

COMUNICATO STAMPA

IN RISPOSTA ALLA NOTIZIA APPARSA SU NUOVO TEST PRENATALE LA REPLICA DI SIGU (SOCIETA' ITALIANA DI GENETICA UMANA)

L'analisi di sequenza dell' esoma non va considerato un test di routine. È noto da 10 anni e non individua tutte le malattie rare di origine genetica, ma solo alcune. Il presidente SIGU Paolo Gasparini precisa: "nessuna società scientifica di genetica lo raccomanda. Non diagnostica tutte le patologie, certamente non l'autismo"

Milano, 9 ottobre 2023. La notizia pubblicata da alcune testate giornalistiche secondo cui sarebbe disponibile un nuovo test prenatale in grado di rivelare tutte le malattie genetiche **non è corretta**. Si tratta, spiegano gli esperti della Società Italiana di Genetica Umana, dell'analisi di sequenza dell'esoma, test genetico che ha rivoluzionato, negli ultimi 10 anni, la diagnosi delle malattie rare di origine genetica. L'esoma rappresenta solo una parte – la porzione codificante – dei nostri geni, ma è in questa porzione che si trova una buona percentuale delle alterazioni del DNA alla base delle patologie genetiche.

C'è un consenso crescente sulla possibilità di utilizzare questa analisi in gravidanza, in presenza di malformazioni fetali, anche se le indicazioni precise, le modalità ed i tempi di esecuzione sono ancora materia dibattuta.

In relazione alla notizia diffusa sulla stampa nazionale di un "nuovo test prenatale" (esoma in gravidanza), la SIGU vuole precisare che:

- 1- nessuna società scientifica di genetica, al momento, raccomanda l'analisi dell'esoma nel corso di una gravidanza fisiologica
- 2- per quanto sia un'indagine estremamente approfondita, l'esoma è ben lungi da poter diagnosticare "tutte" le patologie genetiche, ed a maggior ragione non può diagnosticare l'"autismo", che ha senz'altro una componente genetica ma la cui origine, nella maggior parte dei casi, resta ancora ignota
- 3- proprio perché si tratta di un'analisi così approfondita, nel contesto della gravidanza può determinare facilmente situazioni di difficile interpretazione, soprattutto in merito all'identificazione di varianti genetiche con significato clinico incerto, che sono complessivamente molto comuni.

In definitiva, senza negare le potenzialità dell'esoma anche nel contesto prenatale, la reale utilità clinica in gravidanza deve ancora essere ben approfondita in un contesto di ricerca. **La SIGU ritiene che l'utilizzo dell'esoma in gravidanza debba, al momento, restare circoscritto a situazioni ben definite, indicative di aumentato rischio di patologia genetica e per cui non siano disponibili indagini di routine.**

Ufficio Stampa Sigu

sigu@biomedia.net

Sabrina Smerrieri 3895713391

Daniele Razzoli 3292161163