

La diagnosi prenatale delle anomalie genetiche

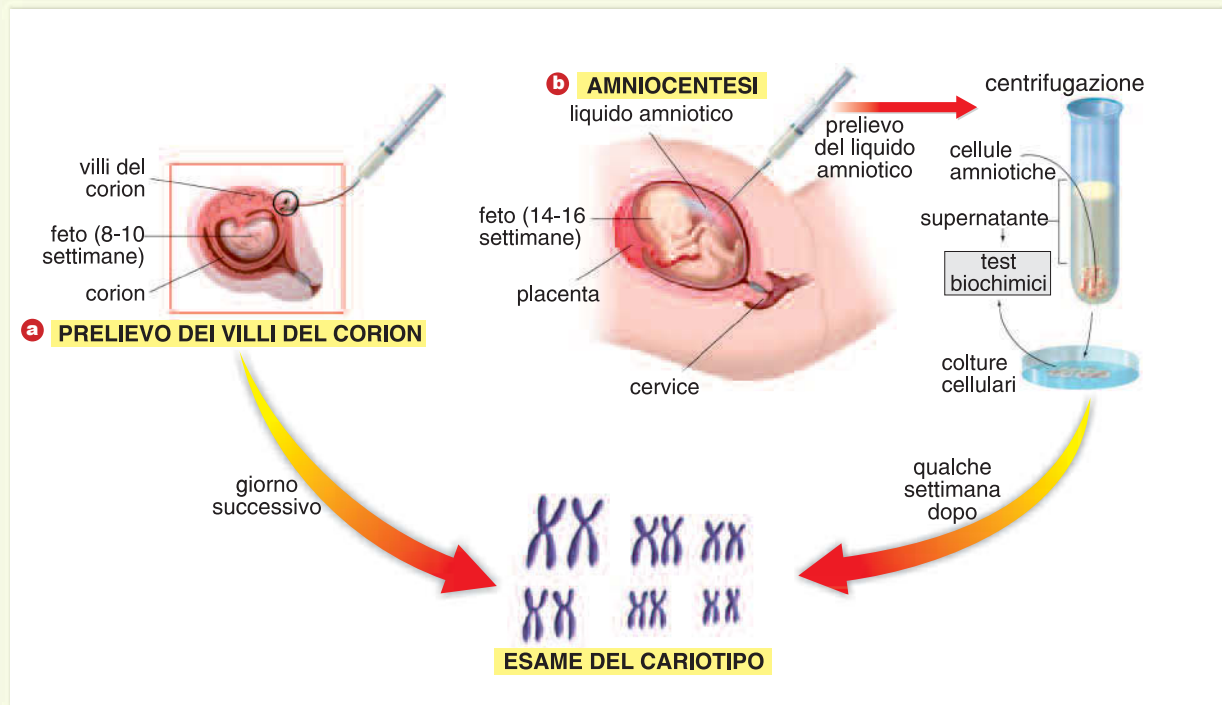


Fig. 1.

Nell'utero, l'embrione è circondato da strutture derivate dall'embrione stesso. Dal punto di vista carilogico (cromosomico), queste cellule sono identiche a quelle dell'embrione. È quindi possibile prelevare cellule di tipo embrionale senza scalfire l'embrione stesso.

Nel prelievo dei villi coriali (a) è sufficiente asportare una piccola quantità di villi del corion (placenta) per ricavare il cariotipo dell'embrione.

Nell'amniocentesi (b) si preleva un po' di liquido dal sacco amniotico per ricavare il cariotipo dell'embrione.

Le **anomalie genetiche** sono assai più diffuse di quanto non sembri: si calcola che dall'1 al 3% delle persone è affetto da disturbi di tipo genetico. Oggi varie alterazioni possono essere diagnosticate precocemente e inoltre la conoscenza sempre più precisa delle cause delle malattie permette di attuare terapie geniche molto sofisticate.

Le procedure per la diagnosi precoce partono perlopiù dalla "storia dei disordini genetici" rintracciabili nelle famiglie dei genitori del nascituro. La conoscenza di questi precedenti genetici dovrebbe indurre innanzi tutto a consultarsi con il medico e, nel caso di una gravidanza, a effettuare alcuni esami diagnostici prenatali.

Procreare comporta sempre una probabilità, statisticamente quantificabile, di dare alla luce figli affetti da gravi anomalie congenite, tra cui quelle di origine genetica. Si è calcolato che il 3-4% delle gravidanze si conclude mettendo al mondo un figlio vivo, ma con difetti che ne condizionano seriamente la vitalità e/o la qualità della vita.

