



EDITORIALI / GRAVIDANZA / NEWS

## Test del Dna circolante: “Troppi falsi positivi? No, l’affidabilità resta alta”

4 aprile 2014 0 commenti di [Silvia Manzani](#)

Il genetista Lamberto Camurri, che Romagna Mamma [aveva intervistato](#) mesi fa sulla novità del test del DNA circolante nel sangue materno, smentisce le dichiarazioni del segretario nazionale della Società Italiana di Diagnosi Prenatale e Medicina Materno-Fetale Claudio Giorlandino, che nei giorni scorsi ha lanciato l’allarme sui troppi – a suo parere – falsi positivi.

Dottore, dove sta la verità?

“Nei giorni in cui Giorlandino ha parlato di falsi positivi, in Italia ci sono stati due meeting con Thomas Musci dell’Università della California, durante i quali sono stati presentati i dati dello studio NEXT effettuato negli Stati Uniti su 16mila casi, il primo

studio sulla popolazione generale di gestanti di ogni età, dai 18 ai 48 anni. La ricerca, che ha verificato le gravidanze fino alla nascita, ha definito come l’affidabilità del test, in particolare per la Trisomia 21, sia molto alta. Si parla di sei falsi positivi su 10mila”.  
Un buon dato, quindi...



“Assolutamente sì, soprattutto se paragonato ad un altro studio congiunto italo – americano concluso recentemente sui campioni di trofoblasto delle villocentesi, che ha dato un risultato di otto falsi positivi su 10mila casi. Il che rende, in questo ambito, i limiti dei due test sovrapponibili a causa della comune origine placentare del DNA, per quanto sia necessario ribadire che quello del DNA circolante, a causa della elaborazione matematica che lo accompagna, non ha valore diagnostico ma identifica un rischio”.

Una donna in gravidanza, però, si trova forse un po' smarrita davanti a proposte così diverse...

“Infatti il colloquio pre test, che i pareri delle società scientifiche ribadiscono, deve informare su tutte le opzioni di diagnosi fetale, invasive e no, a cui si adeguano le esigenze psicologiche e cliniche delle pazienti. Lo standard migliore di informazioni genetiche ad oggi sta nella analisi genetica su cellule di liquido amniotico e bisogna sempre sottolineare come il test del DNA circolante sia valido soprattutto per il rischio di trisomie 21; per le trisomie 18 e 13 l'associazione con l'ecografia orienta rispetto a possibili falsi positivi (e negativi). E come il test vada accompagnato da una consulenza genetica. Si tratta di un esame non invasivo molto rassicurante nell'ottica di una non diagnosticità”.

Quindi, nonostante Giorlandino parli di un 75% di falsi positivi e di interruzioni volontarie di gravidanza su feti sani, la richiesta sta aumentando?

“Il dato è sbagliato, il test ha ormai raggiunto i 500 mila casi e i falsi positivi sono quelli che abbiamo citato; se qualche paziente, spaventata, ha interrotto gravidanze senza anomalia significa che era stata abbandonata a se stessa dal medico, privata della consulenza e degli strumenti di verifica. Sì, la richiesta aumenta in modo progressivo. E' evidente che la selezione sta anche nel costo del test, ancora piuttosto alto. Numerose pazienti scelgono il test su DNA circolante dopo che il test combinato, o bi-test, rivela un rischio collocabile per così dire in una zona grigia, quindi il test sul DNA viene consigliato come approfondimento ulteriore. Però è sempre più frequente la scelta di sostituire la parte biochimica del bi-test con il nuovo test del DNA, abbinato quindi all'ecografia. Insomma, si stanno facendo progressi. Inutile davvero creare falsi allarmismi”.