

● il punto ● di Francesca Capelli

www.ecostampa.it

Quando serve la consulenza genetica?

Una procedura sempre più accreditata in ambito scientifico, a cui la medicina prenatale ricorre con crescente frequenza: vediamo in quali casi e con quali modalità

Fino a qualche anno fa la genetica era considerata poco più che una curiosità scientifica. Poi, man mano che la ricerca sul genoma, sul Dna e sull'ereditarietà progrediva, questa nuova disciplina è diventata sempre più importante in ambito scientifico.

Ora vi ricorre con frequenza anche la medicina prenatale, attraverso esami

per diagnosticare anomalie genetiche e cromosomiche e malformazioni fetali. Ma anche con test a cui la coppia si sottopone prima di programmare una gravidanza, per escludere di essere portatrice di malattie trasmissibili, a cominciare dalla **fibrosi** cistica o la talassemia.

Si tratta di indagini importanti, spesso costose, che devono sempre essere accompagnate da un adeguato counselling genetico, cioè una consulenza, effettuata da un genetista (eventualmente affiancato da altri specialisti), il quale indirizza la coppia verso gli esami necessari, la aiuta a interpretare il significato dell'esito e la sostiene nel prendere una decisione.

Prima del concepimento

Le motivazioni per cui una coppia decide di ricorrere a un counselling genetico in previsione di una gravidanza possono essere di vario tipo.

consulenza di

Marina Baldi
genetista responsabile
del Consultorio di Genetica di Roma



Vincenzo Treggia
direttore del Servizio di Diagnosi Prenatale e Medicina Materno-Fetale della U.O. di Ostetricia e Ginecologia dell'Ospedale "San Salvatore" di Pesaro



Andrea Borini
direttore scientifico
di Tecnobios Procreazione

● **La richiesta può arrivare perché in famiglia ci sono precedenti di malattie ereditarie cromosomiche o genetiche**, o addirittura uno dei due partner ne è affetto o portatore sano.

● **Oppure perché i due aspiranti genitori sono consanguinei**, o hanno già tentato di avere un figlio ma la gravidanza si è interrotta con aborto spontaneo in almeno due casi.

● **Un altro motivo può essere la presenza di un figlio già affetto da malattia genetica** o cromosomica o da una malformazione.

● **Un'ulteriore indicazione riguarda le mamme che hanno utilizzato farmaci** che hanno effetti sul Dna e potrebbero danneggiare il feto.

● **"Queste coppie arrivano al counselling già con un'indicazione sugli esami da effettuare"**, dice Marina Baldi, genetista responsabile del Consultorio di Genetica di Roma, una struttura privata che si occupa di consulenza genetica. "Altre non presentano specifici fattori di rischio, ma desiderano comun-



SPL/GRAZIA NERI

** Gli esami
per diagnosticare
anomalie genetiche
e malformazioni
fetali, pur costosi,
sono molto richiesti
dai futuri genitori*



