PUBBLIREDAZIONALE

Da Napoli una rivoluzione nella diagnosi prenatale.

Con un semplice prelievo, oltre mille malattie genetiche identificate nel feto

Un nuovo test non invasivo che amplia radicalmente il potenziale diagnostico in gravidanza. Parla Giovanni Savarese, genetista molecolare. Fico (Centro Ames): "Precisione e accessibilità, ora cambiano le regole del gioco". Il plauso di Chiantera (AogoiI): "Un lavoro che apre nuove frontiere nella medicina fetale"

UNA RIVOLUZIONE SILENZIOSA ma dirompente nella diagnostica prenatale arriva dal Centro AMES. Il team ha sviluppato VERA Revolution, un nuovo test non invasivo (NIPT) che permette, con un semplice prelievo di sangue materno, l'analisi di oltre 1.000 geni del feto. Il risultato? L'identificazione precoce non solo delle più note anomalie cromosomiche, ma anche di malattie monogeniche rare e variazioni strutturali del DNA (CNV), con un livello di dettaglio finora impensabile per un test non invasivo.

Pubblicato su *Genes*, lo studio apre nuove prospettive nella medicina fetale. A testimoniarne la portata è Giovanni Savarese, genetista molecolare e direttore del dipartimento di genetica medica del Centro Ames.

"La sfida principale era distinguere con precisione il DNA fetale dal DNA materno in circolo – spiega Savarese – e siamo riusciti a farlo grazie a un'architettura bioinformatica altamente sofisticata e a una copertura di sequenziamento profonda, che consente di identificare anche mutazioni de novo con elevata sensibilità."

Secondo Savarese, il test rappresenta un punto di svolta nella genetica applicata alla ginecologia: "Stiamo portando nella pratica clinica ciò che fino a ieri era confinato alla ricerca: un'analisi del genoma fetale che copre malattie come la fibrosi cistica, le sindromi cardiache, le displasie scheletriche, e persino disordini metabolici rarissimi. E lo facciamo con un approccio non invasivo, sicuro e applicabile fin dal primo trimestre."

Link allo studio pubblicato su Genes

IL PLAUSO DEL MONDO GINECOLOGICO: "UNA NUOVA FRONTIERA PER LA MEDICINA FETALE" Lo studio ha ricevuto il sostegno entusiasta del Prof. Antonio Chiantera, presidente dell'Aogoi (Associazione Ostetrici Ginecologi Ospedalieri Italiani) ed ex presidente Sigo, che ha voluto commentarne il valore clinico:

"Siamo di fronte a un lavoro che definirei rivoluzionario – ha dichiarato Chiantera – perché non solo migliora la capacità di individuare malattie genetiche prima impensabili con un test non invasivo, ma lo fa con un livello di precisione altissimo, mantenendo la sicurezza totale per madre e bambino. Questo studio apre nuove frontiere nella medicina fetale".

Secondo Chiantera, l'evoluzione dei NIPT verso un approccio così esteso e approfondito segna una svolta nell'attività del ginecologo:

"La diagnosi precoce di condizioni genetiche rare può guidare i percorsi di cura e le decisioni cliniche in modo completamente nuovo. Questo tipo di test espande radicalmente ciò che siamo in grado di conoscere del genoma fetale."

UN IMPATTO CLINICO E ORGANIZZATIVO DIROMPENTE Oltre alla valenza scientifica, il progetto ha un potenziale trasformativo per l'intero sistema della ginecologia diagnostica. Antonio Fico, direttore del Centro Ames, ne sottolinea l'impatto:

"Stiamo assistendo a un cambio di paradigma: da test riservati a gravidanze a rischio o a diagnosi tardive, passiamo a uno screening genetico avanzato accessibile a tute le donne già dalla decima settimana."

Per Fico, VERA Revolution è destinato a ridefinire il ruolo del ginecologo nella gestione della gravidanza:

"Questo strumento non è solo diagnostico, ma anche predittivo e orientativo per la gestione personalizzata della gravidanza. I ginecologi potranno contare su un alleato in grado di fornire dati genetici cruciali in una fase molto precoce, guidando scelte cliniche più informate."

VERSO LA DEMOCRATIZZAZIONE DELLA GENOMICA PRENATALE

Il test ha dimostrato alta concordanza con i risultati ottenuti tramite tecniche invasive (amniocentesi e villocentesi) e ha il vantaggio non trascurabile di essere totalmente sicuro per madre e feto. Per Fico, però, la chiave è l'accessibilità: "La nostra ambizione è rendere il test sostenibile, integrabile nei percorsi di screening pubblico e disponibile su larga scala. Napoli è il punto di partenza, ma guardiamo già a una diffusione nazionale."

