
7 Consulenza genetica

Il consulto genetico dovrebbe rientrare tra le prestazioni mediche che precedono il concepimento, naturale o indotto con la fecondazione assistita. Il medico genetista ha il compito di valutare il rischio di occorrenza o di ricorrenza di una malattia genetica.

Con la consulenza genetica vengono fornite alla coppia informazioni inerenti l'eventuale malattia genetica, le modalità di trasmissione, il rischio di comparsa o di ricorrenza. Vengono altresì dati i necessari suggerimenti sulle possibili scelte riproduttive per le coppie a rischio genetico (adozione, contraccezione, fecondazione assistita, possibilità di una diagnosi prenatale, ecc.).

È chiaro come la consulenza in periodo preconcezionale sia più utile di quella offerta a concepimento avvenuto.

La richiesta più frequente di consulto genetico proviene da gravidanze già in atto (talvolta in fase inoltrata della gestazione). La malattia temuta può essere cromosomica (quasi sempre il timore è per la sindrome di Down). La patologia sospettata può essere ereditaria da mutazione genica: in questo caso si procede al prelievo di cellule (con la villocentesi o l'amniocentesi) per le analisi molecolari sul DNA estratto dalle cellule. Gli studi molecolari sono sempre mirati alla ricerca di una specifica mutazione, abitualmente già conosciuta.

La malattia sospettata può essere metabolica, per cui lo studio dei cromosomi non è di alcuna utilità; si deve, in questi casi, indirizzare lo studio verso specifiche deficienze enzimatiche e/o mutazioni geniche.

Non di rado è necessario preliminarmente eseguire specifiche analisi diagnostiche sui genitori o anche altri familiari (ad esempio, zii e nonni).

In tema di fecondazione assistita, la consulenza genetica è un atto medico assolutamente necessario, in quanto la sua omissione può fare incorrere il medico in colpa per negligenza nei casi in cui il concepito nasca con una malattia o una malformazione genetica che non era stata prevista, ma che avrebbe potuto esserlo con una consulenza del medico genetista. Molte volte questo rischio è ignorato dalla coppia, il che non giustifica il comportamento omissivo del medico. Se, ad esempio, un concepito nasce anoftalmico da

genitori apparentemente sani, ma che hanno un consanguineo affetto da questo grave difetto genetico, la consulenza genetica avrebbe consentito di valutare la probabilità di un rischio, in questo caso prevedibile, ma non previsto, calcolabile anche mille volte maggiore di quanto atteso sulla generalità dei nati.