

Col pancione senza stress arriva il test dolce che rassicura le mamme

Amniocentesi addio, ora basta un prelievo

MICHELE BOCCI

ROMA — Addio amniocentesi, addio punture e paure, giornate di apprensione trascorse sdraiate sul letto. L'esame del sangue in grado di individuare i più frequenti problemi cromosomici del neonato è realtà anche in Italia. Lo hanno già fatto tremila donne, arruolate in una sperimentazione che nel giro di un anno, o anche meno, potrebbe portare nel servizio pubblico un test semplice e indolore, destinato a rivoluzionare la diagnosi prenatale, tagliando patemi d'animo, ma anche spese per il sistema sanitario e una quota di business per i privati.

La base di partenza è il Dna. La ricerca ha imparato a trovare quello del feto anche all'interno del sangue della madre. Partendo da lì si sono sviluppati i test per lo "studio del Dna fetale nel circolo materno".

Negli Usa sono già disponibili quelli che permettono di sapere, oltre al sesso del nascituro, se c'è la presenza di una alterazione cromosomica come la trisomia

21, cioè la sindrome di Down, o le trisomie 18 e 13. Anche alcuni laboratori privati italiani offrono già il servizio, ma quasi mai analizzano direttamente le provette bensì le inviano all'estero, soprattutto in Svizzera.

La spesa per le pazienti va dai 1.500 euro in su. La novità è che si sta muovendo anche il servizio pubblico. Piemonte prima e Toscana poi sono state le capofila di una sperimentazione in cui si affianca l'esame del Dna alle tecniche normali di diagnostica prenatale, il duo test (l'esame del sangue incrociato con i risultati di una ecografia specifica), la villocentesi e l'amniocentesi, per capire se funziona. I risultati per ora sono molto buoni.

Gli accertamenti invasivi, amniocentesi e villocentesi, vengono svolti ogni anno da circa 150 mila donne, anche in ambulatori privati. L'esame del sangue potrà sostituire intanto il duo test, che dà un risultato probabilistico legato anche all'età della donna. Ma in moltissimi casi, la grande maggioranza, servirà ad eliminare i due esami più pesanti da affrontare perché in alcune

circostanze, circa l'1%, possono provocare l'aborto. «Per alcune pazienti particolari resteranno comunque utili per avere una risposta — spiega Gabriella Rostagno del Centro di riferimento regionale di genetica del Piemonte — Per il resto, l'esame del sangue eliminerà molti accertamenti inappropriati, cioè svolti da donne che non ne avrebbero bisogno. Si ridurranno così i costi per il sistema sanitario ma anche il rischio di abortività».

Rostagno e il suo gruppo avevano iniziato a lavorare sul Dna del feto già nel 2010. «Siamo andati avanti fino al 2012 ma da allora la tecnologia è cambiata, diventando ancora più precisa. Il nostro mondo è in una fase incredibile di crescita».

Se i privati si stanno già muovendo, il servizio pubblico ha bisogno di valutare con uno studio su più centri la nuova tecnica. «Ora ci limitiamo a studiare le anomalie numeriche dei cromosomi maggiormente frequenti, come appunto la sindrome di Down, più avanti passeremo alla ricerca mirata di patologie ereditarie familiari — dice Francesca

Torricelli, direttore della genetica di Careggi e capofila del nuovo studio inter regionale — Ovviamente non stiamo parlando di una caccia ai problemi nell'intero genoma. Ci muoviamo soltanto nell'ambito di malattie conosciute, e non di test di probabilità o suscettibilità».

Anche lo studio del Dna fetale nel circolo materno ha un margine di errore. «Come tutti gli esami non dà risposte certe al 100 per 100, ma quando sarà validato da noi anche sulla nostra popolazione arriverà al 98-99% di sensibilità. E potrà sostituire gran parte della diagnosi prenatale che si fa oggi, che del resto ha più o meno lo stesso margine di errore». Se ne è accorto anche il mondo privato: «Il business cerca ora di recuperare i guadagni che perderà a causa della quasi scomparsa di esami invasivi spostandosi sull'esame del Dna — osserva Enrico Periti, della società italiana di ginecologia ostetrica, che lavora anche con Francesca Torricelli — presentandolo come la soluzione di tutto e sperando nei ritardi della struttura pubblica ad adattarsi».

