

PERIODO FERTILE  Ampia selezione di articoli per la prima infanzia 

CERCO UN BIMBO GRAVIDANZA IL MIO BAMBINO FECONDAZIONE ASSISTITA

Nome utente Password ACCEDI

Registrazione | Recupera password

HOME SINTOMI CONSIGLI GRAVIDANZA PASSO PASSO MASCHIO O FEMMINA TUTORIAL FORUM

Cerca... »

CREA IL TUO GRAFICO DELLA FERTILITÀ GRAVIDANZA VIA EMAIL AGENDA DELLA GRAVIDANZA IDEE REGALO



I CALCOLATORI DI PERIODO FERTILE

CALCOLA IL PERIODO FERTILE	QUANDO AVERE RAPPORTI
CALCOLA LE SETTIMANE DI GRAVIDANZA	CALCOLA LA DATA DEL PARTO
CALCOLA IL PESO FETALE	QUANTO DIVENTERÀ ALTO ?

LE SETTIMANE DI GRAVIDANZA	I MESI DI GRAVIDANZA
MAMME DEL...	ELENCO LISTE DI NASCITA

CORRISPONDENZA MESI E SETTIMANE DI GRAVIDANZA

TUTTO SULL'ALLATTAMENTO

CHIEDI ALL'ESPERTO

Allegri Briganti ABBIGLIAMENTO BAMBINI SHOP ONLINE

La super amniocentesi e la super villocentesi. Cosa sono?

Gen 15, 2015 - Gravidanza - Amniocentesi, Gravidanza, Ngpd

Tweet

Periodo Fertile

Grandi novità nell'ambito della **diagnosi prenatale**. Si parla infatti di una vera e propria nuova generazione **Next Generation Prenatal Diagnosis (Ngpd)**.

Sappiamo che se una coppia desidera sapere con **certezza** se il nascituro è affetto dalle più comuni patologie cromosomiche, deve affrontare un esame prenatale invasivo (amniocentesi o villocentesi). Le altre tecniche di diagnosi prenatale non invasive attualmente a disposizione, non garantiscono infatti al momento un risultato certo.

Sono ora a disposizione dei genitori in attesa di bebè la super amniocentesi e la super villocentesi.

Di che cosa si tratta?

Sono entrambi metodi di diagnosi prenatale di tipo invasivo. L'amniocentesi ha un rischio di abortività compreso tra lo 0,1% e lo 0,2% se fatto da medici esperti. La villocentesi di 0,5%.

La modalità di prelievo dei campioni da valutare rimane la medesima. Quindi **per la mamma che si sottopone all'esame a livello pratico non cambia nulla**.

Cambia radicalmente invece la modalità di analisi dei campioni prelevati.

Ricordo che:

- La villocentesi consiste nel prelievo di una piccola quantità di tessuto placentare (i villi coriali) e si esegue tra l'11° e la 13° settimana di gravidanza.
- L'**amniocentesi** consiste nel prelievo di piccolissime quantità di liquido amniotico tra la 16° e la 18° settimana di gravidanza.

Una normale amniocentesi e una normale villocentesi permettono di diagnosticare solo il 7% di tutte le patologie genetiche conosciute.

Ora grazie al lavoro di ricercatori italiani della Sidip (Italian college of fetal maternal

medicine) presentato sul Journal of Prenatal Medicine, attraverso questi due esami "super" è possibile arrivare alla individuazione dell'80% delle malattie genetiche diagnosticabili.

La super amniocentesi e villocentesi vengono definite **Next Generation Prenatal Diagnosis (Ngpd)**.

Non vanno a vedere semplicemente la struttura e il numero dei cromosomi (come nelle classiche amniocentesi e villocentesi) **ma vanno ad indagare sui singoli geni conosciuti**. Analizzano non solo errori macroscopici sul cariotipo ma anche piccoli "errori" come microdelezioni, microduplicazioni e mutazioni al singolo gene.

La Ngpd pertanto permette di valutare la presenza non solo patologie legate alle comuni anomalie cromosomiche ma anche le malattie genetiche rare tra cui quelle cardiovascolari, neurologiche e scheletriche. Permette inoltre di capire se il feto è semplicemente portatore di una determinata patologia genetica.

Tutto ciò è reso possibile dalle tecniche di analisi del DNA che negli ultimi anni hanno fatto passi da gigante. La recente introduzione della NGS (Next Generation Sequencing) permette di analizzare tutto il DNA codificante (sono circa 19 000 geni attualmente conosciuti).

