

## **Amniocentesi addio**

L'amniocentesi potrebbe presto essere sostituita da un semplice esame del sangue a costi contenuti

# **Basterà un test del sangue per rilevare le anomalie del feto**

VALENTINA ARCOVIO

Il suo nome è complicato: «Amplificazione legatura-dipendente multipla della sonda», l'acronimo è «MLPA». La sua forza, però, sta nella semplicità, nell'economicità e soprattutto nella sua non invasività. E' considerata la tecnica che nel giro di qualche anno potrebbe mandare in pensione l'amniocentesi o il prelievo dei villi coriali, esami diagnostici che si fanno all'inizio della gravidanza.

Perché la «MLPA» promette di scoprire con una semplice analisi del sangue della mamma al sesto o all'ottavo mese di gravidanza se il bambino è affetto o meno da anomalie cromosomiche. Quello che in pratica fa oggi l'amniocentesi senza però la necessità di infilare un ago nella pancia della donna, mettendo quindi a rischio l'incolumità del feto. A presentare le sue rivoluzionarie caratteristiche è stato un gruppo di ricercatori olandesi che ha preso parte ieri a Roma alla 26<sup>a</sup> assemblea annuale della Società europea di riproduzione umana ed embriologia (Eshre).

Gli scienziati hanno spiegato di aver utilizzato sonde genetiche e molecolari per rilevare il Dna del feto in campioni di sangue prelevati dalle donne incinte. Finora i ricercatori sono riusciti a identificare il Dna dal cromosoma Y, a indicare che il feto è maschio e che, quindi, potrebbe rischiare di ereditare una disfunzione legata al cromosoma X come la distrofia muscolare di Duchenne oppure l'emofilia. Ma questo sarebbe solo l'inizio. I ricercatori sono infatti convinti che sia possibile adottare la stessa metodica per rilevare anche la Trisomia 21, dove un cromosoma 21 in più provoca la sindrome di Down, e la Trisomia 13 e 18, responsabili rispettivamente della sindrome di Patau e di quella di Edwards.

«In realtà, si tratta di una tecnica tutt'altro che nuova», commenta Giuseppe Novelli, genetista e preside della Facoltà di Medicina dell'Università Tor Vergata di Roma. «Ad esempio è già ampiamente utilizzata – continua il genetista - in campo forense nell'analisi delle tracce per identificare un presunto criminale». Questa tecnica, infatti, «amplifica» micro-campioni di Dna da sottoporre alle analisi. «Nel caso delle donne incinte si preleva il Dna circolante (del feto) nel sangue, lo si “amplifica” e in seguito lo si analizza», dice Novelli. Questo però non significa che esiste un'alternativa a esami diagnostici completi come l'amniocentesi. «Il problema di questa tecnica – precisa Novelli – è che è limitata a singole malattie e non permette di avere una visione d'insieme dello stato di salute del feto». In effetti, è da circa 25 anni che gli scienziati stanno cercando di mettere a punto tecniche di questo tipo, ma fino ad oggi soltanto la tradizionale amniocentesi è in grado di effettuare diagnosi più complesse con un'affidabilità pari al 90%.

Lo studio olandese sul test «MLPA» - hanno sottolineato i ricercatori - è iniziato nel 2009 e dovrebbe continuare fino ad oltre il 2012. «Al momento, l'affidabilità del test è circa dell'80% a causa di risultati falsi negativi, ma stiamo lavorando per migliorare la precisione della sonda “MLPA”», dice Suzanna Frints, genetista clinica del Centro Medico dell'Università di Maastricht. «Anche se abbiamo ancora bisogno di testare e perfezionare ulteriormente la tecnica “MLPA” –

aggiunge - i risultati finora ottenuti sono promettenti. È conveniente rispetto ai costi sostenuti per le diagnosi prenatali invasive, e potrebbe essere facilmente implementato a basso costo, tra i 30 e i 150 euro per kit a persona, con un piccolo apparecchio in tutti gli ospedali del mondo».

Proprio questo kit economico potrebbe in futuro fornire i risultati delle analisi nel giro di 24-62 ore. Ma al momento è stato utilizzato soltanto su campioni prelevati durante procedure invasive, perché non si sapeva se avrebbe funzionato o meno sul Dna fetale dei campioni di sangue delle donne in gravidanza.

I ricercatori, però, sono ottimisti. Sperano che il test possa essere reso disponibile nelle cliniche fra due o al massimo cinque anni. «Al momento però – conclude Novelli – questo tipo di tecnica può essere usata per applicazioni parziali, come ad esempio nel caso di donne incinte per cui un'amniocentesi può essere pericolosa».