

**GENETICA**

# Nuovi test prenatali non invasivi

DI GIUSEPPE NOVELLI \*

**S**i chiamano test Nipt acronimo che significa Test prenatale non invasivo, una rivoluzione nel campo degli screening per individuare importanti patologie cromosomiche del feto. Questi test permettono di avere una indicazione di rischio già dalla decima settimana di gestazione, da quando nel sangue della mamma iniziano a circolare frammenti del Dna del feto. Individuano le più importanti e frequenti anomalie dei cromosomi, spesso correlati ad aborto, mortalità precoce o gravi disabilità, talora incompatibili con la vita e permettono di preparare la coppia o rassicurarla.

Tra i vantaggi, quello di essere un'alternativa valida alle tecniche di diagnosi invasive come amniocentesi e prelievo dei villi coriali, in alcuni casi sovrautilizzate, ma soprattutto con un margine di rischio che può raggiungere l'1,5% di aborto o malformazione del feto, un tributo in termini di vite umane inaccettabile. Utilizzando questa tecnologia invece abbiamo potenzialmente "salvato" e fatto venire alla luce circa 10mila neonati in più. Con i test di screening, le indagini invasive sono limitate al solo controllo di un eventuale risultato positivo.

I test disponibili sul mercato sono numerosi ma alcuni criteri possono aiutare le gestanti e le coppie nella scelta di uno o dell'altro: primo tra tutti la "validazione" ossia il numero di test effettuati che ne qualificano l'attendibilità dei risultati e la sicurezza. Va da sé che test validati su poche migliaia di persone sono meno attendibili di quelli testati su popolazioni che superano i 500mila.

Il secondo criterio è il viaggio che deve fare il campione di sangue prima di essere analizzato, ebbene la maggior parte dei test distribuiti in Italia viene spedito all'estero, negli Stati Uniti o in Asia, il che può alterare la qualità e l'integrità del campione di sangue, si tratta sempre di materiale biologico delicato, che contiene informazioni preziose e personali. Oggi grazie alle tecnologie e alle competenze esistenti nel nostro Paese è stato possibile realizzare una piattaforma di analisi genomica che unisce gli interessi di "terza missione" delle Università con la necessità di innovazione propria delle industrie. In Italia aumentano ogni giorno spin-off universitari nel campo delle biotecnologie.

Tra questi, voglio segnalare quello realizzato all'Università di Roma Tor Vergata e presso l'Ospedale San Raffaele di Milano che attraverso una partnership con la Bioscience Genomics, biologi e bioinformatici laureati nel nostro Paese, implementano e forniscono informazioni genomiche, come il test di screening prenatale su sangue materno (G-Test) ai medici e alle strutture sanitarie per monitorizzare le gravidanze a rischio. Come ogni test genetico, anche G-test deve essere somministrato con consulenza genetica collegata.

È infatti compito dello specialista infatti avviare un percorso clinico di presa in carico che prevede la firma di un consenso informato, la veicolazione scientificamente corretta dei risultati e, nei casi positivi, l'avvio a un percorso di counseling genetico personalizzato.

Queste caratteristiche hanno fatto sì che il G-test sia stato scelto da un milione di donne nel mondo, successo dovuto al fatto di essere il fulcro di un puzzle che prevede la presa in carico della gestante in tutto il percorso di screening.

È necessario infatti spiegare che la presenza di anomalie cromosomiche è legata a fattori in parte prevedibili come l'età

materna, una storia di abortività e la presenza di anomalie cromosomiche già note in uno dei due genitori o in uno dei figli ma che altri fattori sono assolutamente imprevedibili e che l'alterazione dei cromosomi può avvenire spontaneamente e casualmente durante la fecondazione.

Infine, molti test di screening tradizionali presentano alti tassi di "falsi positivi", ciò significa che donne che portano in grembo un feto sano vengono invece sottoposte a procedure diagnostiche invasive e non necessarie che prevedono un certo rischio abortivo oltre a un alto livello di preoccupazione e ansia che potrebbero essere evitati con tecniche di indagini più affidabili.

L'ulteriore sviluppo della ricerca genomica richiede la necessità di un'appropriate gestione delle implicazioni etiche, sociali e giuridiche e soprattutto una adeguata formazione dei medici, dei comitati etici, degli operatori e degli amministratori sanitari, dei cittadini e dei pazienti.

\* genetista e rettore dell'Ateneo di Tor Vergata Roma

