

UN SEMPLICE ED EFFICACE TEST GENETICO PER LE TRISOMIE

Paolo Macca, Irene Carunchio



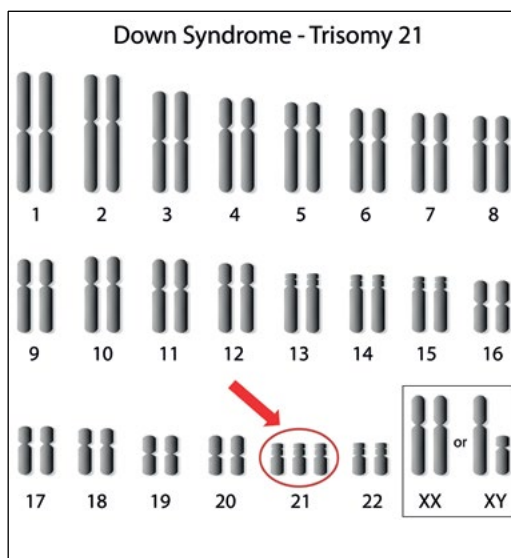
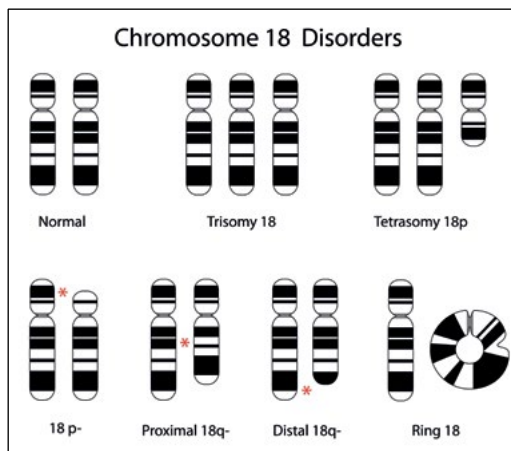
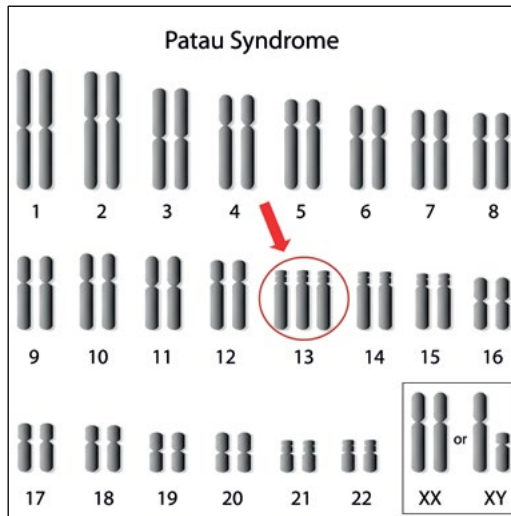
Ogni anno si verificano nel nostro paese circa 500.000 nascite e a circa il 10% di esse, poiché relative a donne al di sopra dei 35 anni di età, viene offerta la diagnosi citogenetica prenatale finalizzata al controllo della sindrome di Down e delle altre sindromi da anomalie cromosomiche. Tuttavia poiché il prelievo necessario per questa diagnosi, la villocentesi o l'amniocentesi, si associa a un rischio di aborto valutabile intorno allo 0,5%, lo screening citogenetico prenatale di massa non è proponibile e ciò ha stimolato la ricerca di nuove metodologie non invasive da utilizzare nella diagnosi prenatale di queste malattie.

La presenza di cellule fetali dal sangue materno fu prospettata già a partire dalla fine degli anni '60, quando alcuni scienziati riportarono nella letteratura specialistica la presenza in campioni ematici, prelevati alle donne in gravidanza, di cellule in cui era presente il cromosoma

Y, che è caratteristico degli individui di sesso maschile. Da allora numerosi gruppi di studiosi hanno rivolto la loro attenzione al reperimento e allo studio di questo materiale fetale che si trovava in circolo insieme al sangue materno.

