

Lo studio genomico del feto o dell'embrione mediante nuove tecniche di Next Generation Sequencing (NGS)

Sulla base delle conoscenze riguardo le malattie genetiche, la loro frequenza e la correlazione clinica tra l'alterazione del DNA e le patologie che rispettino i criteri tecnici ed etici enunciati può essere proposto uno schema iniziale che, invece di indagare i 19000 geni oggi conosciuti sull'esoma, restringa l'indagine a poche centinaia di questi geni, le cui mutazioni codificano per patologie ben note e definite (vedi in seguito).

Insieme a questi è possibile applicare le tecnologie genomiche più tradizionali, come la array-CGH, a completamento e/o in associazione alla NGS .

Come già detto, sulla scorta delle indicazioni della più recente letteratura anche in Diagnosi Prenatale si è introdotta questa straordinaria tecnica (NGS) di analisi dell'esoma (la parte del nostro DNA che costruisce la struttura proteica della quale siamo composti).

Questo tipo di schema è in grado di coprire quasi tutte le patologie che hanno un'incidenza inferiore ad 1 caso su 50000, la possibilità pertanto che il medico ginecologo o ecografista possa incorrere in un errore diagnostico o osservare, alla nascita, una patologia inattesa diventa estremamente raro se si esegue un'amniocentesi o villocentesi genomica.

[Per approfondimenti](#)