

PERSAPERNE DI PIÙ
www.sigu.net
www.ilfeto.it/site/

Amniocentesi. Diagnosi prenatale

con tecniche di sequenziamento rapido del Dna

Affare privato (costa 1500 euro). Vantaggi e utilizzo

Il bio-lettore che scova le anomalie

> LUI & LEI
ROBERTA GIOMMI



MODALITÀ PER AVERE IL PIACERE

Nella costruzione di una buona esperienza sessuale restano importanti le tecniche che favoriscono il rilassamento e l'utilizzo delle capacità sensoriali. La sessualità sta passando dal tratto impulsivo al tratto riflessivo, richiede una migliore organizzazione emotiva e sensoriale. Non possiamo immaginare la sessualità relegata a spazi ristretti e poco efficaci. Il tempo è necessario per gustare un bagno con gli aromi, per assaporare i profumi desiderati, per massaggiarsi e creare il rilassamento e una buona respirazione. Questi elementi o altri di gusto personale, devono essere coltivati perché aiutano a tenere vivo il sesso nelle coppie stabili e a renderlo attraente per il futuro nelle nuove relazioni. Per molti uomini e donne sono fondamentali le parole e le fantasie che liberano la mente da pensieri e preoccupazioni e permettono l'ingresso nelle sensazioni corporee e relazionali. La preparazione aiuta a pensare la sessualità, non deve però essere costrittiva: si può nutrire il desiderio e lasciarlo fuggire senza malumori. Il maschio viene immaginato spinto da due motori diversi: la comprensione, e nello stesso tempo la forza sessuale. Bisogna avere attenzione al dopo della sessualità, evitare in quel momento le cattive valutazioni, se ne parlerà in una zona neutra con un buon tono. Quando si parla del sesso è bene sottolineare anche le cose buone, alla ricerca di utili cambiamenti.
www.irf-sessualità.it

L'amniocentesi

È un prelievo di liquido amniotico per diagnosticare anomalie cromosomiche

RISCHIO DI ABORTO
Da 0,3 a 1% dei casi
0,5%

PREZZO DELLA NGPD
Next generation sequencing test
€1500

QUANDO SI EFFETTUA
Dalla 15ª alla 16ª settimana

A CHI SI CONSIGLIA
Donne over 35 o a rischio di anomalie cromosomiche e genetiche

QUANTO DURA
15 minuti in media



Dopo l'esame si consiglia riposo per 2/3 giorni

Cordone ombelicale

Liquido amniotico

Tromba di Falloppio

Placenta

Parete addominale

Liquido amniotico

Vescica

Vagina

Ovaio

UTERO

Retto

CIRCA 7mila le malattie con una origine genetica nota oggi

FONTE: RIELABORAZIONE DATI RSALUTE

TINA SIMONIELLO

DALLA possibilità di conoscere quanto più possibile del nostro futuro clinico a quella di conoscere quanto più possibile del destino dei nostri figli il passo è stato breve. Nel giro di qualche anno più moderne tecniche di sequenziamento (analisi) rapido del genoma sono approdate nella diagnostica prenatale. All'amniocentesi e villocentesi tradizionali, oggi si affianca una amniocentesi/villocentesi genomica o ngpd, next generation prenatal diagnosis. Questa metodica - attualmente costa 1500 euro circa e si effettua solo in strutture private - messa a punto da ricercatori della società Sidip, Italian college of fetal maternal medicine, trasferisce la tecnologia Ngs, Next generation sequencing del Dna, dall'adulto al nascituro. La sua peculiarità sta nella selezione delle patologie genetiche che si vogliono individuare nel feto. Ngpd, passando al setaccio 300 geni e 12mila mutazioni «permette di diagnosticare nanismi, cardiopatie, patologie neurologiche, encefalopatie, la sma, la fibrosi cistica, l'X-fragile e altro», ha spiegato recentemente Claudio Giorlandino, ginecologo e segretario Sidip. «Siamo passati dalla capacità di diagnosticare il 5-7% dei portatori di anomalie genetiche a quella di individuare il 60-80% dei feti con malformazione.

