

SENZA UN'ADEGUATA CONSULENZA PRE-TEST SULLE TECNOLOGIE LE COPPIE RISCHIANO DI ILLUDERSI.

CENTRI PIÙ NUMEROSI CHE NEGLI ALTRI PAESI

“Un abuso ingiustificato di test genetici in Italia”

Cresce in tutta Europa la richiesta di test genetici, ma in Italia il numero delle strutture e dei laboratori diagnostici è in “continuo e ingiustificato aumento” e il loro numero complessivo non ha corrispettivo in nessun paese con popolazione simile. Lo afferma la Società italiana di genetica umana, che dalla fine degli anni '90 insieme ad altri enti monitora le attività svolte dalle strutture di genetica medica operanti in Italia. L'ultimo censimento, che si stima abbia mappato il 95% dei centri operanti sul territorio, ha registrato l'attività di 278 strutture afferenti a diverse tipologie di enti, con una significativa differenza tra Nord, dove sono localizzate circa la metà delle strutture, e Sud. 108 sono risultate accreditate con il Sistema sanitario nazionale (39%), mentre 62 (22%) erano in corso di accreditamento.

Le cifre evidenziano un **business** che prospera proprio sui test in epoca prenatale. Basti qualche cifra a spiegare questo mercato: un terzo dei 560.000 test genetici realizzati in Italia nel 2007 è costituito dalle **162.700** circa analisi citogenetiche prenatali contro circa 12.300 test di genetica molecolare prenatale. Le villosità sono passate da 9.160 nel 2000 a 25.691 nel 2007, le amniocentesi da 77.395 a 101.750.

“La maggior parte dei concepimenti avviene in una fascia di età più avanzata rispetto al passato e c'è maggior consapevolezza, sensibilità e informazio-

ne delle coppie sui rischi che una gravidanza tardiva (in termini di età materna) comporta”, spiega **Daniela Giardino**, membro del consiglio direttivo della Società italiana di genetica umana.

Ma accanto ai test tradizionali se ne affacciano altri in apparenza più raffinati. “Le strutture private offrono spesso test genetici a coppie non ‘a rischio’ per patologie genetiche con finalità non di assistenza, ma di profitto” dice Giardino. E aggiunge: “Vi è un uso e un abuso di test genetici inappropriati, spesso non preceduti da una consulenza collegata al test richiesto/offerto, fondamentale per chiarire utilità e limiti delle analisi genetiche”.

I futuri genitori vogliono sapere che il figlio che sta per nascere non è affetto da malattie genetiche ma, spiega la dottoressa, non esiste **nessun test** in grado di assicurarli. “Chiedono analisi che siano in grado di evidenziare anomalie genetiche non rilevabili con le tecniche tradizionali, ma di fatto queste tecnologie possono fornire informazioni il cui significato clinico è di difficile interpretazione anche per lo specialista”. Questo tipo di analisi rilevano anomalie del genoma che “non necessariamente sono associate a manifestazioni cliniche e se anche lo fossero nella maggior parte dei casi non si può conoscerne tipologia e gravità”.

Attenzione dunque a non farsi prendere la mano, e



soprattutto a procurarsi una buona guida. Il ricorso alla **consulenza genetica** collegata ai test genetici è invece molto bassa, meno del 13%, contrariamente a quanto previsto dalle linee guida per le attività di genetica medica, approvate dalla conferenza Stato Regioni il 15 luglio 2004.

“Sarebbe economicamente utile e più efficace concentrare i test in centri con dimensioni e volume di prestazioni adatte a garantire la qualità”, afferma Giardino. Il desiderio di tutti i genitori è di avere figli sani, ma se non viene offerta una adeguata consulenza genetica pre-test che illustri i limiti dell'utilizzo delle nuove tecnologie le coppie sono indotte a illudersi. ●