



Direttore

Prof. Giuseppe Damante

Ph: (+39) 0432 554321

Fax: (+39) 0432 554359

Mail: giuseppe.damante@asufc.sanita.fvg.it

INFORMATIVA

Analisi citogenetica in epoca post-natale

Cos'è l'analisi citogenetica e a cosa serve

L'analisi citogenetica è un test genetico che consente di determinare il numero e la struttura dei cromosomi di un individuo, ovvero il suo cariotipo.

Un cariotipo umano normale è formato da 46 cromosomi suddivisi in 23 coppie di omologhi e per ciascuna coppia un cromosoma è ereditato dalla madre ed uno dal padre. La coppia dei cromosomi sessuali è diversa nei due sessi: la femmina presenta due cromosomi X mentre il maschio presenta un cromosoma X ed un cromosoma Y.

L'indagine citogenetica post-natale su sangue periferico viene eseguita per mettere in evidenza anomalie nel numero e/o nella struttura dei cromosomi. Tali alterazioni possono essere causa sia di deficit riproduttivi sia di alcune condizioni sindromiche.

Indicazioni all'analisi

- Infertilità/poliabortività;
- malformazioni e/o ritardo dello sviluppo;
- precedente gravidanza con il riscontro di un'anomalia cromosomica;
- familiarità per un'alterazione cromosomica.

Limiti del test

L'analisi citogenetica standard permette di individuare anomalie strutturali con una risoluzione uguale o maggiore alle 10-15 Mb. Ne consegue che questa analisi non è adatta ad identificare malattie genetiche legate a sbilanciamenti genomici con risoluzione inferiore né a quelle dovute a mutazioni puntiformi (ad esempio la talassemia o la fibrosi cistica).

Modalità di esecuzione del test

Per poter procedere all'analisi è necessario eseguire un prelievo di sangue venoso.

Prima del prelievo verrà raccolta dell'anamnesi familiare e personale per consentire una appropriata scelta delle tecniche di analisi e una corretta interpretazione dei risultati.

In alcuni casi può esservi la necessità di estendere l'esame citogenetico ai genitori/consanguinei od ancora può risultare utile all'interpretazione del risultato l'applicazione di indagini molecolari. In tal caso è possibile che il tempo di refertazione aumenti come conseguenza degli approfondimenti diagnostici aggiuntivi.

In rari casi vi può essere la necessità di ripetere il prelievo per motivi legati all'inadeguatezza del campione prelevato o per scarsità o assenza di metafasi analizzabili.

I criteri utilizzati per l'indagine citogenetica sono in accordo con le linee guida nazionali ed europee.

In tutti i casi di un cariotipo anomalo verrà proposto un colloquio con il genetista per chiarirne il significato.

Modalità di consegna dei referti

La consegna dei referti viene concordata con l'interessato in sede di consulenza genetica pre-test.