

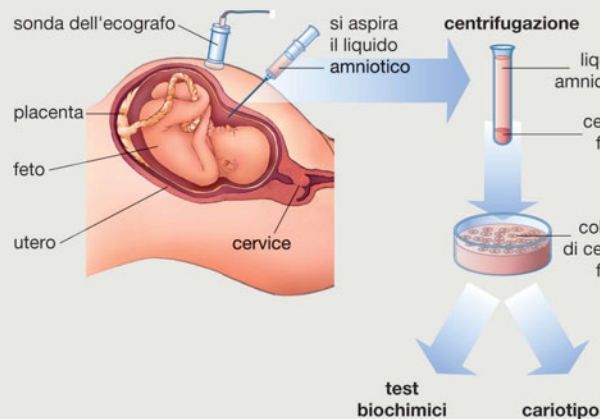
La diagnostica prenatale

Negli ultimi anni sono state sviluppate diverse tecniche diagnostiche per valutare la salute degli embrioni durante la gestazione e rilevare l'eventuale presenza di malattie genetiche nel nascituro ancor prima della sua nascita.

Una delle tecniche più conosciute ed efficaci è l'**amniocentesi**. Dopo la quindicesima settimana di gravidanza le donne possono sottoporsi ad un prelievo del liquido amniotico in cui è immerso il feto. Il liquido prelevato contiene alcune cellule distaccatesi dall'epidermide del feto che vengono messe in coltura e analizzate. Tramite queste cellule è possibile costruire il *cariotipo*, cioè un'immagine in cui i cromosomi vengono ordinati e resi visibili, e tramite esso individuare la presenza di anomalie nel patrimonio genetico. Inoltre sulle cellule prelevate si effettuano alcuni test utili a determinare la presenza di malattie genetiche.

Il prelievo di liquido amniotico presenta una certa pericolosità. I molti studi effettuati indicano dati differenti e in alcuni casi contrastanti, ma generalmente si ritiene che il rischio di aborto spontaneo nelle donne sottoposte ad amniocentesi sia dell'1%. Nonostante ciò l'amniocentesi è un test prenatale largamente utilizzato in quanto permette di diagnosticare numerose malattie: attraverso il *cariotipo* si può determinare se il feto è affetto dalla sindrome di Down, mentre i test genetici permettono di sapere se il nascituro è affetto da talassemia, da fibrosi cistica, da sordità congenita, dalla sindrome dell'X fragile, ecc. È utile ricordare che nessuna di queste malattie è curabile ma sapere in anticipo che il neonato ne sarà affetto può essere fondamentale per instaurare le adeguate terapie sin dai primi giorni di vita.

L'analisi prenatale consente di individuare possibili *errori congeniti del meta-*



bolismo (ECM). Questi sono dei difetti genetici che comportano il mancato funzionamento di enzimi necessari alla conversione delle sostanze. Nella maggior parte dei casi un ECM porta all'accumulo delle sostanze che l'organismo non è in grado di demolire. Le conseguenze di tale accumulo possono essere anche molto gravi: qualora la malattia venga individuata dopo la nascita spesso è troppo tardi, mentre se viene riconosciuta durante la gravidanza la madre può evitare di ingerire o di entrare in contatto con la sostanza che non viene metabolizzata dal feto. Per questa ragione lo *screening* prenatale degli ECM è molto importante ed utile.

Oltre all'amniocentesi esiste un'altra tecnica diagnostica molto utilizzata che consiste nel prelievo di una piccola quantità di tessuto presente nei villi coriali, detta **villocentesi**. Essendo una tecnica più invasiva rispetto all'amniocentesi presenta rischi di aborto superiori. Ciò nonostante fornisce risultati più sicuri e quindi viene preferita nel caso la paziente venga giudicata ad alto rischio per quanto riguarda la presenza di anomalie cromosomiche o di malattie

L'amniocentesi permette di prelevare alcune cellule del neonato presenti nel liquido amniotico. Il prelievo del liquido amniotico è effettuato dal medico che per mezzo dell'ecografia controlla la posizione del feto per non toccarlo con l'ago.

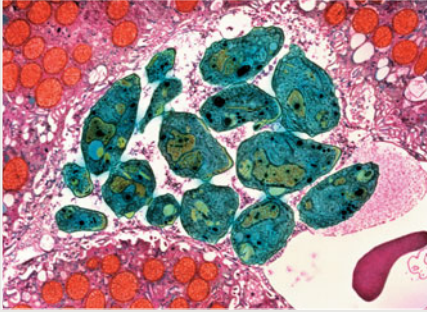
Le cellule fetali vengono coltivate per alcuni giorni e quando sono in numero sufficiente vengono

sottoposte a test biochimici e utilizzate per ottenere il *cariotipo*.

genetiche. Generalmente vengono considerato ad alto rischio le donne oltre i 35 anni (dato che la sindrome di Down presenta un'incidenza notevolmente superiore nei bambini nati da madri con età superiore ai 35 anni), le madri che hanno già avuto figli affetti da malattie genetiche o nel caso in cui uno dei due genitori sia portatore sano di una malattia o di una anomalia genetica.

La villocentesi permette di individuare le stesse malattie già citate a proposito dell'amniocentesi. Inoltre è possibile anche ricercare la presenza di agenti infettivi: tra queste vi sono la rosolia (una malattia causata da un virus a RNA) e la toxoplasmosi (determinata da un protozoo che vive nell'apparato digerente dei gatti). Entrambe queste patologie possono generare gravi malformazioni e portare all'aborto.