L'intervento medico postnatale, cioè dopo la nascita, per ottenere la correzione del difetto si dimostra efficace in circa la metà dei casi con anomalie malformative, mentre è irrilevante o quasi se si tratta di anomalie genetiche.

Dati questi presupposti, si può comprendere l'importanza della **diagnosi prenatale** che valuta la possibilità di avere un bambino affetto da malattie ereditarie e fornisce una gamma sempre più ampia di modalità per poter intervenire con successo.

Le due tecniche principali che consentono l'esame genetico del feto sono il *prelievo dei villi coriali* e l'*amniocentesi* e a queste si affiancano il *duo-test* e il *tritest*.

Il prelievo dei villi coriali e l'amniocentesi sono generalmente sconsigliati prima dei 35 anni, principalmente per due motivi. Il primo è per la salute del nascituro: si rischiano infezioni e vi è la possibilità di provocare danni alla placenta con conseguente aborto (anche di figli "potenzialmente" sani); un secondo motivo è legato alla bassa probabilità di avere difetti congeniti se le madri sono giovani.

Circa il 60% delle malattie congenite non è tuttavia individuabile con queste tecniche.

Prelievo dei villi coriali

Si effettua tra la 10^a e la 12^a settimana di gravidanza (*fig. 1a*). Un ago sottile viene introdotto attraverso la parete addominale nell'utero. Lì viene prelevata una piccola quantità di villi, minuscole formazioni facenti parte della placenta. Per guidare l'ago, l'operatore visualizza il campo di intervento mediante ecografia (*fig. 2*). La procedura dura circa 20 minuti ed è eseguita senza anestesia, essendo indolore. Dopo circa un'ora si effettua un'ecografia di controllo per accertare che non siano subentrati problemi per il figlio e/o la madre. Il rischio di aborto è circa del 2%.

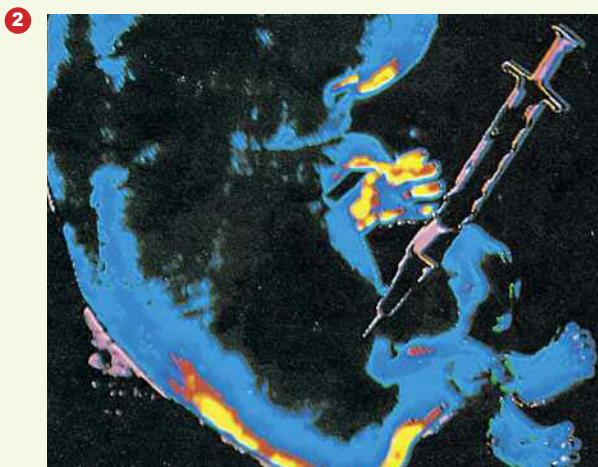


Fig. 2. Mediante l'ecografia è possibile controllare l'operazione di prelievo di un campione di liquido amniotico o di villi coriali.

Amniocentesi

Si effettua tra la 14^a e la 18^a settimana di gravidanza (*fig. 1b*). È simile al prelievo dei villi, ma si aspira solo un po' del liquido (detto liquido amniotico) che circonda il feto. In questo fluido si trovano anche alcune cellule fetali che vengono coltivate in laboratorio ed esaminate geneticamente. Presenta minori rischi rispetto al prelievo dei villi: la possibilità di aborto è dell'1%.

Duotest e tritest

Queste analisi prevedono un prelievo di sangue della madre per dosarvi la presenza di particolari proteine e ormoni: se i loro valori risultano alterati, si associano a un aumento del rischio di malformazioni fetali.

Nel duotest si misurano i livelli di PAP-P-A, una proteina associata alla gravidanza, e di β -gonadotropina corionica; il **tritest** prevede invece la misurazione di α -fetoproteina, estriolo e β -gonadotropina corionica.

Il duotest può essere eseguito tra la decima e la tredicesima settimana di gravidanza, mentre il tritest viene effettuato intorno alla sedicesima settimana.

Nell'insieme si tratta di esami indiretti che non forniscono la certezza assoluta che il feto presenti o meno malformazioni, tuttavia possono risultare utili per identificare meglio le future mamme da indirizzare verso indagini più specifiche, come l'amniocentesi e il prelievo dei villi coriali.