

PIF, STEFANIA PETYX E FIORELLO PER ASSOCIAZIONE PIERA CUTINO



IL TUO 5X1000 PER SCONFIGGERE LA TALASSEMIA
CODICE FISCALE 97144450828

Associazione **PieraCutino**
Guarire dalla TALASSEMIA

Ematologia

La celocentesi, decisivo metodo diagnostico messo a punto dai biologi del Campus di Ematologia "Franco e Piera Cutino", potenzia le sue capacità. Infatti una nuova tecnologia sperimentata in California consente di catturare con maggiore precisione le cellule fetali, isolandole da quelle materne. L'obiettivo del centro siciliano è ora "importare" questa tecnica e renderla standard

Un regalo prenatale sulla rotta Palermo-Los Angeles

di Laura Mistretta

La ricerca mette le ali. Sotto la direzione e il coordinamento del dottor Antonino Giambona, l'équipe di biologi del Laboratorio di Diagnosi Prenatale del Campus di Ematologia "Franco e Piera Cutino" di Palermo, si accinge a condividere i recenti risultati ottenuti dai ricercatori dell'Università di Los Angeles nella selezione di cellule di origine fetale, applicandoli nell'ottimizzazione della celocentesi (innovativa tecnica di diagnosi prenatale precoce delle malattie genetiche, messa a punto nel 2010 e attualmente eseguita solo nel campus palermitano dell'Azienda Ospedali Riuniti Villa Sofia-Cervello,

diretto dal professor Aurelio Maggio). La celocentesi – vera eccellenza scientifica siciliana, ottenuta grazie alla collaborazione con la Fondazione "Franco e Piera Cutino" Onlus – è una tecnica che si distingue da tutte le altre, comprese l'amniocentesi e la villocentesi, per le sue caratteristiche di affidabilità e sicurezza. Attualmente, la sua applicazione principale risiede nella diagnosi prenatale della talassemia, una grave patologia genetica molto diffusa in Sicilia; ma è applicabile a qualsiasi altra malattia ereditaria monogenica della quale si conoscono i difetti molecolari della coppia.

Ad oggi la diagnosi prenatale di malattie

A sinistra: la campagna 5 x 100 per sconfiggere la talassemia ha tra i suoi testimonial "storici" Pif, Stefania Petyx e Fiorello. Sotto, un'immagine del Campus di Ematologia "Franco e Piera Cutino"

genetiche comporta l'utilizzo di procedure che consistono nel prelievo di materiale di origine fetale a vari tempi di gestazione: l'amniocentesi, a partire dalla sedicesima settimana di gestazione, o il prelievo dei villi coriali (villocentesi) a partire dall'undicesima settimana.

La celocentesi può essere effettuata tra la settima e la nona settimana di gestazione, e l'esito può essere ottenuto nell'arco di cinque giorni. Eseguita per via transvaginale, comporta il prelievo di una piccola quantità di liquido celomatico (1 ml), la selezione di cellule fetali, l'estrazione del Dna fetale e l'analisi. I rischi per il feto sono ridotti, paragonabili alle altre procedure di prelievo. Ad oggi sono state seguite 490 procedure, con un'attendibilità diagnostica del 100% e fattibilità del 99%.

La criticità che presenta la celocentesi è dovuta alla presenza, nei campioni, di cellule materne insieme a rare cellule di origine fetale, il che rende la diagnosi delle malattie genetiche del feto più complessa. In ogni caso presso il Campus "Franco e Piera Cutino" il gruppo di diagnosi prenatale esegue la celocentesi anche su campioni così "contaminati". È possibile infatti identificare le cellule al microscopio in base alle loro caratteristiche morfologiche, e isolandole una ad una con un micromanipolatore.

Tuttavia tale indagine risulta laboriosa e delicata, in quanto finora basata sulla sola esperienza pluriennale acquisita dal gruppo di laboratorio. Di recente, però, un gruppo di ricercatori dell'Università di Los Angeles ha messo a punto una nuova tecnologia che permette di catturare le rare cellule fetali trofoblasti (cTB) presenti nel sangue materno. Il metodo consiste nel prelievo di sangue della madre, anche in fasi precoci della gestazione; nel processamento dei campioni in laboratorio; nella stratificazione del campione su un vetri-



no-microchip in grado di legare le cellule del feto sulla base di marcatori specifici.

