

Salute . Medicina . Arriva la 'super-amniocentesi', svela il Dna fetale e l'80% delle malattie genetiche

😊 33 % 😞 33 % 🙄 33 %

# Arriva la 'super-amniocentesi', svela il Dna fetale e l'80% delle malattie genetiche

Annunci Google

### Apply For Disability

Find Out If You May Qualify For Up To \$2,642/mo in Disability Benefits  
[www.disabilityapprovalguide.com](http://www.disabilityapprovalguide.com)

### Have An Invention Idea?

Find Companies That Can Help Market and Sell Your Invention Here  
[www.inventmyidea.com](http://www.inventmyidea.com)

### Quality You Can Taste

Try Hunt's 100% Natural Tomatoes Peeled With The Flashsteam® Process  
[www.hunts.com](http://www.hunts.com)

Mi piace

Condividi

0

Tweet

1

+1

Consiglia



**Articolo pubblicato il: 04/11/2014**

Arrivano, grazie a una scoperta italiana, la 'super-amniocentesi' e la 'super-villocentesasi', che consentiranno di passare dal 7% di malattie genetiche finora diagnosticabili grazie a questi esami, all'80%. Una svolta nella diagnosi prenatale, che si deve alla possibilità di studiare da oggi in poi il Dna fetale. Il passo in avanti porta la firma di un gruppo di ricercatori della Sidip (Italian College of Fetal Maternal Medicine), che l'hanno presentata oggi a Roma. Next Generation Prenatal Diagnosis (Ngpd): così sono state chiamate la villocentesi e l'amniocentesi genomica di ultima generazione attraverso le quali, solo oggi, si possono identificare centinaia di patologie di cui il feto potrebbe essere affetto o portatore.

I ricercatori della Sidip, il cui studio è stata pubblicato sulla rivista 'Journal of Prenatal Medicine', hanno applicato per primi la Next generation sequencing (Ngs), ossia il sequenziamento rapido del Dna, alla diagnosi prenatale, mettendo a punto quella che poi è stata denominata Ngpd. "Mentre un tempo le normali amniocentesi e villocentesi, tecniche che oggi ormai non comportano più nessun rischio, erano in grado di analizzare solo il numero dei 46 cromosomi - ha spiegato Claudio Giorlandino, ginecologo, segretario generale della Sidip Italian College of Fetal Maternal Medicine - oggi è possibile studiarne l'intima struttura: se un cromosoma fosse un grattacielo di milioni di piani, l'attuale tecnica dà la possibilità di controllarne ogni singolo mattone. Si possono così escludere, oltre alle anomalie cromosomiche più comuni, anche le più rare e gravissime patologie genetiche, dalle cardiopatie congenite, alle malattie cerebrali, ai nanismi, alle forme di autismo conosciute, ai ritardi mentali sindromici e alle centinaia di altre sorprese che ogni giorno si scoprono dopo la nascita".

"La Ngs (Next Generation Sequencing) - ha spiegato Alvaro Mesoraca, biologo e ricercatore Ngs Sidip - è una tecnica in uso per lo studio delle malattie genetiche. La novità di questa tecnica è che mentre prima si eseguiva la diagnosi di una malattia genetica per volta, oggi con la Ngs vi è la possibilità di verificare simultaneamente centinaia di patologie. Abbiamo provato ad applicare per primi la Ngs alla diagnosi prenatale in utero ed è stata una scoperta eccezionale, senza precedenti. Ora il Dna fetale è svelato. Con quella che noi abbiamo chiamato Ngpd si ha la possibilità di diagnosticare centinaia di patologie nel campo della diagnosi prenatale. 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 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".

"Sempre meno donne - aggiunge Giorlandino - 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 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", conclude.

 Mi piace  Condividi  0  Tweet  1  +1  Consiglia

TAG: [amniocentesi](#), [Dna](#), [feto](#), [malattie genetiche](#)

#### Annunci Google

##### Is He Cheating On You?

Enter His Email Address. Find Pics & Profiles From 70+ Social Networks  
[spokeo.com/Cheating-Spouse-Search](http://spokeo.com/Cheating-Spouse-Search)

##### Free Downloadable Videos

Download The Most Viewed End Time Bible Prophecy Videos Online Today!  
[www.worldslastchance.com](http://www.worldslastchance.com)

##### La Legge di Attrazione

Come Agisce la Legge di Attrazione? La Risposta All'Interno Ti Colpirà!  
[leggedellattrazione.com](http://leggedellattrazione.com)

##### Start Download

Download Now for Free. Start Here!  
[www.download.flvrnner.com](http://www.download.flvrnner.com)

## Commenti

Per scrivere un commento è necessario registrarsi ed accedere: [ACCEDI](#) oppure [REGISTRATI](#)

### In Evidenza

#### PA Informa

 Al via PA Informa, un nuovo canale informativo Adnkronos


Tutte le categorie

 Fonti Ministeriali



 Ora anche in versione App e eBook il Libro dei fatti 2014, il bestseller che da 24 anni racconta l'Italia e il mondo



 Lavora con Adnkronos, invia la tua candidatura



 Premio EY all' "imprenditore dell'anno", un riconoscimento all'intraprendenza, alla creatività e all'impegno



 Premio 'Terna 06'



**A Venezia il congresso nazionale Uiltec**



**Pensa oggi a cambiare il clima di domani**



**Lampedusa si candida per ospitare i Mondiali giovanili di vela del 2018**



**A Genova il congresso di Cardiologia riabilitativa e preventiva**



**Il futuro dell'azienda? Tra persone e robot**



**"Duetti d'autore" al Festival del Cinema di Roma**



**XXXIV Congresso nazionale della Federazione medico sportiva italiana**



**Da Tiepolo a Carra', esposte a Milano 23 opere delle fondazioni bancarie**



**Euro fondi news**



**L'Europa nel Lazio, un'opportunità di crescita**



**Amore, Salute e Lavoro: nasce l'oroscopo di Adnkronos**



**Prevention and Research**

This content requires the Adobe Flash  
Player. [Get Flash](#)



Seguici



Fatti

Soldi

Salute

Intrattenimento

Magazine

Sostenibilità

Immediapress

Multimedia

AKI

Palazzo dell'Informazione



© 2014 GMC S.A.P.A. di G.P. Marra - Piazza Mastai, 9 - 00153 Roma  
partita IVA 0145141006 - codice fiscale e Registro Imprese di Roma 02981990589  
copyright - disclaimer - privacy - gruppo adnkronos - contatti - archivio