Le Ngpd invece di indagare tutti i 19000 geni si limitano ad analizzarne 300 in modo da coprire ben l'80% delle 6760 patologie attualmente conosciute (contro il 7% delle amniocentesi e villocentesi normali).

Questo sistema in base ai dati forniti dagli autori dello studio, permette di individuare **quasi tutte le patologie che hanno una frequenza inferiore a un caso su 50 000**.

L'esito di tale esame deve in ogni caso sempre essere abbinato a una consulenza genetica completa che può chiarire ogni dubbio alla coppia in merito a una indagine molecolare così ampia e complessa.

Quanto costa e quanto si attende per il risultato?

Costa circa il doppio delle normali amniocentesi e villocentesi, circa 1500 euro.

Si ha un esito di base nel giro di una giornata mentre per la risposta completa occorrono al massimo due settimane.

Dove si può effettuare?

Al momento è possibile solo in **centri privati**. Trovate informazioni complete sul sito ufficiale di questa metodica: www.ngpd.it

A chi è consigliata?

Non ci sono limiti particolari di età. Si consiglia a chi in famiglia ha familiarità per una determinata patologia o quando gli esami ecografici o ad esempio l'ultrascreen effettuato fanno ipotizzare l'esistenza di qualche problema.

Considerazione etiche

Questa metodologia permette in teoria di sapere tutto sull'individuo.

Subentrano però delle implicazioni etiche non indifferenti. Vogliamo proprio sapere tutto del nostro genoma o di quello del nostro figlio?

Essere a conoscenza ad esempio che io o mio figlio siamo predisposti ad ammalarci un giorno di una determinata patologia può essere una informazione che può migliorare la nostra qualità di vita oppure no? E se questo potesse causare discriminazioni? Come ad esempio in ambito lavorativo?

Per questo i ricercatori hanno posto dei limiti ben precisi. La super amniocentesi e super villocentesi o NGPD non devono:

- indagare su errori genetici che non determinino un quadro clinico correlato ben preciso e conosciuto.

ULTIME NOTIZIE

Forum Ultimi post Tags



- indagare sui SNPs (*single Nucleotide Polymorphism*) che indicano la mera predisposizione all'insorgenza di malattie degenerative o tumorali
- indagare su patologie compatibili con una qualità di vita normale o accettabile, come molti stati morbosi quali diabete, ipertensione e malattie metaboliche.
- indagare su malattie ad insorgenza tardiva, come l'Alzheimer.

Sul sito NGPD.it si legge:

Mai sconfinare nel pericolo di una deriva eugenetica cioè nel rischio di volere solo un figlio assolutamente perfetto

Le indagini debbono essere limitate ad investigare sulla esistenza di patologie severe, certe e ad esordio immediato. Debbono poi ricercare quei difetti che possono giovare di un intervento immediato alla nascita, una correzione o di un trattamento che migliori la qualità di vita del nascituro. ”

Riferimenti:

Giorlandino C., Mesoraca A., Bizzoco D., Dello Russo C., Cima A., Di Giacomo G., Cignini P., Padula F., Dugo N., D'Emidio L., Brizzi C., Raffio R., Milite V., Mangiafico L., Coco C., Carcioppolo O., Vigna R., Mastrandrea M., Mobili L.

Introducing the next generation sequencing in genomic amnio and villous sampling. The so called "Next Generation Prenatal Diagnosis" (NGPD) - Journal of Prenatal Medicine vol. 8 (no. 1-2) 2014

Link utili: www.ngpd.it

Ogni giovedì, puntualmente, tante novità. Iscriviti alla newsletter ora:

La tua email:



Ti potrebbe interessare



Che cos'è l' amniocentesi

L'amniocentesi è un esame prenatale invasivo che serve per diagnosticare eventuali anomalie fetali dovute...



UltraTest: esame ecografico precoce e non invasivo

L'UltraTest è un esame ecografico che si effettua tra l'11° e la 13° settimana di gravidanza. Il...



Amniocentesi addio, tra pochi anni un test affidabile ma meno invasivo

L' amniocentesi è un esame prenatale invasivo che consiste per diagnosticare eventuali anomalie cromosomiche...



Esame del sangue per diagnosticare la sindrome di Down in gravidanza: a quando gratis in Italia?

Sono sempre più frequenti nuove tecniche che permettono con buona accuratezza di diagnosticare con buon...



Quale esame prenatale fare per avere la certezza di un bimbo sano? Risponde la genetista

Buongiorno sono una mamma di un bimbo di quasi 4 anni, ora sono di nuovo in attesa. A 13 settimane...