

***Prevenzione dei Difetti del Tubo Neurale (DTN): messa a punto e validazione clinica di un test diagnostico predittivo***

***Responsabile scientifico del Progetto: Dott. Armando Cama (Primario della U.O. di Neurochirurgia-Istituto G. Gaslini)***

***Ente promotore: G.A.S.B.I. Genitori Associati Spina Bifida Italia-Onlus***

***Tipologia del progetto: programma di ricerca***

***Campo di ricerca : scienze mediche***

***Durata: 1 anno***

***Obiettivi: 1) attivazione di un ambulatorio di consulenza genetica per i Difetti del Tubo Neurale (DTN); 2) messa a punto di un test genetico-biochimico predittivo per i DTN (SCAF:Screening Combinato dell'Acido Folico).***

***Soggetti coinvolti:***

***-U.O di Neurochirurgia-Istituto G. Gaslini: Dott. A. Cama e Dott.ssa V. Capra: attivazione di un ambulatorio di consulenza genetica; Dott.ssa V. Capra, P. De Marco, E. Merello: esecuzione della parte molecolare del test "SCAF" (Approvazione Comitato etico locale: 22-11-2001);***

***-Laboratorio Centrale di Analisi-Istituto G. Gaslini: Prof. G. Melioli: esecuzione dei test biochimici dello "SCAF";***

***-Servizio di Epidemiologia e Biostatistica, Istituto G. Gaslini: Dott.ssa M.G. Calevo: elaborazione di algoritmo predittivo del rischio per i DTN.***

***Obiettivo 1: L'ambulatorio di consulenza genetica per i DTN è' già attivo e disponibile sia per le famiglie dei bambini ricoverati o in DH presso il nostro centro, sia per coppie esterne che ne facciano richiesta. 286 famiglie sono state***

**intervistate (il 5% erano esterne). I dati di queste famiglie sono stati immessi in un database e serviranno per pubblicazioni scientifiche di tipo epidemiologico (Approvazione Comitato Etico Locale 15-12-2006). Il 264 (92%) delle famiglie intervistate hanno dato il loro consenso per partecipare a studi genetici. E' attivo anche il servizio di consulenza tramite il portale "Spina bifida Italia" ([www.spinabifidaitalia.it](http://www.spinabifidaitalia.it)).**

**Obiettivo 2: Sperimentazione pilota (caso-controllo) in cui si valuta il rischio per i DTN considerando insieme, e per la prima volta, dati genetici e parametri biochimici, tenendo conto anche di altri fattori influenti quali la razza, la storia familiare, l'obesità materna, il diabete materno ed altri fattori di rischio noti dalla letteratura scientifica.**

**I vari test molecolari sono stati messi a punto in occasione di studi di ricerca caso-controllo e sono eseguiti conformemente a quanto proposto in letteratura. In futuro, potranno essere eseguiti anche in automatico, mediante apparecchiature già in nostra dotazione. Ad oggi, sono stati eseguiti (con emissione di referto) il test su 36 donne/madri di pazienti con DTN; 19 pazienti con DTN; 20 uomini/padri di pazienti con DTN. Per due donne sono stati dosati i livelli plasmatici di B12, B6, folato ed omocisteina.**

**Da farsi...**

**-Reclutamento di un numero sufficiente di donne (e/o coppie) che non hanno avuto figli affetti (gruppo di controllo) e donne (e/o coppie) che hanno avuto in passato o hanno in corso gravidanze con DTN (gruppo dei casi).**

**-Calcolo del rischio correlando tra loro i dati derivanti dallo studio dei genotipi (SNPs) e dei parametri biochimici testati (livelli plasmatici di B12, B6, folato ed omocisteina) ovvero elaborazione di un algoritmo predittivo del rischio (Servizio di Epidemiologia e Biostatistica-Istituto G. Gaslini)**

**Più in generale, vogliamo offrire un pacchetto di prestazioni volte alla valutazione del rischio per i DTN mediante:**

**-interpretazione della storia familiare;**

- esecuzione di appropriati test genetici e biochimici (SCAF);***
- interpretazione dei risultati del test mediante colloquio;***
- educazione genetica;***
- consulenza e supporto emotivo;***
- raccomandazioni per un'adeguata strategia preventiva periconcezionale con acido folico;***
- offerta di partecipazione a nuovi studi di ricerca.***