Il messaggio alla comunità ginecologica è chiaro: la genetica prenatale sta entrando in una nuova era. Un'era in cui l'analisi del DNA fetale non si limita a tre trisomie, ma spalanca le porte a una mappa dettagliata del patrimonio genetico, con implicazioni etiche, cliniche e organizzative profonde. Una sfida, certo, ma anche un'opportunità straordinaria per offrire alle famiglie strumenti conoscitivi sempre più potenti e sempre più precoci.

DENTRO LO STUDIO: COSA RIVELA LA RICERCA PUBBLICATA SU *GENES*

Lo studio condotto dal team del Centro AMES e pubblicato sulla rivista *Genes* rappresenta un avanzamento sostanziale nel panorama del test prenatale non invasivo (NIPT). La ricerca non si limita a dimostrare la fattibilità tecnica di un nuovo approccio, ma ne evidenzia anche la solidità

PUBBLIREDAZIONALE

clinica, l'affidabilità e il potenziale trasformativo. Ecco, in sintesi, i cinque punti chiave dello studio:

1. Un pannello genetico mirato, ma estremamente ampio Il test VERA Revolution analizza 1.069 geni associati a malattie monogeniche e copy number variations (CNVs). La scelta dei geni è stata guidata dalla rilevanza clinica, includendo sia condizioni ad alta prevalenza (come la fibrosi cistica), sia patologie rare e severe con esordio precoce.
2. Tecnologia NGS e bioinformatica avanzata Il test utilizza il sequenziamento di nuova generazione (NGS) con una copertura profonda e algoritmi specificamente progettati per distinguere in modo accurato il DNA fetale dal DNA materno. Questo consente di rilevare mutazioni ereditarie, de novo e CNV anche in presenza di frazioni fetali basse.
3. Validazione clinica su casi reali Nello studio sono state analizzate 36 gravidanze tra il 2023 e il 2024, confrontando i risultati del test NIPT con metodi invasivi e conferme postnatali. In tutti i casi in cui è stato rilevato un risultato positivo, l'alterazione è stata confermata clinicamente, dimostrando l'elevata specificità e sensibilità del metodo.
4. Estensione oltre le trisomie classiche A differenza dei tradizionali NIPT, focalizzati su aneuploidie cromosomiche come le trisomie 21, 18 e 13, questo approccio copre un panorama molto più vasto di patologie, comprese quelle per le quali non esiste familiarità o fattori di rischio identificabili. Si tratta, in molti casi, di mutazioni non diagnosticabili con altri test di routine.
5. Una nuova frontiera per la medicina fetale e la medicina di precisione Oltre a fornire una fotografia precoce del genoma fetale, il test apre la strada a un monitoraggio più personalizzato della gravidanza e a consulenze genetiche mirate già nel primo trimestre. In prospettiva, rappresenta un tassello fondamentale verso l'integrazione della genomica nei percorsi prenatali di routine, potenzialmente a livello pubblico.

PROSPETTIVE FUTURE

Il prossimo passo sarà ampliare la casistica e valutarne l'impatto nei diversi contesti clinici (ospedalieri, ambulatoriali, privati), per validarne l'introduzione su scala più ampia. Il Centro AMES punta inoltre a integrare questo tipo di analisi nei protocolli di screening standard, con l'ambizione di democratizzare l'accesso alla genetica prenatale avanzata.

LA STORIA

LA TESTIMONIANZA DI FEDERICA PUBBLICATA SUL SITO DELLA FONDAZIONE ITALIANA LINFOMI

"L'unico modo per arrivare dall'altra parte è passarci in mezzo"

