

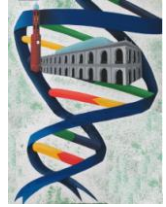


Regione Veneto - U.L.SS. n° 6 Vicenza – Ospedale San Bortolo  
**Servizio di Immunoematologia, Trasfusione e Genetica Umana**

Direttore: Dott.ssa Alberta Alghisi

**U.O.S. di Genetica e Biologia Molecolare**

Responsabile: Dott.ssa Anna Montaldi



## INFO 16 Cariotipo fetale da villi coriali [centri esterni]

In queste pagine sono riportate informazioni esaurienti riguardo l'analisi del cariotipo fetale da villi coriali affinché la scelta di sottoporre la gravidanza in corso ad un prelievo diagnostico sia consapevole dei limiti legati alle tecniche utilizzate ed ai risultati dell'analisi citogenetica.

L'indagine citogenetica prenatale ha lo scopo di accertare la presenza di anomalie cromosomiche numeriche e/o strutturali del feto. In rari casi non possono essere stabilite con certezza le conseguenze cliniche associate ad un'anomalia cromosomica, che saranno discusse mediante un colloquio esplicativo. Il potere risolutivo della tecnica, legato alla lettura al microscopio ottico, non consente di individuare anomalie strutturali di dimensioni molto piccole e/o microriarrangiamenti, né consente di evidenziare la presenza di geni difettosi responsabili di malattie geniche, per la cui ricerca devono essere utilizzate tecniche molecolari per lo studio del DNA. Queste ultime possono essere prese in considerazione solo quando dovesse emergere durante la consulenza genetica *pre-test* un rischio specifico di malattia genetica diagnosticata precedentemente a livello clinico e/o biomolecolare.

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

### DIAGNOSI CITOGENETICA DA VILLI CORIALI

Uno volta giunto al laboratorio, il campione di villi coriali viene suddiviso in due aliquote al fine di ottenere un preparato diretto ed un preparato colturale. Qualora quantità e/o qualità del campione non consentano l'allestimento di entrambe le metodiche, il laboratorio utilizza la tecnica diretta (affidabilità diagnostica pari al 99%) integrato, se possibile, da tecnica QF-PCR (affidabilità delle due metodiche integrate maggiore del 99%).

Il laboratorio utilizza per l'indagine citogenetica i criteri raccomandati dalle linee guida della Società Italiana di Genetica Umana e del Gruppo Europeo di Studio sulla Diagnosi Prenatale.

Un insuccesso nell'allestimento del campione, che richiede la ripetizione della procedura, si può verificare nell'1% dei casi.

In alcuni casi, al fine di una più corretta interpretazione del risultato, possono rendersi necessari l'estensione dell'esame citogenetico ai genitori e/o l'applicazione di indagini molecolari.

L'errore diagnostico (sulla base dell'esperienza internazionale, inferiore all'1/5000) può essere imputato a cause diverse: contaminazione del campione con cellule di origine materna, fenomeno del "*vanishing twin*", mosaici a bassa percentuale o presenza di anomalie cromosomiche di struttura di dimensioni inferiori al potere risolutivo dell'indagine.

In 1-2 casi su cento l'analisi citogenetica può riscontrare mosaicismo feto-placentare (compresenza di cellule normali e di cellule con un'anomalia cromosomica), che può richiedere ulteriori approfondimenti diagnostici.

### RISULTATO DELL'ESAME

Il tempo necessario per ottenere il risultato dell'analisi citogenetica da preparato diretto è di 7 giorni, mentre l'esito del preparato a lungo termine è previsto entro 21 giorni.

L'esito dell'esame viene comunicato alla gestante secondo le modalità previste dall'Azienda inviante.

Si precisa che:

- il trattamento dei dati genetici avviene nel rispetto dei diritti, delle libertà fondamentali e della dignità degli interessati
- il materiale biologico su cui viene eseguita l'indagine viene prelevato per le sole finalità di diagnosi, cura, prevenzione e ricerca scientifica (in quest'ultimo caso tutti i dati sono trattati in forma anonima) e che per le medesime finalità può essere conservato anche dopo la conclusione dell'esame.