

 <p>REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA</p> <p>azienda PER L'assistenza sanitaria</p> <p>5 Friuli Occidentale</p>	<p>DIPARTIMENTO DI MEDICINA DEI SERVIZI</p> <p>Direttore dott. Roberto Spaziante</p> <p>S.S.D. GENETICA MEDICA</p> <p>Responsabile F.F. dott.ssa Barbara Pivetta</p>	<p>Cod. IF_GM_001</p> <p>Rev. 0</p> <p>Data: 25/05/2017</p> <p>Pagina 1 di 2</p>
---	--	--

Cod. IF_GM_001 ESAMI DI GENETICA MEDICA.doc

Natura delle modifiche rispetto alla revisione precedente
Prima emissione

Approvato da: Pivetta Barbara DMS

INFORMATIVA ALLA DIAGNOSI PRENATALE SU VILLI CORIALI (CVS) E SU LIQUIDO AMNIOTICO (LA)

L'indagine citogenetica prenatale condotta nel corso del primo trimestre (villocentesi) o nel secondo trimestre di gestazione (amniocentesi), ha lo scopo di accertare la presenza di anomalie cromosomiche numeriche (aneuploidie) e/o strutturali (riarrangiamenti).

Nel caso di patologie ereditarie di origine genica (es. fibrosi cistica, talassemia) o per patologie malformative di altra origine (es. labiopalatoschisi, difetti del tubo neurale) tali indagini non sono informative.

Si ricorda che la possibilità di avere un figlio affetto da patologia cromosomica è un evento intrinseco al concepimento ed ha una frequenza nella popolazione generale inferiore all' 1% e che nel 2-3% dei nati vivi si possono osservare malformazioni congenite non correlate a cause cromosomiche.

ANALISI CITOGENETICA SU VILLO CORIALE (1°trimestre)

Il villo coriale è un tessuto di origine embrionale localizzato nella porzione più esterna della placenta, ed è costituito da cellule diverse, citotrofoblastiche e mesenchimali.

Per la determinazione del cariotipo si impiegano due metodi di indagine: diretto e colturale.

Con il metodo diretto si sfruttano le divisioni spontanee delle cellule del citotrofoblasto e permette di ottenere risultati preliminari entro 4-5 giorni.

Con il metodo colturale si analizzano le cellule mesenchimali, del villo dopo una necessaria e opportuna fase di crescita della durata di 14-20 giorni.

Il tempo di refertazione è pertanto mediamente di 21-28 giorni dalla data di arrivo del campione in laboratorio.

TECNICA DI PRELIEVO

La tecnica di prelievo utilizzata presso il reparto di Ostetricia e Ginecologia del nostro centro prevede l'introduzione per via addominale di un ago da 20G sotto guida ecografica a mano libera. *Il prelievo viene effettuato presso il reparto di Ostetricia e Ginecologia del nostro centro mediante l'introduzione*

Il tasso di abortività riconducibile al prelievo è dello 0.1 – 0.2%.

Il periodo ottimale per il prelievo è compreso tra la 10^a sett.+ 4gg e la 13^a settimana di gestazione.

DIAGNOSI

I criteri utilizzati per l'indagine citogenetica sono quelli raccomandati dalle linee guida della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) e dell'Associazione Europea di Citogenetica (ECA).

L'analisi del materiale con le due metodiche sopra riportate ha una affidabilità pari a circa il 98%.

Nel 2-3% dei casi, il riscontro di risultati discrepanti tra i due tipi di indagine richiede un approfondimento su altre linee cellulari fetali, ottenibili ad esempio attraverso l'amniocentesi. In questo caso la madre verrà informata dal reparto di Ostetricia e Ginecologia.

E' possibile che in un numero piccolo di casi (circa 0,2%) avvenga una ridotta o mancata crescita delle cellule ovvero che il materiale prelevato sia scarso e ciò non permette una valutazione definitiva.

E' anche possibile che, per una più corretta interpretazione del risultato, sia necessaria l'estensione dell'esame citogenetico ai genitori o un approfondimento mediante indagini molecolari.

