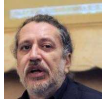


ALTRI ARTICOLI DI
Medicina



Vannoni a processo e pensa alle Europee. Ma è giallo



Spedali Civili: "Stop a trattamenti Stamina". Ma Vannoni accusa: "Decisione"



Nella Biopolis asiatica dove un mega laboratorio con tecnologia italiana lavora sulle...



Diagnosi prenatale, "Amniocentesi e villocentesi: invasive, ma precise"

Sei in: [Repubblica](#) > [Salute](#) > [Medicina](#) > Diagnosi prenatale, "Amniocentesi ...

Commenta | Stampa | Mail

Diagnosi prenatale, "Amniocentesi e villocentesi: invasive, ma precise"

Le analisi che individuano il Dna del nascituro nel sangue della mamma vengono già impiegate in altri paesi come screening limitato alle donne a rischio. Ma da sole non possono fornire risposte definitive
 di **ELVIRA NASELLI**

la Repubblica+
 Leggi il tuo quotidiano in digitale per 3 MESI a soli 9,99€
 LEGGI SUBITO

I più letti

Stasera in tv

Prossimi giorni



CHE cosa chiede una donna incinta ad un'indagine prenatale? Due cose: che non sia rischiosa e il risultato sia certo. Certezza oggi fornita solo dagli esami invasivi che, però, hanno un rischio di aborto che va dallo 0,3% in mani esperte fino all'1%. Per questo, da anni, lo sforzo della scienza è di mettere a punto un test non invasivo. Il più promettente, il Nipt (non invasive prenatal test) si basa sulla ricerca del Dna fetale nel sangue materno, ma i risultati sono considerati ancora parziali dalle maggiori società scientifiche, che ne sconsigliano l'utilizzo come test generalizzato.

INTERATTIVO Amniocentesi e villocentesi, come funzionano

«Il test sul Dna fetale si fa da tempo — premette Claudio Giorlandino, segretario Si-Dip e direttore sanitario di una realtà privata — noi stessi lo offriamo, pur senza consigliarlo. Perché ha ancora troppi errori, visto che il Dna esaminato è quello placentare, e i risultati non sono certi. C'è anche un rischio etico: nonostante il test dia molti falsi positivi, può accadere che una donna con risultato positivo per trisomia 21 decida di abortire senza confermare la diagnosi con amniocentesi, come previsto dalla consulenza genetica. E poi, che senso ha un esame che individua al massimo le trisomie, quando amnio e villocentesi identificano migliaia di patologie genetiche e cromosomiche?».

VIDEO I test davvero sicuri

Concorda Giovanni Monni, responsabile diagnosi prenatale e preimpianto dell'ospedale Microcitemico di Cagliari. «Già con il B test — premette — ovvero translucenza nucale e dosaggio di alcuni ormoni nel sangue materno, c'è un'attendibilità di oltre il 90% nell'individuazione di cromosomopatie. Con l'amniocentesi a 16 settimane o la villocentesi a 11, in mani esperte, si ha la certezza assoluta e un rischio bassissimo di aborto, una donna su 300, almeno nei centri che, come il nostro, fanno oltre 4000 esami

all'anno. Il test sul Dna fetale nel sangue materno, inoltre, ha ancora troppi limiti: se il risultato è positivo va comunque effettuato un esame invasivo per la conferma e poi, mentre ha un'attendibilità elevata, anche del 98%, per la trisomia 21, per altre trisomie, come 13 e 18, la sensibilità scende all'80-90%. Insomma, allo stato attuale delle conoscenze non è un esame alternativo ed è invece un bel business. Ne è prova che non è consigliato come test diagnostico da nessuna società scientifica internazionale».

LEGGI Nella Biopolis asiatica dove un mega laboratorio con tecnologia italiana lavora sulle cellule fetali

Come test di screening, però, viene utilizzato in alcuni paesi. «Negli Stati Uniti — premette Anna Locatelli, direttore Ostetricia e Ginecologia all'ospedale Vimercate-Desio presidio di Carate Giussano — viene offerto a donne ad alto rischio, over 35 o con precedenti bambini con trisomie, o con altri test positivi. Due studi recenti, uno inglese e un altro americano, supportano l'ipotesi di offrirlo anche a donne a basso rischio, mentre in Olanda si è deciso di proporlo in 8 centri pubblici, in una graduatoria crescente di invasività, che vede alla base translucenza nucale ed esame del siero materno e il Nipt, infine villo e amniocentesi. La donna positiva al Nipt deve fare l'amniocentesi, che resta il gold standard».

Più ottimista il genetista Antonio Novelli, coordinatore nazionale citogenetisti Sigu e responsabile Citogenetica dell'istituto Cms Mendel. «Il Nipt ha mostrato grande precisione, il 99% nel valutare il rischio di trisomia 21 - spiega - e poco meno (98) per la trisomia 18. Tale imprecisione è dovuta al fatto che il Dna di origine placentare espone il test a rischi di falso positivo e negativo per discordanze feto placentari. Il test è validato da società scientifiche internazionali e al meeting Acmg americano di questi giorni è stato dimostrato che falsi positivi e negativi sono inferiori che nel Bi test. Il test però non è diagnostico poiché è basato su elaborazione matematica e deve essere offerto con criterio, utilmente affiancato dall'ecografia, e dopo una consulenza genetica che ne esplicita limiti e potenzialità».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Tag

[diagnosi prenatale](#),

[villocentesi](#),

[amniocentesi](#)

(01 aprile 2014)

© RIPRODUZIONE RISERVATA

[Fai di Repubblica la tua homepage](#) | [Mappa del sito](#) | [Redazione](#) | [Scriveteci](#) | [Per inviare foto e video](#) | [Servizio Clienti](#) | [Aiuto](#) | [Pubblicità](#)

Divisione Stampa Nazionale — Gruppo Editoriale L'Espresso Spa - P.Iva 00906801006
Società soggetta all'attività di direzione e coordinamento di CIR SpA