



nascerà te lo dice un nuovo test

Le indagini per evidenziare eventuali anomalie del feto sono sempre più precise e richieste dalle mamme in attesa. Il metodo più innovativo sembra sicuro e attendibile, senza essere invasivo

Sapere con certezza che il proprio bambino è sano, senza mettere a rischio la gravidanza, è il desiderio di tutti i futuri genitori. Per trasformare questo sogno in realtà, alcuni ricercatori del Consiglio nazionale delle ricerche (Cnr) di Catania, in collaborazione con enti ospedalieri e universitari nazionali e centri di ricerca internazionali, hanno messo a punto un test affidabile e sicuro che si effettua su un campione di sangue prelevato alla mamma. La metodica è stata già brevettata come "SmarTest" (Simple, maternal, antenatal, rapid test) e al momento è in attesa di essere adottata "ufficialmente" dai centri ospedalieri.

sano?

GLI ESAMI PIÙ AFFIDABILI HANNO QUALCHE RISCHIO

I controlli effettuati durante la gravidanza, l'assistenza durante il parto e i primi giorni di vita del bambino hanno, nel corso degli anni, ridotto notevolmente le incognite dell'attesa. Negli ultimi tempi, però, l'età media delle mamme si è spostata in avanti. Non sono poche, infatti, le donne che, oggi, decidono di avere un figlio dopo i 35 anni: un'età che, secondo gli esperti, è compatibile con una gravidanza serena e normale, ma che può aumentare le possibilità che il bimbo abbia qualche problema. Più alta è l'età della mamma, maggiori sono le probabilità che il feto possa avere anomalie genetiche, vale a dire legate ai cromosomi: la più nota e diffusa è la sindrome di Down. Attualmente, la diagnosi prenatale delle malattie genetiche viene eseguita principalmente tramite l'amniocentesi e la villocentesi. Queste metodiche sono attendibili al 100%: esaminando i cromosomi si può sapere con certezza se il piccolo ha qualche malattia. Hanno però un limite: poiché sono "invasive" (cioè "invadono" con un ago per il prelievo l'ambiente uterino), in una certa percentuale di casi possono causare un'interruzione di gravidanza. Per questo vengono utilizzati anche "test di screening" (cioè di controllo generale) non invasivi, per sottoporre ad amniocentesi o villocentesi solo i casi che evidenziano un maggiore probabilità di anomalie fetali.



quelli invasivi

L'amniocentesi

Mediante una guida ecografica, con un ago sottile si preleva un po' del liquido amniotico, che contiene cellule fetali, per rilevare la presenza di malattie genetiche. L'amniocentesi non è un esame doloroso, è veloce e non occorre praticare l'anestesia. Si può svolgere a partire dalla 15^a-16^a settimana di gravidanza. Il rischio di aborto è tra lo 0,5% e lo 0,7%. Si effettua gratuitamente nelle strutture pubbliche per le donne di età pari o superiore ai 36 anni o se esiste il rischio, documentato da un certificato del ginecologo, di presenza di malattie del feto. Le poche disponibilità di Asl e Regione possono, però, rendere difficile eseguire l'esame.

La villocentesi o prelievo dei villi coriali

Questo tipo di esame consiste nel prelievo di un minuscolo frammento del corion, ovvero di una parte di placenta che è a contatto con il feto. Il prelievo avviene attraverso l'addome e si effettua intorno alla 10^a-12^a settimana. Le cellule prelevate vengono poi analizzate per scoprire eventuali malattie. Il rischio di aborto è nell'ordine dello 0,5% se l'esame viene svolto nei centri con molta esperienza; in altri, invece, è più elevato rispetto a quello dell'amniocentesi. Anche la villocentesi è gratuita per le donne di età uguale o superiore ai 36 anni e se esistono dei rischi di malattia del feto.



MENO AFFIDABILI LE ANALISI NON INVASIVE

Oltre agli esami diagnostici invasivi, ci sono i cosiddetti "metodi di screening", che si effettuano con un prelievo di sangue venoso della mamma per individuare particolari sostanze che, in caso di malattie cromosomiche, si presentano in quantità molto elevate. Questi esami, pur non comportando alcun rischio per il proseguimento della gravidanza, non escludono con certezza eventuali problemi del feto ma dicono solo se ci sono più probabilità che ne abbia. L'affidabilità è, infatti, relativa (65-75% circa). Inoltre, tali metodi espongono al rischio di "falsi positivi" (il bimbo può risultare malato anche se non lo è) e "falsi negativi" (il bimbo appare sano mentre invece ha problemi). In ogni caso, un esito positivo consiglia un'indagine invasiva che dia, però, un risultato certo.

di screening

La translucenza nucale o Sca-test

È il test di screening più diffuso e affidabile. Si basa sulla misurazione ecografica dello spessore della nuca del feto, la valutazione dell'osso nasale e altri test biochimici. Lo si esegue tra la 12^a e la 14^a settimana di gestazione.

