

Salute Oltre alle anomalie cromosomiche più comuni, questo nuovo esame può rilevare

UN BAMBINO SANO: IL SOGNO DI OGNI

La super-amniocentesi, che per ora si può effettuare solo in centri privati, è in

Sono in costante aumento le donne che partoriscono dopo i 35 anni e, di conseguenza, sono sempre di più quelle in dolce attesa che si sottopongono a esami in grado di diagnosticare eventuali problemi del feto, che aumentano quando la gestante è in età avanzata. Non a caso la frase più frequente sulla bocca delle future mamme è: «Non importa se il bebè sarà maschio o femmina... Quel che conta è che sia sano».

A questo proposito è bene segnalare una novità, presentata recentemente a Roma, che può "rivoluzionare" la diagnostica prenatale. Si tratta di una scoperta tutta italiana ribattezzata "super-amniocentesi", perché in grado di diagnosticare dal 60 all'80 per cento delle patologie di cui il feto potrebbe essere affetto contro il 7 per cento delle malattie finora diagnosticabili.

Una diagnosi di ultima generazione

È un'amniocentesi o villocentesi genomica di ultima generazione, definita *Next generation prenatal diagnosis* (Ngpd), che si basa sull'analisi del Dna fetale.

A mettere a punto questa tecnica è stato un gruppo di ricercatori della Società scientifica Sidip Italian College of fetal maternal medicine, che ha pubblicato uno studio sulla rivista scientifica *Journal of prenatal medicine*.

A sottolineare i vantaggi della super-amniocentesi è il segretario generale della Sidip, Claudio **Giorlandino**: «La novità deriva dall'applicazione alla diagnosi prenatale della



CURE E DIALOGO

È dovere del ginecologo che ha in cura la futura mamma informare lei e il padre del bambino riguardo a tutti gli esami e a tutte le indagini che consentono di individuare eventuali problemi del feto. Anche perché, se non lo facesse e nel caso nascesse un bambino con qualche anomalia, la responsabilità di non aver esposto correttamente ai genitori tutto quanto era possibile fare, ricadrebbe su di lui.

recente tecnica del sequenziamento rapido del Dna, finora utilizzata negli adulti. Mentre la normale amniocentesi è in grado di analizzare solo il numero dei cromosomi, oggi con la nuova tecnica è possibile studiarne l'intima struttura», spiega l'esperto.

Per dirla con una metafora, è come se le indagini tradizionali contassero il numero dei grattacieli in una città, mentre la nuova non solo può vederne

i piani ma addirittura esaminarne i mattoni che li costituiscono.

«Così si possono escludere, oltre alle anomalie cromosomiche più comuni, anche le più gravi e rare patologie genetiche, dalle cardiopatie congenite alle malattie cerebrali, ai nanismi, alle forme di autismo conosciute, ai ritardi mentali. È un passo avanti notevole: ricordo che oggi il 20 per cento dei bambini ricove-

rati in ospedale entro il primo anno di vita rivela come causa una malattia genetica», sottolinea il professor **Giorlandino**.

Si possono studiare ben 300 geni

Come dichiarato dagli esperti, la possibilità di trasferire la lettura del genoma dall'adulto al feto può essere una svolta epocale. Scopriamo allora come funziona la Ngpd.

le più rare malattie genetiche, dalle cardiopatie ai problemi cerebrali, alle forme di autismo

FUTURA MAMMA È ANCORA PIÙ VICINO

grado di diagnosticare dal 60 all'80 per cento delle eventuali patologie del feto

«L'analisi è mirata allo studio di circa 300 geni che possono dar luogo a 12mila mutazioni e che sono alla base della maggior parte delle malattie genetiche rilevabili nell'utero (cardiovascolari, scheletriche, malformative, neurologiche)», risponde il dottor Alvaro Mesoraca, biologo e ricercatore della Sidip, che spiega: «L'obiettivo è quello di diagnosticare dal Dna fetale le malattie certe che abbiano un'incidenza fino a un caso su 30mila nati, grazie a un software che le identifica».

L'analisi viene effettuata dall'undicesima alla sedicesima settimana di gestazione. Il rischio di abortività connesso, precisano i ricercatori, è molto basso: da 0,1 a 0,2 per cento. Tale rischio è presente anche in donne che non si sottopongono a esami invasivi.

