



*Paolo Scollo, Irene Cetin, Sebastiano Bianca*

Catania,

17 giugno 2024 - Malattie genetiche ereditarie, health intelligence e nuovi scenari per la diagnosi prenatale: “In Italia la frequenza dei portatori di Talassemia è di 1 su 12; il dato per la Fibrosi Cistica si attesta a 1 su 25; mentre 1 persona su 30 è portatrice sana del tratto ereditario SMA (Atrofia Muscolare Spinale), patologia che non può essere più considerata “rara”. Una fotografia che mette ancora più in risalto la centralità della prevenzione, che oggi grazie all’avanzamento della ricerca scientifica e alle pratiche cliniche innovative, consente ai genitori maggiore consapevolezza”. A parlare è Sebastiano Bianca, genetista ed estensore delle linee-guida del Carrier Screening della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), relatore durante il Convegno nazionale che si è svolto a Catania, che ha consentito al parterre di ginecologi provenienti da tutta Italia un update sulla diagnosi prenatale e sulle patologie feto/placentari.

“Negli

ultimi anni abbiamo assistito a una vera e propria rivoluzione - continua Bianca - il test genetico CGT (Carrier screening o test del portatore, volto all’identificazione di soggetti portatori di malattie recessive) in questa direzione, rappresenta uno strumento strategico per prevenire molteplici rischi, consentendo di identificare oltre 4mila malattie. Un esame disponibile da qualche anno, che offre la possibilità di sapere prima del concepimento se i due partner sono portatori delle stesse patologie, grazie a un semplice prelievo”.

“Questo

screening è diventato un vero e proprio paradigma di prevenzione, cambiando lo scenario soprattutto in epoca preconcezionale: si pensi ad esempio alla possibilità d'intercettare la patologia prima di impiantare l'embrione - spiega Bianca - Non tutti conoscono questa opportunità: ancora non è entrata culturalmente nelle nostre abitudini, ma si sta pian piano diffondendo grazie al grande lavoro degli specialisti e grazie anche a una progressiva riduzione dei costi, che lo rende sempre più accessibile”.

Durante

l'evento formativo, molteplici gli interventi che hanno consentito un approccio interdisciplinare su una materia complessa e in continuo aggiornamento: “Oggi, grazie a strumenti affinati, i cosiddetti biomarkers, abbiamo la possibilità d'individuare le pazienti che hanno maggiori rischi di sviluppare patologie durante la gravidanza - ha affermato Irene Cetin, prof.ssa di Ginecologia e Ostetricia dell'Università degli Studi di Milano - Questo vale per tutte le donne, a maggior ragione per quelle che hanno già una patologia sistemica o altri problemi di salute. Le malattie in gravidanza sono perlopiù legate alle cosiddette insufficienze placentarie: vuol dire che la placenta non si sviluppa in maniera corretta dentro l'utero della donna”.

“La

preeclampsia è una tra le sindromi più gravi, ma senza dimenticare anche il ritardo di crescita intrauterino o il parto prematuro. Sono tutte condizioni favorite da una placentazione anomala - prosegue la prof.ssa Cetin - Adesso, con semplici esami del sangue possiamo già nel primo trimestre di gravidanza individuare i fattori e le percentuali di rischio, e dunque ridurlo proponendo una dieta corretta che corrisponda al reale fabbisogno nutrizionale. Inoltre, possiamo consigliare supplementazioni adeguate in grado di far fronte a carenze vitaminiche spesso legate all'insorgenza delle patologie, come ad esempio acido folico nella forma biologicamente attiva, altre vitamine del complesso B e vitamine antiossidanti”.

Il

convegno “Prevenzione e diagnosi precoce di patologie genetiche e feto/placentari” si è articolato in due sessioni e ha visto la partecipazione del prof. Paolo Scollo (direttore UOC Ostetricia e Ginecologia Azienda Ospedaliera Cannizzaro di Catania), Giancarlo Conoscenti, Sebastiano Bianca, Cristina Gorgone, Irene Cetin e Silvio Abati. Alla seconda hanno partecipato Mara Blanco, Giuseppe Calvo, Irene Cetin e Elisa Pappalardo.

