

INTRODUZIONE ALLO STUDIO DELLE ANOMALIE CROMOSOMICHE E GENETICHE FETALI

La messa a punto di nuove tecnologie di laboratorio per analizzare i tessuti fetali ha cambiato lo scenario della diagnosi prenatale. Le attuali metodologie di analisi includono la possibilità di rilevare anomalie, sia cromosomiche che genetiche e, se vi è sospetto di un'anomalia, fare approfondimenti diagnostici per capire se l'anomalia può essere causativa di patologie fetali.

Dopo la scoperta della presenza di DNA fetale libero nel sangue materno, i test di screening non-invasivo delle principali anomalie numeriche dei cromosomi (NIPT) sono diventati sempre più popolari, e la convinzione che il NIPT con risultato negativo escluda le patologie fetali è molto diffusa ma è errata. Il NIPT è molto sensibile per escludere le anomalie numeriche dei cromosomi, e le anomalie strutturali di maggiore entità (anomalie più grandi di 7 Megabasi). La sensibilità del NIPT è soddisfacente, specie se la frazione del DNA fetale è alta come nelle settimane più avanzate di gravidanza (dopo la 11^a settimana). Per la trisomia 21, in numerose casistiche si arriva al 100% di sensibilità.

Le gestanti devono essere informate che il NIPT è un test di screening altamente sensibile, ma che non può essere paragonato alle analisi che si eseguono dopo il prelievo dei tessuti fetali (villocentesi o amniocentesi). L'analisi dei tessuti fetali è molto più accurata e consente di individuare, usando le moderne tecniche di microarray, anomalie cromosomiche anche di piccolissime dimensioni. Una recente ricerca scientifica ha indicato che lo 0,84% dei feti apparentemente non malformati, è portatore di una aberrazione submicroscopica patogenetica che non viene rilevata dal NIPT, ma nemmeno dalle tecniche di citogenetica tradizionali, che sono di solito usate per analizzare i villi coriali o il liquido amniotico. Le aberrazioni submicroscopiche, in almeno il 50% dei casi, sono causative di anomalie malformative fetali o di patologie neuro-evolutive di rilevante gravità. Tali aberrazioni sono diagnosticate usando le tecniche microarray. Le gestanti che vengono indirizzate al NIPT o alle procedure invasive tradizionali, senza l'uso delle tecniche microarray, devono essere informate che le aberrazioni submicroscopiche non saranno diagnosticate. Ciò vuol dire che nel mondo complesso della diagnosi prenatale dei difetti congeniti è iniziato un nuovo periodo, nel quale le tecniche di citogenetica tradizionale hanno sempre meno posto, e presto non ne avranno affatto.

In assenza di indicazioni specifiche che indirizzano lo specialista verso le procedure diagnostiche più opportune per il caso in esame, la scelta di sottoporsi a una determinata tipologia di analisi, sia di *screening* che diagnostica, è del tutto personale. La gestante che richiede una analisi, deve però essere informata sulle possibilità diagnostiche e sui limiti della analisi prescelta, per evitare che le performances dell'analisi stessa non corrispondano alle aspettative desiderate.

Pertanto, la invito a leggere le presentazioni:

- *Screening* prenatale dei difetti congeniti
- Test prenatale "non invasivo" (NIPT)
- Diagnosi prenatale delle anomalie cromosomiche e delle malattie genetiche

Dopo la lettura, può chiedere chiarimenti scrivendo a: ettore.cariati@crocerossatorrigiani.it