

Abbonati subito!
Il Sole 24 ORE BUSINESS CLASS



Milano
15°
(cambia)

Il Sole **24 ORE**
ITALIA & MONDO

Giovedì • 06 Novembre 2014 • Aggiornato alle 13:06

NEW How To Spend It
Professioni e Imprese24
Banche dati
Versione digitale

English version
Formazione Eventi
Servizi

f t g+ s

HOME **ITALIA & MONDO** NORME & TRIBUTI FINANZA & MERCATI IMPRESA & TERRITORI NOVA24 TECH PLUS24 RISPARMIO COMMENTI & INCHIESTE STRUMENTI DI LAVORO **STORE24** Acquista & abbonati

Italia Mondo24 Europa USA Americhe Medio Oriente e Africa Asia e Oceania Sport

Notizie ▶ Italia

Rivoluzione nella diagnosi prenatale: arriva la «super amniocentesi» che stanca l'80% delle malattie

di [Manuela Perrone](#) 4 novembre 2014

Tweet 5 Consiglia 165 g+1 0 My24



(Corbis)

Una super amniocentesi in grado di stanare oltre 12mila mutazioni di quasi 300 geni, ovvero l'80% delle patologie che potrebbero affliggere il bambino, dalla fibrosi cistica alle talassemie, dalle displasie scheletriche a malattie neurologiche come la sindrome di Rett, fino ad alcune forme di autismo. Allargando a dismisura lo spettro di informazioni a disposizioni delle coppie in attesa di un figlio, che finora potevano conoscere in fase prenatale appena il 7% delle malattie. Si chiama Ngpd, Next Generation Prenatal Diagnosis, la nuova metodica sviluppata da un

gruppo di ricercatori italiani della Sidip, l'Italian College of fetal maternal medicine, e oggi disponibile presso cinque centri a Roma, Milano, Bari, Catania e Umbertide (Perugia). Il costo è intorno ai 1.500 euro, a carico della paziente. Che in pochi giorni può ricevere la mappatura del genoma del feto, filtrata secondo criteri di targetizzazione prefissati («etici», dicono i medici coinvolti) e avere una consulenza del genetista per capire il responso e operare una scelta consapevole. Una rivoluzione nella diagnosi prenatale.

Come è nata la Ngpd

La nuova tecnica, presentata oggi a Roma e descritta sul Journal of prenatal medicine, prende le mosse dagli enormi progressi compiuti dalla genomica negli ultimi anni e applica al feto il sequenziamento rapido del Dna finora utilizzato negli adulti. Primo firmatario dell'indagine, il ginecologo Claudio Giorlandino, che parla di «scoperta rivoluzionaria» e la spiega così: «Usando una metafora, è come se finora fosse possibile studiare un grattacielo soltanto contando il numero dei piani, laddove i piani sono i cromosomi, mentre ora possiamo controllarne ogni singolo mattone». Il risultato è che con l'amniocentesi o la villocentesi tradizionale è possibile escludere con certezza soltanto le anomalie cromosomiche come la sindrome di Down (che però riguarda appena lo 0,15% dei nati e viene rilevata nell'1,5% delle amniocentesi), mentre con la Ngpd «riusciamo a individuare anche le più gravi patologie genetiche», dice Giorlandino. Precisando: «Le malattie genetiche sono rare ma i malati sono tanti: su cento nati, a un anno quasi otto manifestano anomalie. In Italia tre milioni di persone sono portatrici di una malattia genetica».

Le malattie diagnosticabili

I N Q U E S T O A R T

Argomenti: Sanità | Claudio Giorlandino | Pietro Cignini | Perugia | Alvaro Mesoraca | Prenatal | Paolo Scollo | Roma | Società italiana di ginecologia e ostetricia

COME RAGGIUNGERE I VOSTRI CLIENTI IN TUTTO IL MONDO.

FedEx. Solutions powered by people.