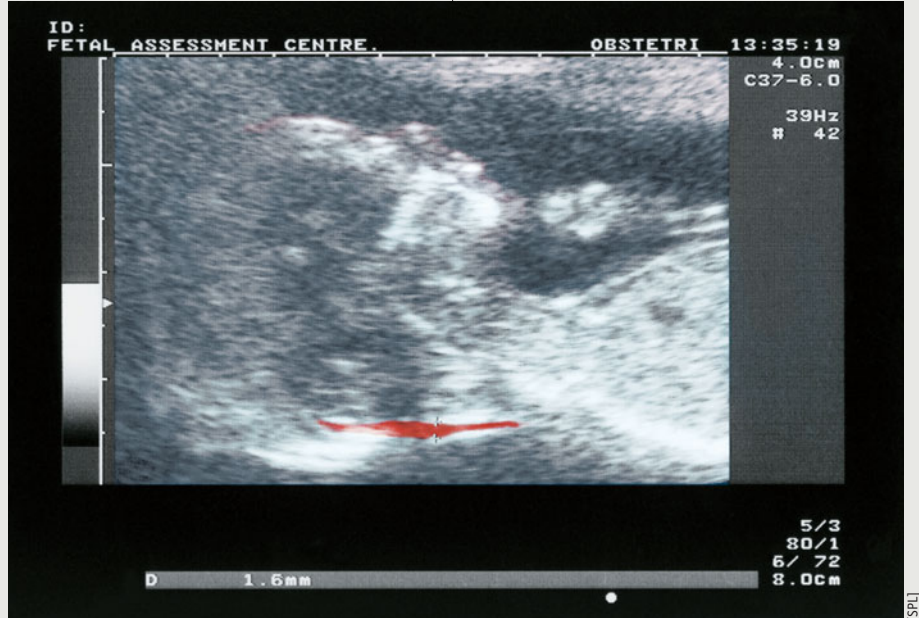
Oltre a questi metodi invasivi esistono anche altre procedure non invasive. Si tratta generalmente di tecniche e test prenatali basati sull'**ecografia**, una tecnica diagnostica che utilizza gli ultrasuoni



[Moredin scientific Ltd / SPL]

L'agente infettivo della toxoplasmosi è un protozoo intracellulare. *Toxoplasma gondii* è un protozoo che vive nell'apparato digerente dei gatti e che viene eliminato con le feci sotto forma di cisti. Queste ultime sono molto resistenti e possono venire disperse nell'ambiente. L'infezione negli esseri umani avviene soprattutto tramite l'ingestione di carni poco cotte o di verdure crude lavate male. Normalmente la toxoplasmosi non ha conseguenze sui soggetti sani ma può avere gravi ripercussioni sulle donne incinte dato che viene trasmessa al feto. La diagnostica prenatale permette di individuare l'infezione e di istituire delle terapie adeguate.

e analizza l'eco da essi generato. Questi test sono basati sulla misurazione di alcuni parametri anatomici del feto combinati con delle analisi sul sangue della madre. Essendo basati su rilevazioni statistiche, i risultati pur essendo validi, sono meno sicuri e affidabili rispetto a



[SPL]

Il test della translucenza nucale viene effettuato tramite ecografia. *In questa immagine è raffigurato il risultato di un test effettuato intorno alla tredicesima settimana di gravidanza. La macchia rossa rappresenta una raccolta di fluidi tra due strati di pelle della nuca. Essa è presente in tutti i feti ma è maggiormente pronunciata nei feti a rischio di anomalie. In questi casi si ricorre ad ulteriori e più approfonditi esami.*

quelli ottenuti tramite l'amniocentesi o la villocentesi. Un test ecografico che permette di individuare i soggetti a rischio sindrome di Down è quello della **translucenza nucale**. In ogni feto è visibile una fessura translucida a livello della cute della nuca, un aumento dello

spessore di questa fessura è considerato statisticamente significativo per la presenza di anomalie cromosomiche come quelle che portano alla sindrome di Down, alla spina bifida o a malformazioni cardiache.

RICERCA

Ora, provate ad approfondire il tema proposto da questa scheda.

Cercate più informazioni in Internet su siti come:

- <http://www.ilfeto.it/site/>
(sito ufficiale della Società Italiana di Diagnosi Prenatale e Medicina Materno Fetale, istituzione che offre consulenza, fornisce documenti e organizza eventi che riguardano le tecniche diagnostiche prenatali)

- <http://www.medicinafetale-aouc.it/>
(il sito del Servizio di Diagnosi Prenatale del

reparto di maternità dell'Ospedale di Careggi (Firenze) offre una serie di informazioni utili tra cui delle schede informative sulle analisi effettuabili)

- <http://www.americanpregnancy.org/index.htm>
(sito in inglese dell'American Pregnancy Association, fornisce una gran mole di informazioni sulla gravidanza in generale e anche sui test di diagnosi prenatale)

Molte malattie genetiche individuate tramite le indagini prenatali non sono curabili,

ad esempio la sindrome di Down. La legge italiana prevede la possibilità per la madre di ricorrere all'interruzione volontaria (o aborto terapeutico) nei primi tre mesi di gravidanza e prolunga questo termine nel caso in cui vi sia grave pericolo per la salute della madre. Cercate informazioni precise su questa legge (Legge 194/1978), quindi in classe dividetevi in gruppi e organizzate una discussione in proposito.

- Siete d'accordo su questa possibilità di scelta della madre? Per quale ragione?