Attualmente la super-amniocentesi si effettua in alcuni centri privati italiani. Sono stati già effettuati più di mille esami il cui il costo è di circa 1.500 euro, il doppio rispetto all'amniocentesi tradizionale. Ricordiamo che l'amniocentesi è un esame che consiste in un prelievo di liquido amniotico dall'utero.

Con questa tecnica è possibile ottenere campioni biologici che consentono di fare la diagnosi prenatale. Con l'analisi del liquido prelevato si stabilisce una "carta d'identità" cromosomica che permette di diagnosticare eventuali anomalie fetali.

È un esame importante per individuare problemi cromosomici come la sindrome di Down, le malattie ereditarie dell'embrione e diverse patologie del sistema nervoso centrale. L'amniocentesi si

consiglia soprattutto alle donne oltre i 35 anni, perché con l'età aumentano i casi di trisomia 21.

I genitori devono essere ben informati

E ancora riguardo allo stato di salute del nascituro il professor **Giorlandino** afferma: «Sempre meno donne si accontentano di avere informazioni probabilistiche derivanti da costosi screening commerciali, del tutto generici, incerti e limitati a sospettare solo l'esistenza di tre o quattro patologie cromosomiche, come la sindrome di Down. Le famiglie che vogliono essere informate correttamente sullo stato di salute del nascituro, devono sapere che da oggi la scienza permette, in larga misura, di dare risposte certe fin dal terzo mese di gravidanza tramite una semplice villocentesi o, durante il quarto mese, con una banale amniocentesi. I medici stessi, sotto la spinta delle ultime pronunce della Cassazione, sono obbligati a informare correttamente i genitori che esiste la possibilità di "sapere". Noi ginecologi sappiamo bene che, oramai, la responsabilità di una nascita di un figlio affetto da una delle centinaia di patologie genetiche ricade su di noi allorché, invece di informare sulle reali potenzialità diagnostiche della scienza, avessimo prescritto imprecisi test di screening, orientando impropriamente la scelta dei genitori che, come vuole il legislatore, deve essere libera, informata e consapevole», conclude il Segretario generale della Sidip.

di **Cristina Mazzantini**
rubrichevero@gvperiodici.com

POCHE SEMPLICI REGOLE PER EVITARE IL MAL DI SCHIENA QUANDO SI È IN DOLCE ATTESA

Sedute comode anche con l'ingombro del... pancione

Se si continua ad andare in ufficio anche in dolce attesa occorre qualche attenzione in più. Per evitare mal di schiena, gambe gonfie e disturbi vari, ecco cinque consigli.

1 Regolate bene la sedia in modo da mantenere la schiena dritta e prevenire così i dolori. Adattate l'altezza della seduta in modo da avere le ginocchia leggermente più in basso rispetto al bacino. In questo modo la schiena tenderà ad assumere naturalmente la posizione corretta.

2 È bene usare una pedana su cui poggiare i piedi. Con questo semplice accorgimento si favorisce il ritorno del sangue dalle gambe al cuore, prevenendo il gonfiore alle caviglie, disturbo frequente in gravidanza. È importante assicurarsi che, anche con la pedana, le ginocchia risultino più basse rispetto al bacino.

3 È necessario tenere la testa dritta. Pertanto collocate lo schermo del computer in modo da avere il capo ben dritto. Il monitor troppo basso o troppo alto, infatti, obbliga a tenere il collo piegato, con il rischio di tensioni muscolari.

4 Fate delle pause e alzatevi spesso, così da permettere ai muscoli delle gambe di sciogliersi riattivando la circolazione. Meglio ancora se farete qualche passo sulle punte dei piedi e sui talloni.

5 Si potrebbe avere anche qualche problema di vista, legato ai cambiamenti durante la gestazione. Quindi: fate riposare anche gli occhi, ogni ora, distogliendoli dal computer. Volgete lo sguardo verso un punto lontano senza però mettere a fuoco un'immagine precisa. Eseguite qualche lenta rotazione degli occhi, prima in un senso e poi nell'altro.



VERO 79