



Rassegna Stampa



donna che fa prelievo

I TRIMESTRE

Anomalie cromosomiche: gli esami non invasivi che le predicono



04 Aprile 2013 09:56_0 Commenti

La villocentesi e l'amniocentesi sono gli unici esami che individuano con certezza le anomalie cromosomiche. Ma alcuni test sul sangue possono dire se è il caso di eseguirli

Fino a oggi la villocentesi e l'amniocentesi sono gli unici esami disponibili per avere informazioni certe sul profilo cromosomico e genetico del bambino, però con un rischio di aborto (1 caso ogni 150-200 circa). Tanti sono i tentativi di ricercatori che negli ultimi anni si sono impegnati a mettere a punto nuovi test di diagnosi prenatale, in particolare di **anomalie cromosomiche**, non invasivi. Ma spesso si tratta di esami predittivi, ovvero che indicano soltanto se il rischio di malattie o **anomalie cromosomiche** è alto o basso, e che richiedono quindi poi ancora la conferma con gli esami invasivi, la villocentesi e l'amniocentesi. La strada verso un abbandono assoluto della villocentesi e dell'amniocentesi quindi è ancora lunga.

Safe test

Si esegue alla clinica ostetrica e ginecologica dell'università di Perugia. In pratica, con un semplice esame del sangue, la cui attendibilità è ottimale ed eseguibile dalla 12ª settimana (con risultati nel giro di 15 giorni) è possibile sapere se il bambino nascerà senza le principali **anomalie cromosomiche** senza mettere a rischio la salute della mamma e del feto. Si possono però individuare solo la trisomia 21 (**sindrome di Down**), la trisomia 18 (sindrome di Edwards, che provoca malformazioni e ritardi nella crescita), la trisomia 13 (sindrome di Patau che causa ritardo mentale), le anomalie legate ai cromosomi sessuali (per esempio, la sindrome di Turner o la sindrome di Klinefelter). Questo esame, comunque, non sostituirà al 100 per cento l'amniocentesi o la villocentesi in quanto appunto è limitato allo studio di soli cinque cromosomi (13, 18, 21 e quelli sessuali, X e Y). Pertanto, sarà un esame che viaggerà in parallelo a esse, che saranno sempre necessarie per lo studio degli altri cromosomi (per esempio, il cromosoma 11).

Smart test

Acronimo per Simple maternal antenatal rapid Test, presto potrebbe rientrare nello screening prenatale per la diagnosi delle malattie e anomalie cromosomiche, in particolare della sindrome di Down. È stato messo a punto e brevettato da ricercatori dell'Isn, Istituto di scienze neurologiche del Cnr, Consiglio nazionale di ricerche, sezione di Catania. Non ha la presunzione di sostituire l'amniocentesi ma soltanto di rientrare nello screening materno per la diagnosi prenatale. Lo SmarTest, infatti, non è un esame diagnostico ma predittivo, cioè indica soltanto se il rischio di malattie o anomalie cromosomiche è alto o basso. In base al risultato il ginecologo potrà quindi consigliare o meno l'amniocentesi. Lo SmarTest ha una buona attendibilità (circa il 90%) e attualmente non fornisce falsi positivi o negativi; si tratta inoltre di un esame completamente esente di rischi per la madre e per l'embrione perché si esegue tramite un prelievo di sangue venoso della gestante tra la 15ª e la 18ª settimana di gravidanza. Lo SmarTest al momento non è ancora disponibile quindi non si può richiedere in nessun ospedale o struttura sanitaria italiani. I ricercatori rimangono in attesa che il brevetto venga acquisito e commercializzato su scala nazionale.

Harmony test

Avallato dalla comunità scientifica internazionale, individua, con un'elevata accuratezza, la presenza delle trisomie fetali più frequenti, attraverso un semplice esame del sangue. Con un tasso di falsi positivi di 50 volte inferiore a quello degli attuali esami di screening, Harmony Test riduce in maniera significativa il rischio che una gestante venga indirizzata inutilmente a sottoporsi a un approfondimento diagnostico invasivo come l'amniocentesi. L'esame ha dimostrato un'attendibilità superiore al 99% nel rivelare la trisomia 21 (Sindrome di Down) e rispettivamente del 98% e 80% nel rilevare le trisomie 18 e 13 (Sindrome di Edwards e Sindrome di Patau). Le gestanti potranno sottoporsi al test a partire dalla decima settimana di gravidanza e avranno il risultato in 15 giorni. Harmony test è stato introdotto in Europa e il Cam, Centro Analisi Monza, è la sede italiana.

Praena Test

È un esame del sangue, da eseguire tra la 12^a e la 14^a settimana di gestazione, in grado di diagnosticare la sindrome di Down, la cui certezza oggi si ha soltanto effettuando la villocentesi o l'amniocentesi. In Italia, però, questo esame rivoluzionario non è ancora disponibile; il test infatti è in commercio al momento solo in alcuni Paesi europei, come Germania, Svizzera e Austria. I risultati hanno dimostrato una buona attendibilità diagnostica (99,8 per cento) di questa tecnica, simile a quella della villocentesi e dell'amniocentesi. Ma, a differenza di questi esami, il Praena Test non è invasivo ed è tempestivo. Infine, i falsi positivi, cioè i soggetti sani diagnosticati invece come malati, del Praena Test si aggirano intorno al 2,1 per cento.

In Olanda le anomalie genetiche gravi

In Olanda, per esempio, si sta studiando come poter rilevare in maniera precoce anomalie genetiche gravi come l'emofilia per i maschi, la distrofia muscolare di Duchenne e, sembra, anche la sindrome di Down, la sindrome di Patau e di Edwards. Anche in questo caso si preleva un campione di sangue materno dopo solo 6-8 settimane di gravidanza e, utilizzando alcune sonde genetiche e molecolari, si identifica il Dna del feto. I risultati, attendibili all'80%, possono essere disponibili già nel giro di 24-62 ore.

IN BREVE

CHE COS'È LA SINDROME DI PATAU

La sindrome di Patau o trisomia 13 è una malattia genetica molto rara che colpisce soprattutto le femmine. Il cariotipo presenta tre copie del cromosoma 13 invece delle normali due. Si possono avere diversi disturbi: labioschisi e palatoschisi, polidattilia (dita delle mani e dei piedi in sovrannumero), occhi piccoli, ritardo psicomotorio, cardiopatia, encefalopatia. La maggior parte dei bambini muore entro i primi tre mesi di vita.

