

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

I cromosomi umani sono 46 per ogni cellula, divisi in 23 coppie; ogni coppia è formata da un cromosoma di origine materna ed uno di origine paterna. La ventitreesima coppia differenzia i due sessi: la femmina presenta due cromosomi X, il maschio un cromosoma X ed un cromosoma Y.

L'analisi del cariotipo è un test che evidenzia le anomalie cromosomiche, le quali sono patologie genetiche, generalmente non ereditarie, che colpiscono in media 1 su 130 nati (0,8%). Le manifestazioni cliniche delle malattie cromosomiche possono variare da forme quasi inapparenti a forme gravi con malformazioni congenite e/o ritardo mentale. La più comune malattia da anomalia cromosomica è detta "sindrome di Down".

Finalità del test

L'esame del cariotipo è utile in situazioni quali: i) Infertilità; ii) Poliabortività; iii) Note dismorfiche con/senza ritardo mentale; iv) Anomalie cromosomiche in precedenti gravidanze; v) Familiarità per patologie cromosomiche.

In circa l'1% delle indagini cromosomiche si riscontra un mosaicismo di due o più linee cellulari con assetto cromosomico differente, (= coesistenza di due o più linee cellulari con diverso corredo cromosomico, in genere una normale e l'altra anomala). In queste situazioni potrebbero essere necessari ulteriori approfondimenti su tessuto cutaneo.

Descrizione del test

L'indagine citogenetica del cariotipo (o mappa cromosomica) post-natale viene eseguita su campioni di sangue periferico. La diagnosi citogenetica permette il riconoscimento di anomalie di numero e di struttura dei cromosomi.

L'analisi citogenetica non evidenzia patologie genetiche e/o malformative dovute ad altre cause (esempio: Talassemia, fibrosi cistica, labiopalatoschisi).

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

La qualità dei preparati cromosomici non garantisce la possibilità di individuare anomalie strutturali di ridottissima dimensione.

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

Benefici del trattamento

L'esame del cariotipo fornisce informazioni utili alla diagnosi e cura in casi di sospetta infertilità, poliabortività, presenza di note dismorfiche con/senza ritardo mentale, anomalie cromosomiche in precedenti gravidanze, familiarità per patologie cromosomiche.

Limiti/Complicanze eventuali

In caso di riscontro di due o più linee cellulari con diverso cariotipo (mosaico) può rendersi necessaria una ulteriore indagine citogenetica su altro campione. In questa circostanza il paziente viene informato, in sede di consulenza genetica, riguardo alle possibilità di approfondimento diagnostico.

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

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

I risultati di un test genetico possono riguardare, oltre al soggetto che lo ha eseguito, anche gli altri componenti del nucleo familiare, in quanto le anomalie genetiche possono essere ereditabili e/o trasmissibili.

Eventuali alternative

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