

Un nuovo metodo per la diagnosi prenatale non invasiva. Di particolare aiuto per le coppie che ricorrono alla Riproduzione Assistita

LUNEDÌ 17 GIUGNO 2013 10:00

SCRITTO DA SEBASTIANA PAPPALARDO



E' recentissima la notizia della possibilità di effettuare un nuovo test di diagnosi prenatale non invasivo ed altamente accurato. La ricerca clinica nata dalla collaborazione di tra gruppi inglesi, americani ed italiani è giunta dopo lunghi anni di lavoro a rendere possibile una diagnosi prenatale non invasiva perché in grado di non coinvolgere direttamente il feto, ma effettuabile sul sangue materno. Questo comporta l'eliminazione di ogni rischio per il prelievo sia per la madre che per il feto



Società americane, avendo ottenuto la validazione da parte delle Società scientifiche e di tutela della salute, stanno cominciando a rendere disponibile sul mercato europeo ed italiano questo nuovo Test.

Per ora è possibile con questo metodo fare diagnosi di alterazione cromosomica solo per alcuni cromosomi ma tra i più importanti perché più frequentemente coinvolti in patologie cromosomiche particolari e maggiormente frequenti in popolazione :

- il cromosoma 21 che è responsabile della Sindrome di Down,

- il cromosoma 18 responsabile della Sindrome di Patau,

- il cromosoma 13 responsabile della sindrome di Edwards,- i cromosomi del sesso X e Y responsabili di varie sindromi come la Sindrome di Turner o quella di Klinefelter .

I limiti di questa nuova tecnica stanno nel fatto che :

- non è applicabile per ora nelle gravidanze gemellari

- non essendo una analisi diretta sulle cellule del feto non si può fare per ora diagnosi molecolare per patologie genetiche come ad esempio la fibrosi cistica, la beta talassemia

- non sono evidenziabili per lo stesso motivo le alterazioni strutturali cromosomiche , come le traslocazioni.

I vantaggi sono :

- assenza di invasività e rischio per feto e madre

- periodo precocissimo di esecuzione dalla 10° settimana

- possibilità di valutare precocemente il sesso del nascituro per quelle patologie X-linked, cioè legate alla trasmissione dalla madre al figlio maschio, dando così la possibilità di essere indirizzati verso una diagnosi prenatale classica per quella determinata patologia.

Inoltre, e non ultimo, bisogna pensare all'utilità di questo test non invasivo per quella categoria di donne , ormai non piccola, che riescono ad ottenere una gravidanza con l'aiuto della fecondazione assistita e che hanno grandi difficoltà nel decidere, dopo una gravidanza ottenuta con difficoltà e che potrebbe essere l'unica possibile, di fare una qualsiasi cosa che possa essere minimamente dannosa per il futuro figlio e che quindi la maggior parte delle volte rinunciano a fare la diagnosi prenatale.

Di seguito una tabella comparativa degli attuali test prenatali disponibili.

TEST	TIPO DI PRELIEVO	EPOCA PRELIEVO E TEMPI RISPOSTA	VANTAGGI	LIMITI
------	------------------	---------------------------------	----------	--------

<p>Duotest</p> <p>Test indiretto di screening combinazione di marcatori biochimici PAPP-A, free-β HCG e dati ecografici (NT) traslucenza nucale</p>	<p>Non invasivo:</p> <p>- Prelievo di sangue materno</p> <p>- Dati ecografici</p>	<p>Dalla 13° sett di gravidanza</p> <p>Dopo 8-10 gg dal prelievo</p>	<p>- Assenza di rischio</p> <p>- Costi ragionevoli</p>	<p>Test statistico indiretto</p> <p>Fino al 5% di falsi positivi</p> <p>Fino al 30% di falsi negativi</p>
<p>Amniocentesi (Analisi cromosomica e molecolare)</p> <p>Villocentesi (Analisi cromosomica e molecolare)</p>	<p>Invasivo:</p> <p>- Prelievo di liquido amniotico</p> <p>- Prelievo villi coriali</p>	<p>Dalla 16° alla 18 ° settimana</p> <p>Dopo circa 15-20 gg</p> <p>Dalla 11° sett</p> <p>Dopo circa 3 gg metodo diretto</p> <p>Dopo 15-20 gg risposta definitiva</p>	<p>- Elevata accuratezz a diagnostica</p> <p>- Possibilità di esame citogenetic o molecolare</p>	<p>Rischio d' aborto (0,5-0,25 %)</p> <p>Possibilita' di complicazioni per la madre</p> <p>Rischio d'aborto (0,5 - 1%) costo elevato</p>
<p>Test prenatale non invasivo su cf DNA (Frammenti DNA fetale nel circolo materno)</p>	<p>Non invasivo</p> <p>- Prelievo di sangue materno</p>	<p>Dalla 10° settimana</p> <p>Dopo 10 giorni</p>	<p>Accuratezza >99%</p> <p>Falsi positivi < 0,1 %</p>	<p>Costo maggiore</p> <p>Limitato attualmente alla rilevazione delle sole trisomie fetali 21,18,13, X e Y</p>