Dopo il primo periodo in cui si studiarono le cellule fetali vere e proprie, l'attenzione si rivolse al DNA libero che si trova nel circolo ematico materno che, pur essendo presente in piccolissime quantità, è facilmente distinguibile, perché ha caratteristiche che per il 50% derivano dal padre.

Recentemente, dopo lunga sperimentazione, è stata messa a punto un'analisi che, proprio mediante la selezione e l'analisi del DNA fetale presente nel circolo materno, consente di diagnosticare le principali trisomie cromosomiche, come la trisomia 21, che è la più frequente e meglio conosciuta come sindrome di Down, la trisomia 13 e la trisomia 18.



Questa analisi è decisamente più accurata del semplice bitest, che fino ad oggi era l'unico test possibile da sangue materno, ma che è solo un test di screening con valenza di tipo statistico in quanto non analizza materiale che proviene direttamente dal feto.

L'analisi del DNA fetale da sangue materno è un'analisi con una capacità predittiva di oltre il 99% ed è indicato in tutti quei casi in cui la coppia non vuole correre il rischio seppur minimo che comporta un prelievo invasivo. Un risultato di "ALTO RISCHIO" indica che vi è una elevata probabilità che il feto abbia una delle condizioni cromosomiche indicate ma non conferma che il bambino abbia tale condizione. Il follow-up consigliato è un test di diagnosi prenatale invasiva, come il prelievo dei villi coriali (CVS) o l'amniocentesi.

Un risultato di "BASSO RISCHIO" riduce notevolmente le possibilità che il feto abbia una aneuploidia dei cromosomi esaminati ma non può garantire che i cromosomi siano normali o che il bambino sia sano. Inoltre, il risultato di questa prova non può eliminare la possibilità che siano presenti altre anomalie dei cromosomi testati diverse dalle aneuploidie, e non rileva né anomalie a carico di cromosomi non testati, né malattie genetiche di diversa origine da quelle cromosomiche, né anomalie congenite, né altre complicazioni nel feto o sopraggiunte durante la gravidanza.

Sebbene questo test di screening sia in grado di rilevare la maggioranza (> 99%) di aneuploidie dei cromosomi 13, 18, 21, X e Y, non può rilevare il 100% delle alterazioni. Anche se remota, esiste la possibilità che vi siano errori diagnostici o l'impossibilità di dare un risultato che può verificarsi per scarsità del DNA fetale nel circolo materno.

È sufficiente un prelievo di 20 ml di sangue materno con almeno 10 settimane di gestazione e in un breve periodo di tempo si può essere rassicurati sullo stato di salute del proprio bambino oppure, qualora il test indicasse la presenza di una anomalia, si può discutere con il proprio genetista il risultato della analisi e programmare



... è sufficiente un prelievo di 20 ml di sangue materno con almeno 10 settimane di gestazione ...

27

ulteriori approfondimenti diagnostici, sempre consigliati in caso di positività del risultato.

Non è possibile eseguire questo test su gravidanze gemellari ottenute con tecniche di procreazione assistita eterologhe o a donne portatrici esse stesse di aneuploidie.

La BIOS offre gratuitamente il servizio di consulenza genetica, sia pre-test che post-test,

al fine di spiegare ai pazienti le finalità del test, i risultati ottenibili e i risultati emersi al completamento dell'esame, in particolar modo nei casi di riscontro patologico, con rischio elevato di patologia cromosomica.

La BIOS esegue tale test in collaborazione con un laboratorio di genetica medica avanzata suo fiduciario. ■

Presso la BIOS S.p.A. di Roma in via Domenico Chelini 39, si esegue il test di analisi del DNA fetale in collaborazione con un laboratorio di genetica medica avanzata.

Per informazioni e prenotazioni: CUP 06 809641