

SALUTE LA CHIAMANO GIÀ SUPER-AMNIOCENTESI

SARÀ IN GRADO DI SVELARE FINO ALL'80% DI PATOLOGIE

RIVOLUZIONE NELLA DIAGNOSI PRENATALE

di Damiano Ruggiero

La gioia di mettere al mondo una nuova vita è il desiderio di ogni coppia, oggi, attraverso la Next Generation Sequencing (NGS) si possono verificare simultaneamente centinaia di patologie, ottenendo risposte velocissime e precise

Tuttavia durante la gravidanza esiste ancora il timore che questa esperienza cruciale possa nascondere un risvolto inaspettato e spiacevole: da un piccolo difetto congenito a una menomazione più invalidante, da un'anomalia a una malformazione grave. Oggi che la genetica ha compiuto passi importanti e che le potenzialità diagnostiche sono piuttosto estese, è consigliabile eseguire una Diagnosi Prenatale non solo per le donne di età superiore ai 35 anni, ma anche alle giovanissime mamme, in quanto la probabilità di difetti congeniti e particolari sindromi non dipende esclusivamente dall'età.

Proprio in questi giorni sono state presentate a Roma delle novità in campo medico-scientifico che riguarderanno l'amniocentesi e la villocentesi.

Il passo in avanti porta la firma di un gruppo di ricercatori italiani della Sidip (Italian college of fetal maternal medicine), il cui studio è stata pubblicato sulla rivista Journal of prenatal medicine, e permetterà

di passare dal 7% fino all'80% di malattie genetiche diagnosticabili. Sarà infatti possibile, attraverso la Next Generation Sequencing (NGS), ossia il sequenziamento rapido e dettagliato del Dna fetale, verificare simultaneamente centinaia di patologie, ottenendo delle risposte velocissime e precise.

Mentre un tempo le normali amniocentesi e villocentesi erano in grado di analizzare solo il numero dei 46 cromosomi - ha spiegato Claudio Giorlandino, ginecologo e segretario generale della Sidip - oggi è possibile studiarne l'intima struttura. Si possono così escludere, oltre alle anomalie cromosomiche più comuni, anche le più rare e gravissime patologie genetiche, dalle cardiopatie congenite, alle malattie cerebrali, dai nanismi, alle forme di autismo conosciute e ai ritardi mentali sindromici. Le cosiddette "super-amniocentesi" e "super-villocentesi" possono essere effettuate dall'undicesima alla sedicesima settimana di gestazione, con un rischio minimo di abortività che si aggi-

ra tra lo 0,1% e lo 0,3% e vengono eseguite esclusivamente da centri privati a un costo di circa 1.500 euro.

Un'obiezione si pone spontanea: attraverso il costante perfezionamento degli esami per accertamenti sempre più approfonditi, sussiste il pericolo di determinare una deriva eugenetica?

A questo quesito Paolo Scollo, presidente della Società italiana di ginecologia e ostetricia (Sigo), tiene a precisare che l'obiettivo dei ginecologi non è quello di puntare al bambino "perfetto", bensì favorire il semplice sviluppo scientifico. ■



SALUTE LA CHIAMANO GIÀ SUPER-AMNICENTESI