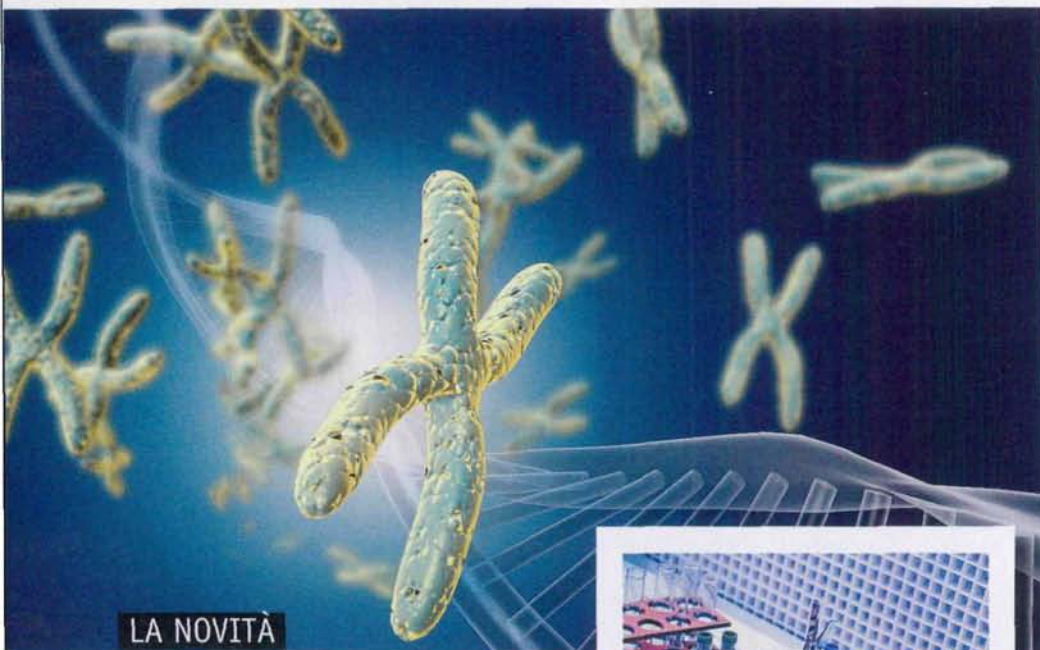
Il Tri-test

È un esame del sangue che si effettua tra la 15^a e la 17^a settimana di gravidanza, per dosare tre sostanze prodotte dal feto e dalla placenta: l'alfafetoproteina (Afp), l'estriolo-non-coniugato (uE3) e la gonadotropina corionica (hCG). La valutazione combinata con altri parametri (età materna, peso, abitudine al fumo e altri) permette di individuare le donne con un rischio aumentato di avere un bambino con sindrome di Down, difetti del tubo neurale (spina bifida) o con altre anomalie cromosomiche, ma non significa che il feto sia malato. Per l'alto numero di falsi positivi e negativi è ormai poco diffuso.

Il Quadri-test

Si esegue nel primo trimestre e consiste nell'esecuzione di una translucenza nucale (la misurazione della nuca del feto, che in caso di anomalie è più spessa) e di un Bi-test (che come il Tri-test analizza sostanze presenti nel sangue materno). A queste indagini vengono associati altri dati, come, per esempio, la frequenza cardiaca fetale. Questi parametri vengono "combinati" attraverso un sistema informatico e danno la possibilità di effettuare uno screening più sicuro e completo. Viene proposto da pochi centri per la bassa affidabilità.





LA NOVITÀ

SI ANALIZZANO LE CELLULE FETALI NEL SANGUE DELLA MAMMA

Nel sangue della mamma in attesa sono presenti alcune cellule del feto. In particolare, si tratta di leucociti (o globuli bianchi), trofoblasti (cellule dell'embrione) e soprattutto eritrociti fetali nucleati (globuli rossi ancora in via di formazione). Le nuove tecniche di analisi di laboratorio e di ingegneria genetica hanno consentito di identificare e separare le poche cellule fetali dalle abbondanti cellule materne, aprendo così nuove prospettive per la diagnosi prenatale delle principali malattie genetiche. Uno studio americano ha scoperto che, studiando le cellule fetali nel sangue materno, si può svolgere in modo efficace e non invasivo la diagnosi prenatale di diverse malattie genetiche, con un'attendibilità nettamente superiore a quella degli attuali screening e con una più bassa percentuale di errori.