Per saperne di più ▶ **FedEx** Express

U L T I M I D I S E



BERLINO
Germania paralizzata dallo sciopero dei treni, Deutsche Bahn va dal giudice
di Roberta Miraglia



SUD AMERICA
Venezuela ed Ecuador, un pre-accordo
di Roberto Da Rin

Le possibilità offerte dal sequenziamento del genoma sono teoricamente infinite. «Ma il rischio - riconosce Giorlandino - è che vogliamo sapere troppo. Abbiamo allora introdotto precisi criteri per restringere il campo delle malattie diagnosticabili, sviluppando un software di targetizzazione dei disordini genetici fetali». Una selezione anche «etica», perché «sarebbe inaccettabile indagare su condizioni che non rilevano sul piano della salute ma anche inutile, perché bisogna che ci si concentri solo sullo studio delle patologie più concrete che possono determinare una problematica vera e propria per il nascituro». Di qui la scelta - spiega il biologo Alvaro Mesoraca, che lavora nel centro romano privato di cui Giorlandino è direttore sanitario, «di rilevare mutazioni genetiche responsabili di malattie note che abbiano un'incidenza fino a un caso ogni 20mila nati». Una volta effettuato l'esame e informata la coppia, il file con tutte le informazioni viene distrutto per evitare, spiega Giorlandino, «un utilizzo non etico di questi dati sensibili».

Rischio di abortività crollato allo 0,1%

Certamente a monte deve esserci la scelta di sottoporsi al prelievo del liquido amniotico tramite villocentesi all'11esima settimana di gravidanza o tramite amniocentesi tra la 16esima e la 18esima. Scelta che molte donne rifiutano di fare, spesso anche per paura di perdere il bambino. Ma il ginecologo Pietro Cignini, esperto di diagnosi prenatale, chiarisce: «Il rischio di abortività dell'1% è obsoleto e anacronistico: si riferiva a 30 anni fa, quando non c'era il supporto ecografico, quando gli aghi erano molto più spessi e quando l'esperienza degli operatori era esigua. Oggi gli ultimi studi randomizzati dimostrano che le percentuali di rischio sono di gran lunga inferiori: 0,1% per l'amniocentesi e 0,2% per la villocentesi. Di fatto non c'è una differenza statisticamente significativa con il rischio di abortività che si corre senza sottoporsi ad alcun esame».

«Nessuna deriva eugenetica»

La Ngpd apre scenari totalmente inediti che faranno discutere. «Non si punta assolutamente al "bambino perfetto"», afferma però Paolo Scollo, presidente della Società italiana di ginecologia e ostetricia (Sigo). «Il nostro dovere di ginecologi è quello di fornire alle donne e alle coppie più informazioni possibili». Perché c'è un risvolto medico-legale di cui non si può non tenere conto: le sempre più numerose sentenze (tre in particolare della Cassazione civile: n. 2354/2010, n. 16754/2012 e 27528/2013) che individuano come cruciale il ruolo dell'informazione completa e aggiornata alla coppia per non ledere il diritto all'autodeterminazione e consentire scelte consapevoli. Imponendo ai ginecologi di informare correttamente sulle tecniche di diagnosi prenatale esistenti e persino su eventuali carenze di quelle utilizzate. Resta poi ai futuri genitori ogni decisione finale, che sicuramente si fa sempre più informata ("sapere" permette anche di intervenire prontamente alla nascita, ad esempio nel caso di malformazioni cardiache). Ma la decisione si fa anche più difficile, perché corre sul crinale sottile e ambiguo della differenza tra "bambino perfetto" e "bambino sano".

CLICCA PER CONDIVIDERE



©RIPRODUZIONE RISERVATA

COMMENTA LA NOTIZIA

Leggi e scrivi

TAG [Sanità](#), [Claudio Giorlandino](#), [Pietro Cignini](#), [Perugia](#), [Alvaro Mesoraca](#), [Prénatal](#), [Paolo Scollo](#), [Roma](#), [Società italiana di ginecologia e ostetricia](#), [Italian College](#), [Certamente](#), [Sidip](#), [Corte di Cassazione](#)

ANNUNCI GOOGLE

Freddo e neve in arrivo

Previsioni a 15 giorni su 3bmeteo Previsioni più Precise. Visita Ora!
www.3bmeteo.com

Lascia il primo commento a questo articolo



CONSIGLIO UE
Eurogruppo, Padoan: sono tranquillo, dialogo con commissione Ue continua



MANAGER E IMPRENDITORE
Montezemolo, una carriera lunga oltre 40 anni
di [Monica D'Ascenzo](#)



PARLAMENTO IN SEDUTA COMUNE
Per la Consulta Sciarra (Pd) e Bariatti (FI), per il Csm Zaccaria (M5S): ecco i nomi in corsa per superare lo stallo



IL 26 ASSEMBLEA DEGLI AZIONISTI
Montezemolo dalla Ferrari ad Alitalia: il Cda lo designa presidente - Una carriera lunga quarant'anni
con un articolo di [Monica D'Ascenzo](#)

Tutto su Notizie?