Già utilizzata nelle malattie genetiche. La vera svolta sarà l'analisi del sangue materno

Dalla lettura di anomalie cromosomiche a quella, contemporanea, di moltissimi geni». Semplificando si estrae il Dna dalle cellule fetali prelevate con amniocentesi o villocentesi. Ridotto in frammenti viene processato con strumenti Ngs. «In 36 ore, per mezzo di software bioinformatici, le macchine leggono l'esoma, la frazione codificante del Dna». Astrattamente le tecnologie Ngs consentono di analizzare in pochi giorni pressoché tutti i geni del nascituro «ma non sarebbe etico e sarebbe inutile», dicono gli esperti Sidip. Perciò Ngpd non lavora su tutti i geni ma, utilizzando un software bioinformatico, agisce solo su quelli le cui mutazioni determinano patologie alla base di problematiche vere, per le quali il legame mutazione-malattia è diretto e certo, mentre esclude le varianti geniche che rendono suscettibili nel corso della vita ad ammalarsi. «Ngs è tecnicamente idonea alla diagnosi prenatale, sulla scelta di applicarla in questo settore le opinioni sono diverse - dice Roberto Ravazzolo, responsabile dell'unità di Genetica dell'istituto Gaslini di Genova - va tenuto presente che maggiore è il numero di geni che si vanno a studiare, più è complessa l'interpretazione e più lungo è il tempo per

avere risposte inequivocabili. Il futuro sarà quello di applicare Ngs al sangue materno, azzerando anche quello 0,5% di rischio abortivo associato alle metodiche invasive, e ci sono già i primi risultati». Nessun dubbio invece sull'applicazione di Ngs nella ricerca sulle

malattie genetiche, che già si fa da qualche anno. Al Gaslini per esempio. Il vantaggio dell'Ngs - dicono - è che si possono analizzare grandi quantità di Dna, con tempi e costi non paragonabili al sequenziamento tradizionale. «La stessa tecnologia - riprende il

genetista - si applica a casi di piccoli pazienti dove si sospetta una causa genetica: sequenziando tutti i geni, più di 20 mila nello stesso individuo. Può portare alla soluzione di circa il 25% di casi non risolti».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Influenza? Attacchi virali? Proteggi il tuo organismo!



OFFERTA PROVA €9.90



PAPAYA 3g ACT
INTEGRATORE ALIMENTARE
Papaya Fermentata Polvere

Papaya Act 3g a base di 100% Papaya Fermentata Polvere di origine biologica, assunta regolarmente, combatte lo stress ossidativo e aumenta le difese immunitarie, proteggendo il tuo organismo dall'influenza e dagli attacchi virali.

DGM FREE

Papaya Act 3g LA QUALITÀ AL GIUSTO PREZZO

Nelle migliori Farmacie e Parafarmacie
Disponibile anche nella versione da 30 bustine a € 24,90!

RICERCA

Madri Ail

Valutare la possibilità e l'esito delle gravidanze portate avanti da pazienti affetti da Leucemia Mieloide Cronica (LMC) in cura con farmaci inibitori della tirosin-chinasi: è l'obiettivo di uno studio osservazionale, promosso dalla Fondazione Gimema, Gruppo Malattie Ematologiche dell'Adulto, con l'ausilio dell'Ail, Associazione contro le Leucemie, i Linfomi e il Mieloma. Iniziato a gennaio 2013, lo studio ha fino ad ora coinvolto 60 pazienti di età compresa tra i 22 e i 37 anni e 71 gravidanze. Ora si cerca di valutare un maggior numero di pazienti, coinvolgendo altri centri di ematologia. Il termine dello studio è previsto a fine 2015 e sarà possibile grazie alla partnership di Ail con Cruciani C, che ha realizzato un apposito braccialetto "La buona Stella della Ricerca", in macramè. I bracciali sono acquistabili al prezzo di 10 euro sia su internet che nei negozi Cruciani C.
www.ail.it

© RIPRODUZIONE RISERVATA

© RIPRODUZIONE RISERVATA

INFOGRAFICA PAULA SIMONETTI