

# Un nuovo test Il bimbo che verrà non ha segreti

## Dal sangue materno il Dna fetale



di **FIAMMETTA TRALLO**

**LA SCOPERTA** che il Dna fetale può essere estratto dall'esame del sangue attraverso un banale prelievo dal braccio materno già dalla decima settimana di gravidanza ha rivoluzionato la diagnostica prenatale. Tramite questo test è possibile studiare la mappa cromosomica completa e nove delle principali microdelezioni del futuro nascituro senza rischi sia per la madre che per il feto. Villo ed amniocentesi, però, non vanno in cantina. Quando indicate possono essere eseguite con il cariotipo molecolare, una tecnica di biologia molecolare che esamina i cromosomi in modo più approfondito rispetto al cariotipo citogenetico tradizionale. Ne parliamo con la Marina Baldi, dottoressa responsabile della sezione di consulenza genetica del Genoma Group di Roma.

### Perché sempre più coppie in attesa ricorrono al test del dna fetale?

«La ragione principale è fare un esame precoce di diagnosi prenatale con un'ottima attendibilità e senza correre quel rischio, seppur minimo, di aborto indotto dalle procedure invasive».

### Qual è il test più approfondito?

«Il Karyo Plus è ad oggi il test che fornisce il maggior numero di informazioni ottenibili con tale tipo di analisi: esame delle 23 coppie di cromosomi sia dal punto di vista numerico che strutturale e nove delle principali microdelezioni. Determina il sesso, notizia gradita e utile in caso di malattie genetiche legate al sesso come la sindrome dell'X Fragile, e il gruppo sanguigno del feto se la mamma è Rh negativa. Si può eseguire anche in gravidanze gemellari o gravidanze insorte dopo fecondazione assistita».

### Cosa sono le microdelezioni?

«Sono perdite di piccoli frammenti cromosomici non individuabili con tecniche citogenetiche standard ma solo con tecniche di biologia molecolare. Pur essendo

molto piccola, questa mancanza di materiale genetico può dare effetti devastanti. Alcune sindromi da microdelezione causano malformazioni e ritardo mentale».

### Cos'è la frazione fetale?

«È la quantità in percentuale di dna fetale libero (non contenuto nelle cellule) rilevato nel campione di sangue materno analizzato, rispetto alla quantità di dna materno totale. Il valore deve essere almeno il 2% del dna totale affinché il test sia considerato attendibile. Se inferiore il prelievo va ripetuto».

### Perché nei casi positivi è bene fare l'amniocentesi?

«Il Dna fetale è di derivazione placentare e quindi l'anomalia riscontrata potrebbe essere confinata solo alla placenta e non interessare il feto. L'amniocentesi consente di chiarire il dubbio».



**MARINA BALDI**  
genetista

**È sufficiente un banale prelievo dal braccio dopo la decima settimana per un quadro attendibile**

### In cosa si differenzia il cariotipo molecolare da quello citogenetico tradizionale?

«Sono due tecniche completamente diverse di analisi delle cellule fetali derivanti da prelievi invasivi (villo o amniocentesi). Il cariotipo molecolare è un test molto più approfondito che fa vedere dettagli non visibili da quello tradizionale, in modo assolutamente accurato e preciso. Individua inoltre oltre cento patologie geniche e da microdelezione non altrimenti diagnosticabili».

### Quando è indicato?

«In caso di riscontri ecografici sospetti per patologia cromosomica o da microdelezione o in caso di fallimento dell'analisi tradizionale. Oggi però sta avendo una diffusione molto rapida anche come test di primo livello in quanto analizza i cromosomi in modo molto più accurato ed anche più rapido. Non essendo necessaria la coltura cellulare, il risultato si ha in cinque giorni. Un vantaggio non da poco che contribuisce a ridurre l'ansia dei genitori».



Dalla decima settimana di gravidanza il Dna fetale si estrae dal sangue materno



Si può eseguire anche in gravidanze gemellari o successive a fecondazione assistita



I vantaggi: più rapido (risultati in 5 giorni), accurato e senza correre rischi



## Nove sindromi da microdelezione ora fanno meno paura

Nelle sindromi da microdelezione, i geni mancanti causano quadri clinici più o meno gravi a seconda del cromosoma coinvolto, regione cromosomica interessata e relative dimensioni. Sono sindromi rare. Il rischio non dipende dall'età materna e in assenza di storia familiare è lo stesso per tutte le coppie. L'assenza di segni ecografici prima delle 26 settimane porta a una diagnosi prenatale tardiva o post nascita. La Sindrome di DiGeorge è una delle più frequenti (1:2000-1:4000 dei nati vivi) ed è causata da una delezione submicroscopica del cromosoma 22. Si manifesta con ipoplasia del timo e paratiroidi, cardiopatie e dimorfismi del viso caratteristici. Le microdelezioni del cromosoma Y sono invece responsabili del 5-10% dei casi di sterilità maschile nei casi in cui i geni mancanti sono coinvolti nella regolazione della spermatogenesi. Tramite il nuovo test è possibile studiare nove delle principali microdelezioni del futuro nascituro senza rischi sia per la madre che per il feto

## RIMEDI NATURALI

### Salvia e rosmarino per proteggere i nostri polmoni



di **CIRO VESTITA**

Forse il premio Nobel è anche un po' italiano. Nel 1865 il fisico Alfred Nobel non riusciva a chiudere il cerchio sulla sua creatura, la dinamite, da lui ideata per realizzare senza fatica nuove gallerie per il trasporto ferroviario. Il suo esplosivo, infatti, era troppo instabile incendiandosi anche con minime scosse. Nobel si rivolse quindi al fisico torinese Ascanio Sobrero che da poco aveva inventato una forma più stabile di nitroglicerina. Nobel riuscì a completare la sua opera ma, come tutti sappiamo, l'uso della dinamite fu presto ben diverso: non servì a far gallerie ma a provocare massacri in trincee nemiche crollate sotto la potenza dirompente del nuovo esplosivo. Alfred, per scusarsi di tutto ciò con l'umanità, creò un premio, appunto il Nobel, dedicato a tutti coloro che si fossero distinti nel progresso umanitario. Non solo: ringraziò pubblicamente il collega Ascanio donandogli un cospicuo vitalizio (quello sì meritato davvero). Ma Sobrero era un genio anche in campo medico. Sua è l'invenzione di un farmaco capace di curare le bronchiti che, in suo nome, fu chiamato Sobrerolo; questa sostanza è ancora ampiamente usata al giorno d'oggi (Sobrepin sciroppo ad esempio). Non solo: egli fu il primo a predire i danni polmonari da smog. Erano gli anni ove, nelle grandi città, si crearono le prime caldaie per riscaldamento a carbon fossile. Nel 1860 Londra era talmente grigia da creare in campo tessile l'epiteto cromatico Fumo di Londra. Da allora il tutto è solo peggiorato; non vediamo più smog cinerini, ma veniamo aggrediti dalle invisibili polveri sottili ben più infide e pericolose nella genesi del cancro al polmone. Un piccolo aiuto ci arriva per questo dalla fitoterapia. Mesi fa è stata isolata in salvia e rosmarino da chimici dell'università di Pisa una molecola chiamata Carnosolo capace di proteggere fortemente l'apparato bronchiale dai tumori; fare una tisana al giorno di queste piante medicinali è l'ideale. Per chi non ha tempo per questo può abusare di salvia e rosmarino in zuppe e minestre e avremo ugualmente una buona quantità di Carnosolo.