

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.lgs. 30 giugno 2003, n°196) e la possibilità di risalire ai dati identificativi del campione è riservata solo al personale autorizzato.

Analisi genetica

L'ibridazione *in situ* fluorescente (FISH), è una tecnica di citogenetica molecolare che permette di visualizzare la localizzazione e il numero di copie di una sequenza specifica di DNA sia su preparati di cromosomi metafasici, sia su nuclei interfasici mediante l'utilizzo di sonde marcate con fluorocromi.

L'utilizzo di sonde cromosoma specifiche, permette di determinare il numero di copie di un dato cromosoma presente all'interno del nucleo o di regioni presenti su specifici cromosomi e l'utilizzo di fluorocromi diversi consente di marcare le sonde specifiche, rendendo possibile la visualizzazione simultanea di bersagli cromosomici differenti nello stesso nucleo.

Finalità del test

La versatilità di questa tecnica consente un ampio utilizzo diagnostico trovando applicazione nella diagnosi prenatale, diagnosi di sindromi cromosomiche e mosaicismi in epoca postnatale e nella diagnosi e monitoraggio alla risposta terapeutica dei tumori.

La FISH non viene applicata di routine all'analisi del cariotipo, ma solo nei casi selezionati in base a specifici sospetti diagnostici o per caratterizzare determinate anomalie citogenetiche.

Descrizione del test

Per effettuare la diagnosi molecolare è sufficiente un prelievo di sangue periferico o di altri tessuti. È possibile effettuare l'analisi genica anche in epoca prenatale. L'esame, in tal caso, viene effettuato su villi coriali o amniociti ottenuti tramite villocentesi o amniocentesi.

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

In media il referto è disponibile entro 28 giorni dal prelievo.

Attualmente il laboratorio di genetica dispone delle sonde per la diagnosi:

- Sindrome di DiGeorge
- Sindrome di William-Beuren
- Bassa statura (gene SHOX)
- Attecchimento trapianto (sonde per cromosomi X e Y)

Benefici del trattamento

Identificare i riarrangiamenti submicroscopici e rilevare piccolissime trisomie o microdelezioni parziali, non visibili con le normali tecniche di citogenetica.

Limiti/Complicanze eventuali

È possibile che il risultato richieda, per una sua più corretta interpretazione, l'estensione dell'esame citogenetico ai familiari o l'applicazione di ulteriori indagini molecolari (es. SNP-array).

In un ridotto numero di casi è possibile che una mancata crescita *in vitro* delle cellule non consenta di pervenire ad una diagnosi, rendendo necessario un nuovo prelievo.

Eventuali alternative

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