

ID: 151

Area di Laboratorio

Orale

Diagnosi prenatale precoce di emoglobinopatia mediante celocentesi

Margherita Vinciguerra, Filippo Leto, Cristina Passarello, Filippo Cassarà, Monica Cannata, Manuela Orlandi, Valentina Cigna, Giovanna Schillaci, Francesco Picciotto, Aurelio Maggio, Antonino Giambona

A.O. Ospedali Riuniti Villa Sofia-Cervello, Italia; m.vinciguerra@campuscutino.it, f.letto@villasofia.it, c.passarello@campuscutino.it, f.cassara@campuscutino.it, m.cannata@campuscutino.it, orlandimanu78@gmail.com, valentinacigna@gmail.com, giovannaschillaci3@gmail.com, francesco.picciotto@libero.it, md.amaggio@gmail.com, a.giambona@villasofia.it

Nella pratica clinica le tecniche utilizzate per il prelievo di campioni biologici fetali sono la villocentesi e l'amniocentesi, alla XI e XVI settimana. La maggior parte delle malattie genetiche diagnosticabili nel periodo prenatale non possono essere curate anche se sono stati raggiunti notevoli progressi terapeutici per alcune di esse, come i trapianti di midollo osseo nelle emoglobinopatie. L'unica opzione possibile per prevenire la nascita di bambini affetti è la interruzione volontaria di gravidanza consentita dalla legge 194/78 entro i primi 90 giorni di gestazione o l'aborto terapeutico entro la XXIII settimana. Presso il nostro centro è stata sviluppata una nuova procedura di diagnostica prenatale, la Celocentesi. A 8 settimane la cavità amniotica contenente il feto è più piccola rispetto alla cavità celomatica che scompare alla X. Alla VIII settimana di gestazione è possibile prelevare 1 ml di liquido celomatico (LC) per via transvaginale contenente cellule fetali. Queste cellule possono essere isolate in relazione alla loro morfologia mediante l'uso di un micromanipolatore. Sono state effettuate 436 celocentesi per emoglobinopatie con una fattibilità diagnostica del 99% ed attendibilità del 100% rilevata mediante i controlli effettuati su tessuti abortivi, su liquido amniotico o alla nascita del bambino. Punti di forza della celocentesi sono: (i) Precocità: è la procedura prenatale invasiva più precoce che può essere offerta alle coppie a 7-9 settimane di gestazione. Ciò ha una grande valenza psicologica sulla coppia sia in termini di rassicurazione in presenza di un feto sano, sia perché riduce i rischi ed il trauma legati ad un aborto chirurgico in epoca di gestazione più avanzata nel caso di feto affetto. (ii) Fattibilità: prossima al 100%. (iii) Attendibilità diagnostica: in nessun caso sono stati riscontrati errori diagnostici dopo controllo post celocentesi. (iv) Tempi di risposta: circa 5 giorni lavorativi, durante i quali viene conclusa e comunicata la diagnosi. Ciò potrebbe consentire alla donna di ricorrere all'interruzione volontaria di gravidanza, se richiesta, e non all'aborto terapeutico, con un beneficio sia fisico che emotivo.