



LABORATORIO DI GENETICA MEDICA

SOS MALATTIE RARE – Responsabile Dr.ssa Anna Ficcadenti

**Informativa sulla diagnosi citogenetica prenatale
su cellule del liquido amniotico**

- L'indagine citogenetica (o esame cromosomico) fetale viene eseguita su coltura di **cellule, derivate dal feto**, dal sacco amniotico e dalla placenta, presenti nel liquido amniotico.
- Il liquido amniotico prelevato (circa 15-20 ml) viene utilizzato per allestire **colture cellulari** indipendenti sulle quali effettuare l'analisi cromosomica.
- La diagnosi citogenetica fetale permette il riconoscimento di **anomalie di numero e di struttura** dei cromosomi ma non evidenzia patologie genetiche e/o malformative dovute ad altre cause.
- Le **anomalie cromosomiche più frequentemente riscontrate** sono la trisomia 21 (Sindrome di Down), la trisomia 18 (Sindrome di Edwards), le anomalie di numero dei cromosomi sessuali.
- E' inoltre possibile individuare alterazioni di struttura dei cromosomi (traslocazioni, inversioni, delezioni, "marker") che possono presentarsi per la prima volta nel feto o essere state ereditate da un genitore che ne è portatore. Pertanto nel caso venisse diagnosticato un riarrangiamento strutturale nel feto è necessario eseguire il **cariotipo dei genitori**.
- Se venisse identificato un **mosaicismo fetale** (coesistenza di due o più linee cellulari con assetto cromosomico differente, in genere una normale e l'altra/e con alterazione cromosomica), potranno essere necessari ulteriori approfondimenti diagnostici su un altro campione (liquido amniotico, sangue fetale).
- E' possibile che il risultato richieda, per una più corretta interpretazione, l'applicazione di **ulteriori indagini molecolari**.
- L'indagine cromosomica, per quanto accurata, **può non evidenziare** anomalie strutturali di piccole dimensioni e/o microriarrangiamenti.
- Qualora si riscontrasse un'anomalia cromosomica fetale verranno valutate le possibili implicazioni e gli effetti sul feto. Esistono situazioni per le quali tale valutazione è estremamente complessa e può essere formulata soltanto sulla base di stime empiriche di rischio.
- In un ridotto numero di casi (<1%) è possibile che una mancata crescita in vitro delle cellule fetali non consenta di pervenire ad una diagnosi e quindi richieda una **ripetizione del prelievo** di liquido amniotico.
- Le tecniche di laboratorio utilizzate per giungere al referto hanno un elevato grado di affidabilità. Tuttavia esistono situazioni particolari che possono indurre indirettamente "in errore": crescita in coltura di cellule di origine materna, presenza di mosaicismo fetale non riscontrato nelle cellule esaminate, presenza di anomalie di struttura molto piccole. Si calcola che la **possibilità di errore** sia inferiore ad 1/5000.
- Su specifica richiesta è possibile eseguire sugli **amniociti non coltivati** indagini di citogenetica molecolare (FISH) per l'individuazione di alcune aneuploidie cromosomiche e/o alcune microdelezioni patologiche. Referto disponibile entro 3-5 giorni.
- Dalle cellule del liquido amniotico è possibile estrarre il DNA che può essere utilizzato anche per la ricerca di mutazioni responsabili di **malattie genetiche mendeliane** qualora sia presente un indicazione specifica segnalata dal consulente genetista.
- Al fine di garantire al massimo la qualità, i criteri e gli standard da noi utilizzati per l'indagine citogenetica fetale sono quelli raccomandati dalle **linee guida** della Società Italiana di Genetica Umana.
- Il risultato della diagnosi è previsto **entro 21 giorni**.