ATTUALITÀ

Un test del sangue per la mamma che rivela 1000 malattie genetiche nel feto: la rivoluzione prenatale parte da Napoli

di **Redazione** · 4 aprile 2025, 00:42

Un test da prelievo di sangue materno che identifica oltre mille malattie genetiche del feto, senza rischi per la gravidanza e con risultati dettagliati già nel primo trimestre. È questa la rivoluzione silenziosa che arriva dal Centro AMES di Napoli, che ha appena pubblicato uno studio pionieristico sulla rivista Genes, proponendo un nuovo approccio al test prenatale non invasivo (NIPT).

Il cuore dell'innovazione si chiama VERA Revolution, un pannello genetico in grado di analizzare contemporaneamente oltre 1.000 geni, intercettando non solo le anomalie cromosomiche più note, ma anche malattie rare di tipo monogenico e variazioni strutturali del DNA (CNV). Una potenzialità mai raggiunta prima da nessun altro test non invasivo. E tutto senza ricorrere a tecniche invasive come amniocentesi o villocentesi.

Il futuro della diagnosi prenatale

«La nostra tecnologia permette di individuare mutazioni responsabili di malattie come la fibrosi cistica, la sindrome di Noonan, le cardiomiopatie genetiche, la sordità ereditaria, il morbo di Gaucher e molte altre — spiega il dott. Roberto Sirica, primo autore dello studio —. L'obiettivo è offrire alle famiglie uno strumento di screening precoce, completo e sicuro, anche in gravidanze senza apparenti fattori di rischio».

Lo studio, che ha coinvolto 36 famiglie tra il 2023 e il 2024, ha dimostrato come il nuovo test sia in grado di rilevare con grande precisione alterazioni genetiche nel feto semplicemente analizzando il sangue materno. I risultati ottenuti sono stati poi confermati con i test tradizionali più invasivi, come l'amniocentesi, o direttamente alla nascita del bambino.

Non solo trisomie

Fino a oggi, i test NIPT si sono concentrati soprattutto su patologie come la sindrome di Down,

Edwards o Patau. Ma VERA Revolution va ben oltre.
«Grazie a un avanzato algoritmo bioinformatico e a una copertura di sequenziamento profonda — continua Sirica — riusciamo a distinguere anche minime alterazioni del DNA fetale, pur in presenza del DNA materno in quantità predominante. Riusciamo a identificare anche mutazioni de novo, cioè insorte ex novo nel feto, senza precedenti familiari».
Un salto in avanti enorme nella medicina prenatale, che potrebbe cambiare le regole del gioco anche per chi, finora, non aveva accesso a test così approfonditi se non in caso di sospetto clinico.

Il parere dell'esperto: «Un lavoro rivoluzionario»

Per capire la portata clinica di questo nuovo test, conforta il parere al Prof. Antonio Chiantera, specialista in ginecologia e ostetricia e già presidente della SIGO (Società Italiana di Ginecologia e Ostetricia) e attualmente presidente dell'AOGOI (Associazione Ostetrici Ginecologi Ospedalieri Italiani). «Siamo di fronte a un lavoro che definirei rivoluzionario. 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». « Se finora i test prenatali non invasivi erano considerati strumenti di screening per poche patologie, oggi grazie a questo approccio si espande radicalmente ciò che siamo in grado di conoscere del genoma fetale. La diagnosi precoce di condizioni genetiche rare può guidare i percorsi di cura e le decisioni cliniche in modo completamente nuovo».

Diagnosi precoce, personalizzazione delle cure

La possibilità di identificare portatori sani, mutazioni ereditarie e varianti con impatto clinico anche in assenza di familiarità consente ai genitori di accedere a consulenze genetiche mirate, e ai medici di personalizzare il monitoraggio della gravidanza.
Ma la vera svolta è che tutto questo avviene senza alcun rischio per il feto. Il test si basa sull'analisi del DNA libero circolante nel sangue materno, sequenziato e analizzato con tecnologie di nuova generazione e un pannello genetico su misura.
Un punto di forza del metodo è anche la sua applicabilità precoce, già dalla decima settimana di gestazione, quando la maggior parte degli screening tradizionali non è ancora attiva.

Un passo verso la medicina del futuro

«Lavoriamo per rendere questo test sempre più accessibile — conclude Antonio Fico, direttore del Centro Ames —. Il nostro obiettivo è portare la medicina di precisione nella pratica quotidiana, offrendo a ogni futura mamma uno strumento potente per conoscere e scegliere».

Una rivoluzione che parte da Napoli, e che potrebbe cambiare il modo in cui guardiamo al futuro, già prima della nascita.

Articolo pubblicato su Istituzioni24: https://www.istituzioni24.it/2025/04/04/un-test-del-sangue-per-la-mamma-che-rivela-1000-malattie-genetiche-nel-feto-la-rivoluzione-prenatale-parte-da-napoli/

© 2026 Istituzioni24