Esiste inoltre l'eventualità di errore diagnostico, limitata a rarissimi casi, che consiste nella discordanza tra il cariotipo prenatale e il cariotipo riscontrato alla nascita. Ciò può essere addebitato a cause diverse: contaminazione del campione con cellule di origine materna, mosaici (due linee cellulari diverse tra loro) in bassa percentuale o

 REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA azienda PER L'assistenza sanitaria 5 Friuli Occidentale	DIPARTIMENTO DI MEDICINA DEI SERVIZI Direttore dott. Roberto Spaziante S.S.D. GENETICA MEDICA Responsabile F.F. dott.ssa Barbara Pivetta	Cod. IF_GM_001 Rev. 0 Data: 25/05/2017 Pagina 2 di 2
--	---	--

Cod. **IF_GM_001 ESAMI DI GENETICA MEDICA.doc**

presenza di riarrangiamenti non rilevabili con le tecniche applicate. La qualità dei preparati cromosomici non garantisce la possibilità di individuare riarrangiamenti di ridottissima dimensione.

ANALISI CITOGENETICA SU LIQUIDO AMNIOTICO (2° trimestre)

Il liquido amniotico contiene cellule di origine fetale originatesi per lo più dalla fisiologica desquamazione dei tessuti di rivestimento (cellule delle mucose dell'apparato respiratorio, digerente, dell'apparato genito-urinario, della cute) e tra queste gli amniociti, che si utilizzano dopo coltura cellulare "in vitro" per la determinazione dell'assetto cromosomico fetale.

Il buon esito delle colture cellulari è in relazione al numero delle cellule vitali presenti nel campione; il tempo medio necessario per la loro crescita è 10-15 gg.

Il tempo di refertazione è pertanto 21-28 giorni dalla data di arrivo del campione in laboratorio.

TECNICA DI PRELIEVO

La tecnica di prelievo utilizzata presso il reparto di Ostetricia e Ginecologia del nostro centro prevede l'introduzione per via addominale di un ago da 21G sotto guida ecografica a mano libera. Il prelievo viene effettuato presso il reparto di Ostetricia e Ginecologia del nostro centro mediante l'introduzione

Il tasso di abortività riconducibile al prelievo è dello 0.1 – 0.2%.

Il prelievo si esegue a partire dalla 15^a settimana di gestazione.

DIAGNOSI

I criteri utilizzati per l'indagine citogenetica sono quelli raccomandati dalle linee guida della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) e dell'Associazione Europea di Citogenetica (ECA).

Nella maggior parte dei casi l'identificazione di anomalie cromosomiche non pone problemi interpretativi, ma talora si presentano situazioni per le quali può essere richiesta l'estensione dell'esame citogenetico ai genitori o approfondimento mediante indagini molecolari. Anche il riscontro di due o più linee cellulari con diverso cariotipo (mosaico) costituisce un limite dell'indagine, in quanto problematica è l'attribuzione dell'anomalia al feto o ai tessuti extraembrionali (mosaicismo vs. pseudomosaicismo).

Può accadere (raramente) che le cellule fetali non crescano perché sono presenti numerose cellule epiteliali che impediscono l'adesione al supporto degli amniociti, oppure perché il liquido è eccessivamente ematico da pregressa minaccia di aborto o da inquinamento al momento del prelievo.

E' importante sottolineare che la mancata crescita della coltura non è assolutamente indice di condizione patologica del feto; in questo caso, la madre sarà contattata dal reparto di Ostetricia e Ginecologia per effettuare un nuovo prelievo.

Pur avendo la tecnica un alto grado di affidabilità, esiste la possibilità di errore diagnostico, limitata a rarissimi casi, dovuto a discordanza fra l'esito della diagnosi citogenetica prenatale ed il cariotipo riscontrato alla nascita; tale discordanza può riconoscere cause diverse come una contaminazione di cellule materne, la presenza di mosaici in bassa percentuale o la presenza di anomalie strutturali di ridotte dimensioni non rilevabili con la tecnica applicata.