



Con la super-amniocentesi la diagnosi prenatale è di ultima generazione

A proporla sono gli esperti dell'Italian College of Fetal Maternal Medicine

Applicare le tecniche di sequenziamento rapido del Dna alla **diagnosi prenatale**: era questo l'obiettivo dei ricercatori della Sidip – l'Italian College of Fetal Maternal Medicine – che in uno studio pubblicato sul *Journal of Prenatal Medicine* hanno descritto quella che è stata battezzata **Next Generation Prenatal Diagnosis** (Ngpd), la **super-amniocentesi genomica** di ultima generazione che permette di identificare centinaia di **patologie genetiche** da cui il feto potrebbe essere affetto o di cui potrebbe essere portatore. Gli stessi esperti della Sidip ne hanno parlato nel corso di una conferenza stampa organizzata a Roma, precisando come la Ngpd permetterà di passare dal 7% di malattie genetiche fino ad oggi diagnosticabili con le classiche amniocentesi e villocentesi a un ben più cospicuo 80%.

"Sempre meno donne – ha sottolineato Claudio Giorlandino, segretario generale Sidip - 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". Il ginecologo ha spiegato che mentre le amniocentesi e villocentesi classiche permettono di analizzare solo il numero dei cromosomi le tecniche di sequenziamento consentono di analizzarne la struttura e di escludere, così, sia le anomalie cromosomiche più comuni sia **patologie genetiche più rare** e gravissime che fino ad oggi potevano essere scoperte solo dopo la nascita. Qualche esempio? Le cardiopatie congenite, le malattie cerebrali, i nanismi, ma anche le forme note di autismo.

La maggiore novità di questa tecnica è che permette di **indagare contemporaneamente** la presenza di **centinaia di patologie**. In questo modo, ha spiegato il biologo Alvaro Mesoraca, ricercatore Sidip, "si è aumentata di molto la potenzialità della diagnosi prenatale. Abbiamo messo a punto un software validato CE che identifica le patologie selezionate da diagnosticare sul feto. La Ngpd – precisa Mesoraca – prevede lo studio di circa 300 geni che sono alla base della maggior parte delle malattie genetiche rilevabili in utero: patologie cardiovascolari, scheletriche, malformative, neurologiche".

"Abbiamo provato ad applicare per primi la Ngs alla diagnosi prenatale in utero ed è stata una scoperta eccezionale, senza precedenti", ha sottolineato il biologo. "Noi ginecologi – ha concluso Giorlandino – sappiamo bene che, oramai, la responsabilità di una nascita di un figlio affetto da una delle centinaia di patologie genetiche ricade su noi stessi 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".

Foto: © CLIPAREA.com - Fotolia.com

di red. (06/11/2014)

Tags : amniocentesi diagnosi prenatale Next Generation Prenatal Diagnosis sidip malattie genetiche

how to spend it

DA DOMANI IN EDICOLA CON IL SOLE 24 ORE. SCOPRI DI PIÙ

riferimenti utili

Asl e Ospedali | Farmacie | Aziende

TROVA UN MEDICO O UNA CURA

CERCA UN MEDICO

specializzazione | provincia | VAI

CERCA UNA CURA

mal di testa.. | VAI

powered by abcsalute.it

i più letti

Oggi | Settimana | Mese

1. Con il lavoro su turni il cervello è più a rischio
2. Staminoli embrionali: prima sperimentazione su un uomo negli Usa
3. Se lo stomaco è vuoto si fanno scelte migliori
4. Aromi e spezie fanno buoni (e sani) i cibi
5. Produzione di mielina: studiosi italiani scoprono nuovo meccanismo

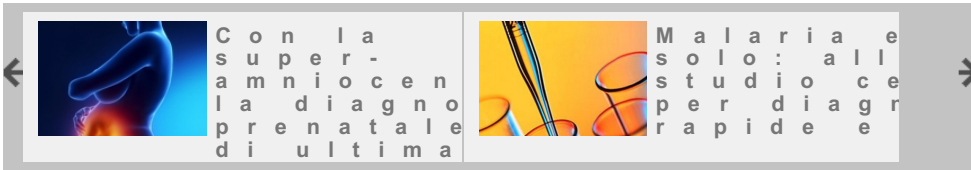
Professioni 24

Tutta l'informazione professionale del Sole 24 ORE quando vuoi, dove vuoi!

Consiglia Una persona consiglia questo elemento. [Iscriviti](#) per vedere cosa consigliano i tuoi amici.

Tweet 1

© RIPRODUZIONE RISERVATA



Lascia un commento

Nome Email

Testo



Commenta

Scrivi le due parole

I commenti sono editati da parte della redazione.



Aggiornato alle 12:46 del 06/11/2014

- Seguiaci anche tramite Feed RSS

Salute24

[Chi Siamo](#)
[Condizioni di Utilizzo](#)
[Comitato Scientifico](#)

salute

[genitori e figli](#)
[mentecorpo](#)
[alimentazione](#)
[lei e lui](#)
[età d'argento](#)
[charity](#)
[puntomalattie](#)
[cuore](#)
[oncologia](#)
[bioetica](#)

biotech

[diagnostica](#)
[genetica](#)
[scienze della vita](#)
[corpo e tecnologia](#)
[innovazioni](#)

farmaceutica

[pharmalab](#)
[sperimentazioni](#)
[benessere e cosmetica](#)
[dipendenze](#)
[agenda](#)

saluteconomia

[economia](#)
[legislazione](#)
[diritti del malato](#)
[sport e doping](#)

Riferimenti Utili

[Associazioni di Categoria](#)
[Aziende Biotech](#)
[Aziende Farmaceutiche](#)
[Biotech Europa](#)
[Centri Biotech](#)
[Centri di Eccellenza per Patologie](#)
[Farmacie](#)
[Ospedali](#)
[Pronto Soccorso](#)
[Società Scientifiche](#)
[Volontariato](#)

Specialista

[Nutrizione e metabolismo](#)
[Neurologia-SM](#)
[Fecondazione Assistita](#)
[Malattie rare](#)
[Alimentazione](#)
[Chirurgia pediatrica](#)
[Allergologia](#)
[Neonatologia](#)
[Pediatria](#)
[Ginecologia](#)

I contenuti di Salute24 hanno scopo puramente divulgativo e non possono in alcun modo sostituirsi a valutazioni di un medico o a diagnosi mediche.

I contenuti di Salute24 non sono da intendersi come riferimenti, linee guida o come inviti all'esecuzione o all'omissione di atti medici e non medici di qualsiasi tipo e/o all'esecuzione o all'omissione di trattamenti di qualsiasi tipo e/o all'assunzione di comportamenti di qualsiasi tipo.

Salute24 declina pertanto qualsiasi responsabilità per danni a cose o a persone derivanti dall'applicazione diretta o indiretta di qualsiasi informazione presente nel proprio portale, e raccomanda quindi ai suoi visitatori di consultare il medico.

Il Sole **24 ORE**

GRUPPO24ORE >



News Quotazioni

Inserisci i termini da cercare...

Cerca

P.I. 00777910159 - © Copyright Il Sole 24 Ore - Tutti i diritti riservati
[Privacy Policy](#)

> Per la tua pubblicità sul sito: [Websystem](#)

> Fai di questa pagina la tua homepage

Web2PDF

converted by [Web2PDFConvert.com](#)