie

genetiche rilevabili in utero

Arrivano, grazie a una scoperta italiana, la "super-amniocentesi" e la "super-villocentesi", che consentiranno di passare dal 7% di malattie genetiche finora diagnosticabili grazie a questi esami, all'80%. Sarà, infatti, possibile studiare i dettagli del Dna del feto e fare ricerche mirate, ottenendo una risposta veloce. Una svolta nella diagnosi prenatale.

Uno studio italiano

Il passo in avanti porta la firma di un gruppo di ricercatori della Sidip (Italian College of Fetal Maternal Medicine), il cui studio è stato pubblicato sulla rivista Journal of Prenatal Medicine. Sono state chiamate Next Generation Prenatal Diagnosis (Ngpd) la villocentesi e l'amniocentesi genomica di ultima generazione. I ricercatori della Sidip hanno applicato per primi la Next generation sequencing (Ngs), ossia il sequenziamento rapido mirato del Dna, alla diagnosi prenatale.

Il Dna fetale è svelato

Alvaro Mesoraca, biologo e ricercatore Ngs Sidip, ha spiegato che la Ngs è una tecnica in uso per lo studio delle malattie genetiche. La novità di questa tecnica è che mentre prima si eseguiva la diagnosi di una malattia genetica per volta, oggi con la Ngs vi è la possibilità di verificare simultaneamente centinaia di patologie. L'applicazione della Ngs alla diagnosi prenatale in utero è stata una scoperta eccezionale. Ora il Dna fetale è svelato. Con la Ngpd si ha la possibilità di diagnosticare centinaia di patologie nel campo della **diagnosi prenatale** aumentando in modo incredibile le potenzialità di questo tipo di diagnosi.

Si possono escludere le patologie genetiche

Mentre un tempo le normali amniocentesi e villocentesi erano in grado di analizzare solo il numero dei 46 cromosomi, ha spiegato Claudio Giorlandino, ginecologo, segretario generale della Sidip Italian College of Fetal Maternal Medicine, oggi è possibile studiarne l'intima struttura: se un cromosoma fosse un grattacielo di milioni di piani, l'attuale tecnica dà la possibilità di controllarne ogni singolo mattone. Si possono così escludere, oltre alle anomalie cromosomiche più comuni (come la **sindrome di Down**), anche le più rare e gravissime patologie genetiche, dalle cardiopatie congenite, alle malattie cerebrali, ai nanismi, alle forme di **autismo** conosciute, ai ritardi mentali sindromici e alle centinaia di altri problemi che ogni giorno si scoprono solo dopo la nascita.

Come funziona l'esame

Un software identifica le patologie selezionate analizzando 300 geni che sono coinvolti nella maggior parte delle malattie genetiche rilevabili nell'utero. Il risultato dell'esame viene presentato ai genitori insieme a una consulenza genetica, in modo da poterli aiutare a fare una scelta consapevole e informata. Per ora l'esame sarà a pagamento nei centri e nelle cliniche specializzate.

CERCA NEL SITO

Ricerca avanzata



SPECIALISTI RISPONDONO

Dottressa Alessia Bertocchini
Chirurgo pediatra a Lucca, Pistoia e all'ospedale Meyer...

Dottor Gaetano Perrini
Specialista in ginecologia e ostetricia presso l'...

DOMANDE FREQUENTI

Come si misura la febbre?
Che cosa faccio se il mio bambino ha la febbre alta?
Perché il mio bambino ha sempre la febbre?

INFO UTILI & INTRATTENIMENTO

- ▶ Numeri utili
- ▶ Emergenze
- ▶ Ospedali dei bambini
- ▶ Kit farmaci

IN BREVE

LA PRIVACY È TUTELATA

Il file con tutte le informazioni genetiche, una volta utilizzato, viene distrutto. Questo proprio per evitare un utilizzo non etico di questi dati sensibili.

 MI PIACE 0

VEDI ANCHE



Porta il ferro in tavola per combattere l'anemia in gravidanza

Stanchezza, pallore, irritabilità e fiato corto sono sintomi che in **gravidenza** possono segnalare un problema di anemia da carenza di **ferro**



Agopuntura: utile se il bebè non si gira

Un mese circa prima del parto, il bebè, di solito, compie la classica capriola per prepararsi a nascere. In alcuni casi, però, questo non avviene. Per cercare di evitare il cesareo, **se il...**

Gravidanza: poca vitamina D aumenta rischio carie nel bebè

Poca **vitamina D** in gravidanza è correlata allo sviluppo precoce di carie infantile e all'indebolimento della salute orale del bimbo

Che cosa fare per l'anemia in gravidanza

L'anemia in gravidanza dipende da una carenza di ferro perché l'organismo materno lo deve "cedere" in parte al feto

E TU COSA NE PENSI?

REGISTRATI

MAMMA & FAMIGLIA

- Preconcepimento 6 - 10 anni
- Gravidanza 11 - 16 anni
- Travaglio Mamma & Donna
- Parto Mamma & Lavoro
- Post Parto Diventare Genitori
- Salute Vita di Coppia
- Allattamento Papà
- Svezzamento Famiglia & Società
- Sviluppo
- Puericultura
- 1 - 3 anni
- 3 - 6 anni

COMMUNITY

- Pediatra online
- Gli specialisti rispondono
- Le domande più frequenti
- BimbiSani channel
- Forum
- Sondaggi

INFO UTILI & INTRATTENIMENTO

- Fiabe e canzoncine
- Accessori
- Giocattoli
- Libri e dvd
- Moda
- Alimentazione
- Speciale Giochi
- La Vetrina di Natale
- Kit farmaci
- Info utili
- Curve di crescita e Grafici
- Agende
- Cercanome
- Provati da voi
- Oroscopo

CONTATTI

- Pubblicità
- Chi siamo
- Contattaci