È sufficiente un prelievo
Un nuovo test
l'amniocentesi
non serve più



A PAGINA 35

**Una rivoluzione
nella diagnosi
prenatale: entro
un anno disponibile
anche nelle Asl**

**Già tremila donne
incinte in Italia
lo hanno fatto,
aderendo a una
sperimentazione**

La ricerca del Dna fetale nel circolo materno

Le fasi



Il sangue

Si prende con un normale prelievo venoso nel braccio, identico a quelli degli esami classici



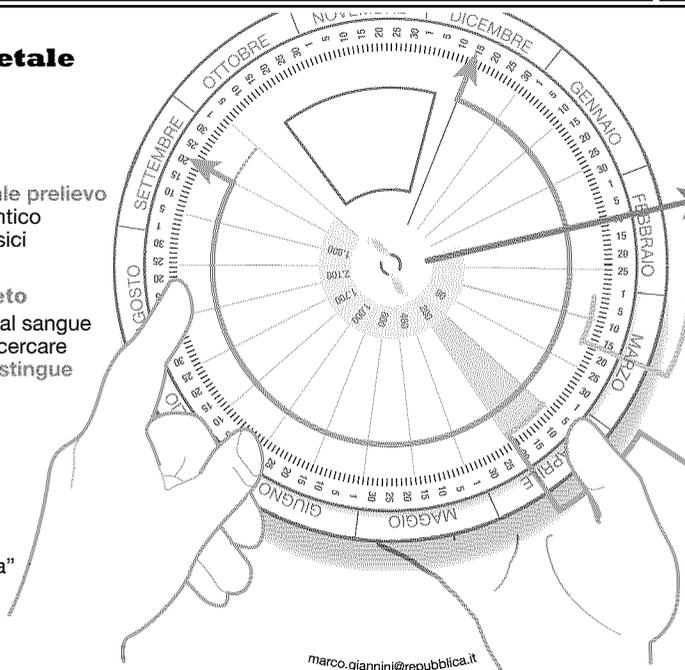
Caccia al Dna del feto

In laboratorio si estrae dal sangue il Dna totale, poi si va a cercare quello del feto, che si distingue da quello della madre perché è frammentato



Amplificazioni

Si sequenziano i tratti del Dna fetale e si moltiplicano con un effetto "fotocopia" per avere una certa quantità di materiale su cui lavorare



La settimana di gravidanza in cui va fatto il prelievo per cercare il Dna del feto è la **OTTAVA**



Normalmente la **villocentesi** si fa tra la 11ª e la 13ª settimana



L'**aniocentesi** tra la 16ª e la 18ª settimana

marco.giannini@repubblica.it

I campioni



90

I campioni che possono essere analizzati contemporaneamente dai macchinari più moderni

1-2%

Possibilità di errore del nuovo metodo secondo studi svolti in altri Paesi



60%

È la percentuale di donne incinte che fa il duo-test, prevalentemente nel privato



100-150 euro

Il costo del duo-test, che combina una ecografia, la translucenza nucale, e un esame del sangue



Analisi di sequenza

All'interno del Dna si cercano i marcatori che identificano i cromosomi 13, 18, 21, x e y per vedere se ne è presente uno in più

Milano
Torino

Cagliari
Firenze



48 ore

Il tempo necessario ai laboratori per dare una risposta

300 euro

Il costo della indagine per il pubblico



Diagnosi prenatale

550mila

I bambini nati in Italia in un anno



150mila

Sono le aniocentesi e villocentesi che vengono fatte in Italia ogni anno



35 anni

L'età oltre la quale il servizio pubblico passa gratuitamente aniocentesi e villocentesi. Alle donne più giovani sono offerte solo se ci sono fattori di rischio



1.200 euro

Il costo della villocentesi nel privato

I numeri

4

I laboratori che partecipano al progetto pubblico per studiare il nuovo esame:

