



Palermo, 11 novembre 2019 - Fra le ultime coppie arrivate c'era anche una del Sultanato dell'Oman. È un panorama molto composito di presenze italiane ed estere quello che accede agli Ospedali Riuniti Villa Sofia Cervello per effettuare la celocentesi, diagnosi prenatale precoce che viene offerta alle coppie a 7-9 settimane di gravidanza per ricercare se il feto è affetto da talassemia, con un anticipo notevole rispetto ad altre procedure diagnostiche invasive come la villocentesi e l'amniocentesi (che si svolgono rispettivamente dopo la undicesima e sedicesima settimana).

L'Azienda Ospedali riuniti Villa Sofia Cervello è l'unica struttura in Europa ad offrire ed eseguire la celocentesi alle coppie a rischio di talassemia in epoca gestazionale molto precoce, con il 20% di coppie che provengono da altre regioni italiane, in particolar modo da Sardegna, Lombardia, Emilia, Veneto, Lazio, Calabria, Liguria, Campania, Piemonte, Puglia e Toscana.

Recentemente è arrivata una coppia greca e quattro coppie di origine italiana residenti in altri paesi europei che hanno richiesto ed effettuato la celocentesi. Tale procedura viene eseguita presso l'Unità operativa di Ematologia e malattie rare del sangue di Villa Sofia Cervello, diretta dal Prof. Aurelio Maggio, dal Laboratorio di diagnostica molecolare delle malattie rare diretto dal Dr. Antonino Giambona e dai suoi collaboratori, Dott.ssa M. Vinciguerra, Dr. F. Leto, Dr. F. Cassarà e dall'U.O.S. di Medicina Fetale e Diagnosi Prenatale composta dal Dr. F. Picciotto, Dott.ssa E. Orlandi, Dott.ssa G. Schillaci, Dott.ssa V. Cigna, coordinati dal Direttore dell'U.O.C. Prof. Antonio Perino, coinvolti nel prelievo di liquido celomatico e unici operatori in Italia in grado di eseguire tale tecnica di prelievo.

In questi giorni è stato tagliato il traguardo delle 500 celocentesi e le statistiche parlano di una fattibilità del 99,5% e di un'attendibilità diagnostica del 100%. Ricorrono a questa procedura le coppie dove entrambi i partner sono portatori sani di talassemia con un rischio del 25% di procreare un bambino talassemico. La procedura è totalmente sicura ed erogata direttamente dal Servizio sanitario nazionale per tutte le coppie di origine italiana.

Lo studio della celocentesi è nato oltre dieci anni fa, sostenuto dalla Fondazione Franco e Piera Cutino che ha contribuito al finanziamento dei ricercatori dedicati alla sperimentazione e allo sviluppo delle procedure. Ha visto finora effettuate appunto 500 procedure diagnostiche per la talassemia, e si sta estendendo alla diagnosi prenatale per altre malattie rare, grazie all'attività di ricerca che viene condotta nel Laboratorio di diagnostica molecolare delle malattie rare, con l'apporto di consulenza genetica per le malattie monogeniche della Prof.ssa Maria Piccione, genetista, responsabile dell'Unità operativa semplice dipartimentale di Genetica clinica con Centro Down di Villa Sofia-Cervello.

“Nel campo dell'ematologia e della genetica l'Azienda Villa Sofia Cervello - sottolinea il Direttore Generale Walter Messina - sta ottenendo risultati davvero importanti grazie a equipe di professionisti e ricercatori di altissimo livello, i cui studi sono condivisi a livello internazionale. Il percorso e lo sviluppo della celocentesi rappresentano una realtà in continuo divenire, aperta a prospettive di nuovi traguardi”.

La celocentesi: come nasce e come si applica

La celocentesi rappresenta la procedura di diagnostica prenatale più precoce. In tal modo la coppia ha un tempo maggiore per prendere una decisione consapevole nel caso in cui il feto dovesse risultare affetto da talassemia. La celocentesi 'sfrutta' la possibilità offerta dalla cavità celomatica di ottenere cellule di origine fetale che possono essere esaminate.

Intorno alla quinta settimana di gestazione, infatti, le uniche strutture embriologiche visibili ad un esame ecografico sono la placenta primitiva e la cavità celomatica. In questa epoca, la cavità amniotica che contiene il feto, è più piccola della cavità celomatica. Dalla nona settimana la cavità amniotica cresce di volume mentre la celomatica si assottiglia sempre di più fino a scomparire del tutto intorno alla dodicesima settimana di gestazione.

Tra la settima e la nona settimana di gestazione è possibile quindi prelevare una piccola quantità di liquido celomatico (circa 1 ml) per via transvaginale sotto controllo ecografico (senza dover dunque perforare sacco amniotico e placenta), ed effettuare la diagnosi prenatale utilizzando il DNA estratto dalle cellule di origine fetale presenti nel liquido.

La fattibilità della celocentesi è prossima al 100%, per l'attendibilità diagnostica, in nessun caso sono stati riscontrati errori diagnostici dopo controllo post celocentesi.

I tempi di risposta sono di circa 5 giorni lavorativi durante i quali viene conclusa e comunicata la diagnosi. Ciò potrebbe consentire alla donna di ricorrere all'interruzione volontaria di gravidanza, se richiesta, e non all'aborto terapeutico, con un beneficio sia fisico che emotivo.

“Si sta lavorando per estendere la celocentesi, inizialmente nata per la talassemia, anche ad altre malattie monogeniche nel caso in cui siano già note le mutazioni, come per esempio già avviene per la Sindrome di Cockayne - spiega Aurelio Maggio direttore dell'Unità di ematologia per le malattie rare del sangue di Villa Sofia-Cervello. Questo apre nuovi orizzonti per tutte quelle sindromi genetiche con grave espressività clinica. Il nostro percorso sperimentale-diagnostico prevede la possibilità di applicare la celocentesi anche nella diagnosi di patologie cromosomiche, come la sindrome di Down”.