NEL 2020 sono diventata mamma per la prima volta, bellissimo.
Dopo un anno circa dentro di me nasce la paura sempre più viva di "morire", voi direte "*succede a tutte le mamme*", probabile!
2022: questa sensazione si fa sempre più forte, inizio in maniera compulsiva a controllarmi tutto, alla ricerca di qualcosa. Stavo bene, non avevo sintomi apparenti.
Prima della mia 2° gravidanza nel 2022, faccio un check up completo, tutto perfetto!
Resto incinta e il 30 gennaio 2023, data che non scorderò mai, faccio il primo test del DNA fetale, l'avevo fatto serenamente anche con il primo figlio, ma questo non dà esito: inconcludente per incongruenze cromosomiche. PANICO. Lo rifaccio, stesso esito.
Ricordo come se fosse ieri la prima domanda della prima biologa:
"*Sig.ra ha mai avuto un linfoma?*"
"*No, perché? Cosa è?*"
"*Non si preoccupi, va tutto bene sarà un problema della placenta*".
Dimentico subito quella parola e mi accerto subito che il mio bimbo stia bene. Amniocentesi perfetta, il bambino è sanissimo.
Il mio ginecologo fa maggiori accertamenti anche su di me, la parola "*tumore*" viene detta ad alta voce per la prima volta. "*Scongiuriamo Federica, ma sono certo che non c'è nulla*". Test perfetti.
Inizio ad informarmi, scopro diverse ricerche aperte che parlavano di come questi test possono diagnosticare tumori latenti nel sangue. Da quel giorno, nella mia testa mi convinco che io rientravo in quella percentuale.
La gravidanza prosegue e mi obbligo a non pensarci, l'importante era far nascere sano il mio bimbo!
Purtroppo, diventa una gravidanza a rischio e partorisco in urgenza il mio fortissimo prematuro di 33 settimane. La mia forza della natura cresce benissimo, non con poche ansie e paure, arriviamo a casa e superiamo i primi difficili 4 mesi.
Al suo 5° mese, mi ricordo di me e ricordo le parole di quel secondo Biologo, Giovanni, del centro Ames di Napoli che mi rifece il terzo test. Lui insieme a mio figlio e al mio ginecologo, mi hanno salvato la vita: "***Federica come se fossi mia sorella approfondisci, perché c'è qualcosa che non va***".
Lo ascolto. Rifaccio il test del DNA, stessi problemi cromosomici. **Sono io, non la placenta**.
Serviva farlo: scelgo di prenotare una risonanza total body e a novembre 2023 ci sono dei linfonodi che non vanno bene. Mi reco subito allo IEO e il 28 dicembre, altra data che non scorderò mai, ho la diagnosi **Linfoma di Hodgkin stadio 2A**.
E da qui non si torna indietro. L'unica mia paura vera: **lasciare soli i miei bambini**.
Non avevo paura di stare male, nel panico e terrore, comunque alle cose ci si passa in mezzo, è l'unico modo per arrivare dall'altra parte.
Non semplice, un sottile equilibrio. Una **montagna russa impossibile da controllare**, chemioterapia + chemioterapia alte dosi + radioterapia, ma 30 maggio 2024 la PET negativa è arrivata.
Ora ho controlli serrati come per tutti i compagni di percorso, i miei ematologi come migliori amici, ma sta andando tutto bene e tra un controllo e l'altro proviamo a riprenderci la vita.

Gyneco Aogoi

Organo Ufficiale dell'Associazione Ostetrici Ginecologi Ospedalieri Italiani

AOGOI ASSOCIAZIONE OSTETRICI GINECOLOGI OSPEDALIERI ITALIANI

Numero 3 - 2025
Anno XXXVI

Presidente
Antonio Chiàntera

Comitato Scientifico
Antonio Chiàntera
Claudio Crescini
Giovanni Monni
Pasquale Pirillo
Carlo Sbiroli
Sergio Schettini
Carlo Maria Stigliano
Vito Trojano
Elsa Viora

Direttore Responsabile
Ester Maragò

Editore
Homnya srl
Sede legale:
Via della Stelletta, 23
00186 Roma
email: info@homnya.com

Ufficio Commerciale
info@homnya.com
Tel. +39 06 45209 715

Stampa
STRpress, Pomezia - Roma

Abbonamenti
Annuo: Euro 26.
Singola copia: Euro 4
Reg. Trib. di Milano del 22.01.1991 n. 33

Finito di stampare: maggio 2025

Tiratura 4.000 copie.

La riproduzione e la ristampa, anche parziali, di articoli e immagini del giornale sono formalmente vietate senza una preventiva ed esplicita autorizzazione da parte dell'editore.
I contenuti delle rubriche sono espressione del punto di vista degli Autori. Questa rivista le è stata inviata tramite abbonamento: l'indirizzo in nostro possesso verrà utilizzato, oltre che per l'invio della rivista, anche per l'invio di altre riviste o per l'invio di proposte di abbonamento. Ai sensi della legge 675/96 è nel suo diritto richiedere la cessazione dell'invio e/o l'aggiornamento dei dati in nostro possesso. L'Editore è a disposizione di tutti gli eventuali proprietari dei diritti sulle immagini riprodotte, nel caso non si fosse riusciti a reperirli per chiedere debita autorizzazione.

Testata associata
A.N.E.S.
ASSOCIAZIONE NAZIONALE EDITORIA PERIODICA SPECIALIZZATA