Mi piace 4,9mila

I P I Ù L E T T I

OGGI CONDIVISI VIDEO FOTO MESE

- 1 La Croazia trivella l'Adriatico, l'Italia è ferma - Il Sole 24 ORE
- 2 Stress da lavoro? Peggiora con la crisi - Stress da lavoro? Sono in tanti a - Il Sole 24 ORE
- 3 Emergenza pioggia a Roma, chiuse e riaperte varie stazioni della Metro - Il Sole 24 ORE
- 4 Professionisti / Il nuovo regime dei minimi
- 5 Pos / Credito d'imposta allo studio
- 6 Ecco le regole Ue / Non fumare

Scrivi il tuo commento

Accedi

Registrati

Entra nella community per lasciare un commento

Leggi [Termini e condizioni](#)

Leggi [Regole della Community](#)

Invia

Permalink

<http://www.ilssole24ore.com/art/notizie/2014-11-04/rivoluzione-diagnosi-prenatale-arriva-s>

S H O P P I N G



Guida Pratica Per Le Aziende 2014
Contabilità e bilancio - Adempimenti per...

€ 28,99
Iva Inc.



Collegio Sindacale
Disciplina civilistica dell'organo di...

€ 26,99
Iva Inc.

D A N O N P E R D E R E

Commenti&Inchieste

Video

Foto

I più letti

Il meglio dai blog



Il Sole **24 ORE**

Quotidiano politico economico e finanziario □ Fondato nel 1865

SEGUI SU:



CERCA

Keywords



GRUPPO24ORE

SEZIONI

CANALI

STRUMENTI

SERVIZI

LINK UTILI

[Sito corporate](#)

[Contatti](#)

[Redazione online](#)

[Professioni e Imprese 24](#)

[Formazione e eventi](#)

[Radio 24](#)

[Il Sole 24ORE Finanza](#)

[Il Sole 24ORE P.A.](#)

[Radiocor](#)

[24 ORE Cultura](#)

[Eventiquattro](#)

[System24 Pubblicità](#)

[Back To Work 24](#)

[Italia&Mondo](#)

[Norme&Tributi](#)

[Finanza&Mercati](#)

[Impresa&Territori](#)

[Nova24 Tech](#)

[Plus24 Risparmi](#)

[Commenti&Inchieste](#)

[Strumenti di Lavoro](#)

[Moda24](#)

[Motori24](#)

[Luxury24](#)

[Viaggi24](#)

[Casa24plus](#)

[Salute24](#)

[ArtEconomy24](#)

[Job24](#)

[Shopping24](#)

[America24](#)

[Diritto24](#)

[Edilizia&Territorio](#)

[Sanità](#)

[Stream24](#)

[Blog](#)

[L'Esperto Risponde](#)

[Argomenti del Sole](#)

[Versione digitale](#)

[Banche Dati](#)

[Newsletter](#)

[RSS](#)

[Meteo](#)

[iPad](#)

[Finanza & Mercati per iPad](#)

[La Vita Nuova](#)

[Abbonamenti](#)

[Assicurazione.it](#)

[Offerte di lavoro](#)

[Tutti i servizi](#)

[Pubblicità Tribunali e P.A.](#)

[AfricaTimesNews](#)

[Il Gastronomo](#)

[AGI China24](#)

[Guida Affari](#)

[Pagine Gialle](#)

[Pagine Bianche](#)

[Tutto Città](#)

[Audiweb](#)

[OPA](#)

[El Economista](#)

[Head Hunter Experteer](#)

[SOS Tariffe](#)

[Confronta conti](#)

[Assicurazioni Auto](#)

[Genertel](#)

[La Nuvola Italiana](#)

[RetImpresa](#)

