



**LABORATORIO DI GENETICA MEDICA**

SOS MALATTIE RARE — Responsabile Dr.ssa Anna Ficcadenti

**Informativa sulla diagnosi citogenetica prenatale  
su cellule di villo coriale**

- L'indagine citogenetica (o esame cromosomico) fetale nel primo trimestre di gravidanza viene eseguita su campioni di **villi coriali** o trofoblasto.
- Il villo coriale è un tessuto di origine fetale costituito da citotrofoblasto e mesenchima. L'analisi cromosomica può essere eseguita utilizzando **due metodi di indagine**: metodo diretto e coltura cellulare per la determinazione del cariotipo fetale. Nel metodo diretto si sfruttano le divisioni spontanee delle cellule del citotrofoblasto; nella coltura si analizzano invece le cellule del mesenchima
- 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 (es.: Talassemia, Labiopalatoschisi, ecc.).
- Le **anomalie cromosomiche più frequenti** sono: trisomia 21 (Sindrome di Down), trisomia 18 (Sindrome di Edwards), 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.
- 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 circa l'1-2% delle indagini cromosomiche su villo coriale, si riscontra un **mosaicismo** (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) in quanto nella maggior parte dei casi l'anomalia non coinvolge il feto. Le implicazioni per il feto derivanti dalla presenza di un mosaicismo placentare sono complesse e verranno chiarite, in relazione alla specifica situazione, attraverso la consulenza genetica.
- L'**impossibilità di pervenire ad una diagnosi** può verificarsi in rarissimi casi, per motivi generalmente correlati ad una ridotta crescita dei villi coriali in coltura ed assenza di cellule in divisione nel preparato diretto, o a scarsità del materiale prelevato.
- 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**.
- Dalle cellule del villo coriale 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. A seconda del tipo di malattia ereditaria le metodologie di laboratorio possono essere diverse; il consulente genetista in queste situazioni fornirà le informazioni specifiche. I tempi per queste analisi saranno comunicati al consulente genetista dal laboratorio che eseguirà l'analisi.
- 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**.