

ALTRI ARTICOLI DI
Gravidanza e Parto



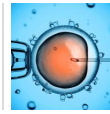
1 **"Arriva la 'super-amniocentesi': svela l'80% delle malattie"**



2 **Depressione post-partum senza tabù, un convegno per dire alle madri "non vergognatevi"**



3 **Partorisce un bimbo dopo il trapianto di utero: in Svezia il primo caso al mondo**



4 **Eterologa, molte associazioni contro i paletti nelle linee guida e nelle scelte delle...**

Ricarica almeno 10 €. Con Vodafone hai fino a 14€ in buoni OVS

Ricarica ora >



Solo online

OVS

Sei in: [Repubblica](#) > [Salute](#) > [Benessere Donna](#) > [Gravidanza e Parto](#) > "Arriva la 'super-amniocentesi': ...

Stampa | Mail

+1 1 | Tweet 1 | Consiglia 26 | indoona

"Arriva la 'super-amniocentesi': svela l'80% delle malattie"

La scoperta dei ricercatori italiani del Sidip, Italian college of fetal maternal medicine. Grazie a tecnica sequenziamento rapido Dna applicata a feto

Lo leggo dopo



L'immagine di un feto di 14 settimane

ROMA - E' una svolta nella diagnosi pre natale. Un gruppo di ricercatori italiani ha scoperto la 'super-amniocentesi e la 'super-villocentes', che consentiranno di passare dal 7% di malattie genetiche finora diagnosticabili grazie a questi esami, all'80%. Ora sarà possibile studiare i dettagli del Dna del feto. 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.

Il sequenziamento del Dna. 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 battezzata 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 - spiega 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".

Possibilità di verificare centinaia di patologie. "La Ngs (Next generation sequencing) - spiega 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".

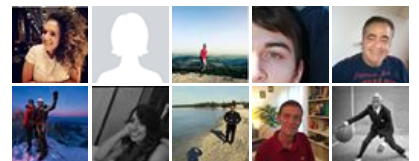
La Repubblica+ | DEEZER

3 MESI di sfoglio e musica a soli 19,99€

Trovaci su Facebook

La Repubblica Mi piace

la Repubblica piace a 1.979.569 persone.



Plug-in sociale di Facebook

TOP VIDEO

by Taboola



Il ritorno di Anna Marchesini: "Non so ancora perché si sta in vita"



Il mistero della biancheria, la confessione dei mommoni

Lo stato di salute del nascituro. "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.

TAG **feto, amniocentesi, villocentesi, diagnosi prenatale**

(04 novembre 2014)

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Consiglia 26 persone consigliano questo elemento. [Iscriviti](#) per vedere cosa consigliano i tuoi amici.

g+ 1

Tweet 1

PUBBLICA QUI LA TUA INSERZIONE PPN



FREE Guida Lonely Planet
Scarica la guida e comincia a viaggiare!
Lasciati ispirare
www.lonelyplanet/Malta.it



Allarme in Africa
Per proteggere un bambino rimasto solo serve il tuo aiuto
[Sostieni a distanza](#)



Offerte Meridiana fly
Vola per destinazioni Nazionali, Europee a prezzi low cost!
meridiana.it/Offerte-Voli



Portogallo, vento forte in pista: atterraggi estremi



Ai panda non piace la medicina: la lotta con il veterinario è comica

I più letti

Il giorno della fiducia a Letta, fallisce faccia a faccia Alfano-Berlusconi"/

Berlusconi, Giunta dice sì a decadenza. Lui: "Decisione indegna per eliminarmi"/

M5S alla 'ex Paola De Pin: "Venduta". Lei scoppia in lacrime, Letta la difende"/

Il Pd cresce al 32% e Forza Italia crolla"/

La classifica degli ospedali: i top al Nord. In Toscana cure migliori. Napoli maglia nera"/

Madagascar, italiano uno dei tre linciati. Sospettati di traffico di organi"/

Crisi Pdl, stop a nascita nuovo gruppo. Berlusconi: "Decadenza, non sarò in giunta"/

Dissidenti, vertice notturno con Alfano E Berlusconi convoca a sorpresa i suoi"/

Imu, riammessa modifica Pd su case di lusso L'altolà del Pdl: "Nessun passo indietro"

Denunciati cinque saggi di Letta "Hanno truccato i concorsi"/

Stasera in tv

Prossimi giorni



ALLE ORE 21:10

Questo nostro amore 70, seconda puntata della fiction con Anna Valle e Neri Marcorè: anticipazioni



ALLE ORE 21:15

Die Hard – duri a morire, Bruce Willis perseguitato da Jeremy Irons

Guida Tv

- ▶ Programmi Tv
- ▶ Gossip e personaggi
- ▶ Ascolti tv



ilmiolibro

ebook



TOP EBOOK
Emarginati, matti e bizzarri nel Medioevo
di Massimo Laviani, Felice Zadra



LIBRI E EBOOK
La superiorità culturale della sinistra
di Giorgio Africano

