

**GENTE SALUTE** UN NUOVO METODO DIAGNOSTICA LE MALATTIE PRENATALI

# MAMMA SENZA PAURA CON UN SOLO TEST

«HARMONY È UN ESAME DEL SANGUE CHE "VEDE" LA SINDROME DI DOWN», DICE L'ESPERTA. «È QUASI INFALLIBILE»



di Paola Occhipinti

**Q**uegli esami che le future mamme affrontano sempre con il patema forse non saranno più necessari. Finalmente anche in Italia le donne in dolce attesa possono contare su un semplice prelievo di sangue per controllare che il feto non presenti le principali malattie cromosomiche. Fino a oggi, infatti, l'unico strumento diagnostico per stabilirle erano l'amniocentesi e la villocentesi, esami in grado di eseguire una mappatura completa di tutti i 46 cromosomi, ma che implicano un rischio, seppur limitato, di aborto.

«Eseguito a partire dalla decima settimana di gravidanza, l'Harmony test è in grado di individuare le trisomie fetali più comuni, ossia quelle patologie caratterizzate dalla presenza di un cromosoma in più», spiega la dottoressa Maria Verderio, specialista in Ostetricia e ginecologia certificata della Fetal medicine foundation. «La sua attendibilità è altissima: circa il 99 per cento nel rilevare la trisomia 21, la più comune e nota come Sindrome di Down (che interessa un neonato su 700) e rispettivamente del 98 e dell'80 per cento nel rilevare le trisomie 18 e 13, ossia Sindrome di

**PRECISO E SICURO**  
Una futura mamma si sottopone all'Harmony test che diagnostica le patologie genetiche con un esame del sangue. Il test si può fare nei centri Cam in Italia ([www.cam-monza.it](http://www.cam-monza.it)).

Edwards e Sindrome di Patau, entrambe caratterizzate da malformazione multiple e associate a una elevata abortività spontanea. Negli altri Paesi europei e nel mondo l'Harmony test è già utilizzato con grande successo: il campione di sangue viene spedito in California per essere analizzato e il referto è disponibile dopo 15 giorni».

Ma quali sono le garanzie di questo test? «È un esame estremamente preciso. Per fare un paragone, altri test non invasivi come il dual test o il test combinato (che consiste nella misurazione della traslucenza nucale e nella valutazione della concentrazione nel sangue materno di due metaboliti, Bhcg e PAPP-A), eseguiti nel primo trimestre, hanno un'attendibilità inferiore e presentano circa il 10 per cento di errore. Ma ciò che davvero fa la differenza è che con questo esame il numero di falsi positivi è 50 volte inferiore a quello degli attuali esami di screening».

A chi è consigliato? «Innanzitutto alle donne con gravidanze ad alto rischio: a partire dai 35 anni, alle don-



**IL PATRIMONIO GENETICO**  
Un "pancone" in bella vista, davanti c'è una fiala. Il patrimonio cromosomico del nascituro fino a ora si verificava con villocentesi e amniocentesi. Il nuovo Harmony test individua le trisomie fetali più comuni.

ne che hanno già eseguito un test di screening che ha evidenziato un rischio aumentato di trisomia o che hanno già avuto un bambino affetto. I vantaggi sono presenti anche per le donne che hanno una storia ostetrica travagliata alle spalle, come problemi di infertilità, ricorso alla fecondazione assistita o aborti spontanei plurimi. In tutti questi casi il test garantirebbe risultati affidabili senza correre il rischio di perdere la gravidanza per una procedura invasiva [villocentesi ed amniocentesi ndr].

Dove si esegue? «Attualmente il test è eseguibile soltanto nelle strutture Cam in Italia ([www.cam-monza.com](http://www.cam-monza.com)), ma è auspicabile che a breve sia disponibile negli ospedali e in altri laboratori di analisi».

È a carico del servizio sanitario nazionale? No, è a carico del paziente come lo sono l'amniocentesi e la villocentesi se eseguite sotto i 35 anni».

La controindicazione sembra essere una sola. «Non può essere eseguito su gestazioni gemellari», conclude la dottoressa Verderio. ●

## LE TECNICHE TRADIZIONALI

### AMNIOCENTESI O VILLOCENTESI?

**S**ono esami diagnostici prenatali invasivi (a destra, un'ecografia 3d) che vengono offerti dal Sistema sanitario nazionale alle donne maggiori di 35 anni per diagnosticare anomalie cromosomiche e genetiche. La villocentesi si effettua tra la 10ª e 12ª settimana e consiste nell'aspirazione di tessuto dai villi coriali, la parte fetale della placenta. L'amniocentesi si effettua intorno alla 16ª settimana e consiste nell'aspirare liquido amniotico. Per entrambi il rischio di aborto è intorno a 1 ogni 150 casi, ma con una differenza: se c'è un'anomalia e si interrompe la gravidanza, dopo l'amniocentesi si deve affrontare un parto abortivo. Dopo la villocentesi si può fare un raschiamento.

