

## **Premessa**

Le analisi genetiche comprendono le analisi di specifici geni, del loro prodotto o della loro funzione e ogni altro tipo di analisi del DNA, dell' RNA o dei cromosomi, al fine di identificare mutazioni nel patrimonio genetico che causano o predispongono allo sviluppo di malattie. Tutti i risultati delle analisi genetiche sono strettamente riservati e sottoposti al vincolo del segreto professionale e d'ufficio. Ogni tipo di materiale biologico prelevato viene conservato in modo anonimo ai sensi della legge sulla privacy (d.lg. 30 giugno 2003, n°196) e la possibilità di risalire ai dati identificativi del campione è riservata solo al personale autorizzato.

## **Analisi genetica**

I cromosomi umani sono 46 per ogni cellula, divisi in 23 coppie; ogni coppia è formata da un cromosoma di origine materna ed uno di origine paterna. La ventitreesima coppia differenzia i due sessi: la femmina presenta due cromosomi X, il maschio un cromosoma X ed un cromosoma Y.

L'analisi del cariotipo è un test che evidenzia le anomalie cromosomiche, le quali sono patologie genetiche, generalmente non ereditarie, che colpiscono in media 1 su 130 nati (0,8%). Le manifestazioni cliniche delle malattie cromosomiche possono variare da forme quasi inapparenti a forme gravi con malformazioni congenite e/o ritardo mentale. La più comune malattia da anomalia cromosomica è la "sindrome di Down". L'incidenza della sindrome di Down e delle altre anomalie cromosomiche aumenta con l'aumentare dell'età materna: ad esempio, a 27 anni la probabilità è una ogni 1300 gravidanze; a 35 anni è una ogni 380; a 40 anni è una ogni 80.

Se in famiglia si sono già verificati casi di anomalie cromosomiche, malformazioni o malattie ereditarie, è indicata una consulenza genetica per la corretta valutazione dei rischi nei figli e per la scelta degli esami prenatali mirati alla prevenzione in ogni specifico caso.

Esistono difetti congeniti che, non essendo associati ad anomalie cromosomiche, non possono essere diagnosticati mediante l'analisi citogenetica prenatale.

## **Finalità del test**

L'indagine citogenetica prenatale su sangue fetale viene eseguita solo se esistono condizioni ad alto rischio di anomalia cromosomica (es. malformazioni fetali evidenziate ecograficamente, verifica di un sospetto mosaicismo cromosomico riscontrato in corso di diagnosi prenatale su villi coriali o su liquido amniotico).

Esistono difetti congeniti che, non essendo associati ad anomalie cromosomiche, non possono essere diagnosticati mediante l'analisi citogenetica prenatale.

In rari casi non possono essere stabilite con certezza le conseguenze cliniche associate ad una anomalia cromosomica, i chiarimenti del caso saranno forniti in sede di consulenza.

## **Descrizione del test**

L'indagine citogenetica del cariotipo (o mappa cromosomica) prenatale viene eseguita su un campione di sangue fetale prelevato da funicolo, la cui quantità non deve essere inferiore a 1-2 ml.

L'analisi citogenetica non evidenzia patologie genetiche e/o malformative dovute ad altre cause (esempio: Talassemia, fibrosi cistica, labiopalatoschisi).

I criteri utilizzati per l'indagine citogenetica sono quelli raccomandati dalle linee guida della Società Italiana di Genetica Umana.

La qualità dei preparati cromosomici non garantisce la possibilità di individuare anomalie strutturali di ridottissima dimensione.

In media il referto è disponibile entro 10 giorni dal prelievo. In casi particolari può essere richiesto un tempo superiore. Il successo dell'analisi è in relazione alla purezza del campione.

## **Benefici al trattamento**

I benefici sono dati dalla possibilità di escludere o identificare un'anomalia cromosomica fetale.

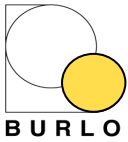
## **Limiti/Complicanze eventuali**

L'errore diagnostico può essere dovuto alla presenza di mosaicismo non riconosciuto (due popolazioni cellulari con differente cariotipo), oppure a riarrangiamenti cromosomici di piccola entità.

In circa l'1% delle indagini cromosomiche si riscontra un mosaicismo di due o più linee cellulari con assetto cromosomico differente, (= coesistenza di due o più linee cellulari con diverso corredo cromosomico, in genere una normale e l'altra anomala). In queste situazioni potrebbero essere necessari ulteriori approfondimenti su altro tessuto.

In circa l'1% dei casi possono verificarsi situazioni particolari:

1. L'esame può non dare alcun risultato a causa di un prelievo non sufficiente o per mancanza di un adeguato numero di cellule da analizzare. In questi casi e in situazioni di non chiara interpretazione dei risultati (mosaicismo) è richiesta la ripetizione del prelievo.



2. L'analisi può individuare un riarrangiamento cromosomico o un cromosoma sovrannumerario non identificato (marcatore): per interpretare il risultato è necessario estendere l'analisi citogenetica ai genitori mediante un prelievo di sangue.

L'impossibilità di pervenire ad una diagnosi è limitata a rarissimi casi per motivi legati unicamente all'inadeguatezza del campione prelevato.

**Eventuali alternative**

Eventuali alternative al test possono essere proposte solo in casi specifici.