

Per prevenire le malattie genetiche gravi arriva il nuovo test che ne individua seicento

Responsabili del 18% dei ricoveri pediatrici, possono essere trasmesse ai figli. Il centro per la fertilità ProCrea di Lugano presenta il nuovo esame ProCreaMatching per la compatibilità genetica di coppia

Quando sottoporsi all'esame

Il ProCreaMatching viene indicato a tutti gli individui adulti che si apprestano alla pianificazione familiare.

È raccomandato in alcuni casi specifici come per i cicli di riproduzione assistita con donatori di gameti, nelle coppie di consanguinei, negli appartenenti a gruppi con basso rimescolamento genetico e per le coppie che stanno per affrontare un trattamento FIVET. Le conoscenze delle varianti genetiche che causano una malattia nei 550 geni è ad oggi ancora incompleta. Per questo motivo, il test non può escludere completamente l'insorgenza di una malattia, ma può drasticamente ridurre il rischio di trasmissione ai figli.



Scacco alle malattie genetiche. Basta un semplice prelievo di sangue per individuare la presenza di 600 malattie genetiche recessive. E la probabilità di avere un figlio malato da 1 caso su 200 a 1 su 30.000 circa. «Curare una malattia genetica non è possibile. È invece possibile prevenirla», afferma Michael Jemec, specialista in medicina della riproduzione del centro per la fertilità ProCrea di Lugano. «Il matching genetico tra due partner permette di individuare mutazioni su 550 geni per diminuire il rischio di concepire figli malati. Se finora i test genetici erano specifici ed in grado di individuare una singola malattia alla volta - ad esempio talassemia o fibrosi cistica -, con questo test andiamo a comprendere un ventaglio decisamente più ampio di mutazioni, indicando se una persona è portatrice sana di una delle 600 malattie genetiche recessive conosciute e più frequenti».

Secondo le stime dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS), esistono circa 8.000 malattie monogeniche diverse delle quali 1.100 recessive. Nei Paesi sviluppati queste malattie sono responsabili del 18% dei ricoveri pediatrici e del 20% della mortalità infantile. «Siamo tutti portatori sani di almeno tre malattie recessive gravi. Spesso gli stessi genitori non sanno di essere portatori sani di una data malattia genetica, anche perché questo stato non comporta solitamente sintomi particolari. Alcuni elementi però possono fornire indicazioni utili: il fatto che ci siano precedenti in famiglia può far supporre la presenza di una malformazione a livello genetico, ma anche problemi di fertilità, per esempio un certo tipo di infertilità maschile può essere indice della presenza di mutazioni sul gene della fibrosi cistica», spiega Giuditta Filippini,



direttrice del laboratorio di genetica molecolare ProCreaLab. «Quando però due portatori sani della stessa malattia genetica arrivano a combinare i loro geni, c'è un reale rischio di trasmettere la malattia al futuro figlio. In un caso ogni quattro, ovvero nel 25%, il nascituro sarà malato». La United Kingdom's Genetics Commission ha dichiarato di non aver trovato alcun motivo sociale, etico o legale per non dover proporre questo test a livello di screening dell'intera popolazione che si appresta alla pianificazione familiare. Osserva la direttrice del laboratorio ProCreaLab: «Il test è però soprattutto raccomandato ai

pazienti che si accingono ad una terapia eterologa, con donatori di gameti per individuare il donatore che presenta il più basso rischio riproduttivo per la coppia in questione. L'esame è consigliato anche a coppie con un rischio di partenza elevato, per esempio coppie di consanguinei o etnie con alto rischio di trasmettere malattie recessive». Conclude: «Arrivare a debellare una malattia genetica è difficilissimo, quasi impossibile. È possibile però individuare il proprio rischio riproduttivo e discutere su come affrontarlo, con l'aiuto di esperti e con tutto il tempo necessario prima della gravidanza».

PROCREA  
Swiss Fertility Center

Ci prendiamo cura dei tuoi sogni per darti la gioia della vita.

info@procrea.ch - www.procrea.ch



Swiss Fertility Center