Le cellule materne non legate al vetrino-microchip vengono lavate via, mentre le cellule fetali trattenute vengono recuperate attraverso un dispositivo laser collegato a un microscopio, e raccolte in un tubo. Sulle cellule fetali così selezionate vengono eseguite le indagini genetiche.

Ora l'obiettivo dei Biologi del Campus "Franco e Piera Cutino" è quello di sviluppare e mettere a punto questa nuova metodologia anche all'interno dei propri laboratori: «Questo – spiega il dottor Giambona – ci consentirebbe di raggiungere il duplice scopo di isolare le cellule fetali presenti nel liquido celomatico, rendendo la celocentesi stessa un metodo di più facile esecuzione, e successivamente, di standardizzare tale metodica sul sangue della madre per sviluppare protocolli di diagnosi prenatale non invasivi».

A tal fine, risulta fondamentale il sostegno alla ricerca scientifica promossa da anni dalla Fondazione "Franco e Piera Cutino" Onlus, grazie alla campagna di donazione del 5x1000 all'Associazione "Piera Cutino Onlus, e alla raccolta fondi di privati cittadini e aziende partner.

Per sostenere tutte le attività di ricerca e assistenza del Campus di Ematologia basta quindi destinare il proprio 5x1000 all'Associazione "Piera Cutino" Onlus, inserendo il codice fiscale 97144450828 e la propria firma nel riquadro "Volontariato" del Modello 730, Unico o Cud per la dichiarazione dei redditi. ■

Il Campus Cutino: l'eccellenza siciliana

Il Campus di Ematologia "Franco e Piera Cutino" si pone come polo d'eccellenza; è stato interamente realizzato grazie alla raccolta di fondi privati e alle campagne per la donazione del 5x1000 organizzate negli anni dall'Associazione per la Ricerca Piera Cutino Onlus, ente no profit istituito nel 1998 e in base a una convenzione con la Regione Sicilia.

Le sue finalità sono:

- la cura e la ricerca di base ed applicata nel campo della talassemia e delle malattie ematologiche rare;
- l'assistenza ai pazienti (con l'Area Day Hospital, l'Area di Degenza, l'Unità sterile per i pazienti con trapianto, le sale trasfusionali, la ludoteca, il servizio di terapia domiciliare);
- la formazione di medici, biologi, tecnici e personale qualificato proveniente dal bacino del Mediterraneo;
- l'accoglienza tramite la struttura ricettiva *CasAmica*, realizzata per alloggiare i familiari di tutti i degenti dell'Ospedale, e gli altri ospiti del Campus.

Il Campus si distingue non solo per le attività cliniche, ma anche per le esclusive attività d'eccellenza a livello nazionale e internazionale nei diversi ambiti clinici e di ricerca. Tra queste:

- la celocentesi, l'esclusiva tecnica di diagnosi prenatale da cellule fetali prelevate da liquido celomatico;
- la *Rete C-LicNet* per la misurazione non invasiva della concentrazione del ferro a livello epatico (Lic) e cardiaco mediante la lettura delle risonanze magnetiche R2 e T2 tramite l'esclusiva metodica brevettata dalla *Resonance Health*;
- la BioBanca "Anna Maria Ferrera Cutino" per il banking di gameti ed embrioni, di cellule staminali mesenchimali da fluido amniotico e da sangue del cordone ombelicale, e per la crioconservazione del tessuto ovarico;
- la ricerca sulla terapia genica per la cura definitiva dalla talassemia;
- la diagnostica cellulare, biochimica e molecolare delle malattie genetiche;
- i trattamenti terapeutici per la talassemia, dell'anemia falciforme, delle anemie emolitiche congenite e acquisite, delle malattie ematologiche rare, con presenza di équipe multidisciplinare.