UNA METODICA GIÀ BREVETTATA

Lo SmarTest è un metodo di screening, che dice se il rischio di mettere al mondo un bimbo con un'anomalia cromosomica è aumentato. Tuttavia, il test è risultato molto affidabile: 99% di sicurezza contro il 60-75% dei metodi di screening tradizionali. Potrebbe quindi essere impiegato per selezionare, con maggiore certezza rispetto agli screening tradizionali, le gestanti da sottoporre ad amniocentesi. Inoltre, è di facile esecuzione, perché basta un prelievo di sangue della madre e i risultati si ottengono al massimo in 2 giorni. Anche i costi sono abbastanza ridotti: circa 50-100 euro per campione. I ricercatori si augurano, quindi, che lo il nuovo test possa essere impiegato al più presto, da solo o in associazione agli altri, per lo screening prenatale delle principali malattie cromosomiche, soprattutto per individuare la sindrome di Down.



IL NUOVO TEST È SICURO

A partire dal 2000, alcuni ricercatori del Cnr di Catania si sono dedicati allo studio delle cellule fetali nel sangue materno, in collaborazione con vari enti italiani e stranieri. Gli studi hanno dimostrato con certezza che, in caso di malattie cromosomiche (soprattutto sindrome di Down), il numero di cellule del feto presenti nel sangue materno è di circa 6 volte maggiore rispetto alle gravidanze con bambini sani. Gli esperti ritengono che il maggior numero di cellule fetali si spiega probabilmente con il fatto che, in caso di malattie, la placenta è più permeabile, quindi le cellule del bambino passano più facilmente nel sangue materno. Inoltre, poiché le cellule del sangue dei bambini con malattie cromosomiche sono "anomale" vanno più facilmente incontro ad "apoptosi" (morte cellulare). Di conseguenza, passano nel sangue materno per essere poi eliminate dall'organismo della donna. Se, per esempio, nel campione di sangue materno ci sono 40 cellule fetali, il bimbo non avrà malattie cromosomiche. Se, invece, il numero delle cellule è elevato (200 o 250), vuol dire che c'è un difetto cromosomico. Per validare le ricerche preliminari, si è svolto uno studio che prevedeva il confronto dei risultati ottenuti con il sistema della "conta" delle cellule del feto, con i risultati di altrettante amniocentesi. Gli esiti ne hanno confermato l'attendibilità e i risultati sono apparsi su autorevoli riviste scientifiche.



L'ESPERTO

«Potrebbe essere una valida alternativa ai test di screening tradizionali»

Il professor **Claudio Giorlandino** è docente universitario, presidente della Società Italiana di diagnosi prenatale e medicina materno-fetale (S.I.D.I.P.), presidente del forum delle associazioni di Genetica e Riproduzione (ForAger)

Che cosa pensa di questo nuovo test?

È un'eccellente strada per lo screening della sindrome di Down ma, come tutti i test di screening, non può fornire risposte certe. Potrebbe, in futuro, porsi come validissima alternativa ai test tradizionali. Va però detto che oggi la diagnosi prenatale è completamente cambiata. Innanzitutto, il rischio di abortire a seguito di un'amniocentesi, in centri di eccellenza, non aumenta rispetto alle donne che non la eseguono affatto. Infatti, da quando si è introdotta la cura con gli antibiotici, l'Apaga trial, cioè il più grande studio controllato mai eseguito al mondo, ha dimostrato che il rischio è bassissimo: 1 aborto su 3.000 procedure. Paradossalmente, le donne che non effettuano amniocentesi, secondo le casistiche più ampie vanno incontro più spesso a interruzioni di gravidanza, per cause diverse, come le infezioni.

Il test è utile per capire se è aumentato il rischio di sindrome di Down?

Certamente, ma la sindrome di Down non è il solo fine della diagnosi prenatale. Lo studio del Dna che si effettua con l'amniocentesi è oggi in grado di evidenziare centinaia di malattie più serie. In alcuni casi, come nella sordità congenita, lo studio del Dna prenatale permette un immediato intervento alla nascita. Aggiungo, poi, che oggi l'amniocentesi è un mezzo utilizzato anche per la conservazione delle cellule staminali, un patrimonio irrinunciabile per il futuro del bimbo.

Per quale motivo?

Nel liquido amniotico sono presenti enormi quantità di cellule embrio-fetali, che permettono di ricostruire la maggior parte dei tessuti del soggetto con estrema facilità. In Italia, è vietato conservare, per uso personale, le cellule staminali ematopoietiche (cioè che danno origine alle cellule del sangue) da sangue del cordone alla nascita, dal momento che sussistono grandi dubbi sulla loro reale utilità. Non esiste, invece, alcuna limitazione per la conservazione delle cellule staminali del liquido amniotico, che possono dare origine a diversi tessuti e in teoria curare malattie.

*Servizio di Roberta Raviolo.
Consulenza del dottor Enrico Parano, primo ricercatore all'Istituto di Scienze neurologiche,
Consiglio nazionale delle ricerche (Cnr), Catania.*