

Salute  
**Salute: arriva 'super-amniocentesi', svela Dna fetale e 80% malattie**



4 novembre 2014

Panorama / Scienza / Salute / Salute: arriva 'super-amniocentesi', svela Dna fetale e 80% malattie



**ADNKRONOS**

Roma, 4 nov. (AdnKronos Salute) - Arrivano, grazie a una scoperta italiana, la 'super-amniocentesi' e la 'super-villocentesì', 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.

© Riproduzione Riservata

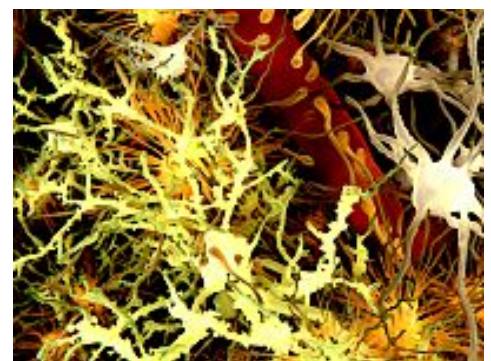
## Scelti per te



Crystal Meth, la droga (quasi) perfetta flagella la Germania



Carne e cancro: nuovo studio conferma il legame



Svelato il legame tra Alzheimer e sindrome di Down

Recommended by 

## Commenti

Devi accettare i cookie di terzi nel tuo browser per commentare usando questo plug-in sociale.



Aggiungi un commento...

Commenta usando...

 Plug-in sociale di Facebook

## In Evidenza



### Panorama d'Italia

Vi aspettiamo a Catania dal 5 all'8 Novembre



### ActionAid

L'istruzione è un rimedio per combattere la povertà



### Il mondo in primo piano



### "Transcendence", con Johnny Depp

Guardalo in streaming



### Misteri e mandanti

Chi ruba i Kinder Bueno dei VIP?

## PANORAMA

News Sport Economia Mytech Musica Cinema Televisione Cultura Scienza Società Oroscopo Magazine Blog Foto Video Archivio Icon



**ABBONATI**  
**IN EDICOLA**