



SCHEDA INFORMATIVA ANALISI CITOGENETICA

INTRODUZIONE

Gentile Signora/e,

questo foglio illustrativo è stato realizzato per fornire ai pazienti una serie di informazioni utili per dare consapevolmente il loro consenso all'atto sanitario proposto.

Un paziente ben informato ed un colloquio approfondito ed esauriente con i medici che lo seguiranno sono una solida premessa per instaurare un rapporto di fiducia e di collaborazione medico-paziente, che contribuiscono al successo dell'atto sanitario descritto.

Nel caso le informazioni contenute in questo foglio informativo Le suscitino altre domande, non esiti a sottoporle al medico di riferimento.

DESCRIZIONE DEL TEST PROPOSTO

L'**analisi Cromosomica**, comunemente nota come **analisi del Cariotipo**, è un esame genetico che permette di visualizzare e studiare i cromosomi, le strutture contenute nel nucleo delle nostre cellule che custodiscono il nostro intero patrimonio genetico (DNA).

Ogni cellula umana, ad eccezione dei gameti (spermatozoi e ovuli), contiene normalmente 46 cromosomi, organizzati in 23 coppie: 22 coppie di autosomi (cromosomi non sessuali) e una coppia di cromosomi sessuali (XX per le femmine e XY per i maschi). L'analisi cromosomica consente di contare questi cromosomi e di valutarne la struttura, per identificare eventuali anomalie.

L'analisi cromosomica è un esame che viene richiesta in diverse situazioni cliniche, tra cui: fenotipo riconducibile ad una sindrome cromosomica; sospetto mosaicismismo cromosomico; infertilità o poliabortività; genitali ambigui; femmine con amenorrea primaria, secondaria o menopausa precoce; caratterizzazione di riarrangiamenti cromosomici identificati con altre tecniche molecolari.

Alcuni quesiti clinici (es. sospetto di alterazione specifica, sospetto di mosaicismismo) richiedono l'utilizzo di una tecnica (**FISH-Fluorescence In Situ Hybridization**) che consente di analizzare in maniera mirata una specifica regione cromosomica, garantendo una risoluzione più elevata e una resa diagnostica maggiore.

IN COSA CONSISTE IL TEST

Nel nostro laboratorio viene eseguita l'**analisi del cariotipo** in epoca postnatale. Per eseguire tale test solitamente viene fatto un prelievo di sangue e vengono utilizzati i linfociti (globuli bianchi) in esso contenuti. I linfociti vengono coltivati in un terreno specifico per 48-72 ore e una volta raggiunta una crescita cellulare sufficiente, le cellule vengono trattate per renderle idonee all'analisi citogenetica. Qualora venga richiesta anche l'**analisi FISH** viene aggiunto un ulteriore passaggio che prevede l'uso di sonde fluorescenti e consente di fornire risposte mirate in merito alla presenza di anomalie specifiche.

In particolari situazioni cliniche il richiedente può ritenere opportuno estendere l'indagine anche ad altri tessuti (es. fibroblasti da cute).

RISULTATO DEL TEST E CONSEGNA DEL REFERTO

I risultati di un test genetico anomalo sono spesso complessi e richiedono un'interpretazione specialistica, per questo è fondamentale discuterli durante una consulenza genetica. Per questo motivo il referto dell'esame viene inviato al Medico richiedente e non direttamente al paziente.

In generale il risultato del test può essere:

Risultato negativo: viene evidenziata la presenza di un cariotipo normale sia relativamente al numero totale di cromosomi (46,XX per un soggetto di sesso femminile / 46,XY per un soggetto di sesso maschile) che alla loro struttura.

Un risultato negativo non esclude completamente la presenza di anomalie genetiche che possono non essere state identificate con la metodica utilizzata. Si sottolinea che qualora l'esito delle analisi fosse negativa non

SCHEDA INFORMATIVA ANALISI CITOGENETICA

modifica la diagnosi clinica qualora questa sia presente; mentre in assenza di una conclusione diagnostica definitiva, la necessità di ulteriori indagini sarà discussa in sede di consulenza genetica, ove il medico genetista valuterà l'opportunità di prescrivere ulteriori accertamenti o test genetici.

Risultato positivo in cui si rilevano anomalie di numero: presenza di cromosomi in più (es. Trisomia 21 o Sindrome di Down, con un cromosoma 21 in più) o in meno (es. Monosomia X o Sindrome di Turner, con un solo cromosoma X).

Risultato positivo in cui si rilevano anomalie di struttura: alterazioni come delezioni (perdita di un frammento di cromosoma), duplicazioni (presenza di materiale genetico in eccesso), traslocazioni (scambio di frammenti tra cromosomi diversi) o inversioni (frammento cromosomico capovolto). Alcune traslocazioni possono essere "bilanciate", ovvero non causano problemi nel portatore, ma possono comportare rischi per la prole.

In caso di esito positivo, il medico genetista potrebbe suggerire di effettuare eventuali approfondimenti o di estendere l'analisi ai familiari, in quanto le alterazioni genetiche possono essere ereditabili e/o trasmissibili.

Il risultato dell'analisi viene garantito in 28 giorni come riportato nel Documento di Buona Pratica della SIGU (Società Italiana di Genetica Umana).

RISCHI LEGATI AL TEST

L'analisi citogenetica potrebbe portare all'identificazione di un risultato inatteso che non correla con le indicazioni all'analisi, ma che coinvolge la predisposizione ad altre patologie e va discusso con un medico specialista. Al momento dell'acquisizione del consenso informato, verrà richiesto al paziente o in caso di minore ai genitori di decidere se voler essere informati su eventuali risultati inattesi.

CONSERVAZIONE DEL MATERIALE BIOLOGICO

Il campione biologico prelevato se in eccesso, è conservato almeno fino alla refertazione. Il preparato cromosomico viene conservato per un anno dal momento del referto.

RIFIUTO ALL'ESECUZIONE DEL TEST

È facoltà dei soggetti interessati all'analisi genetica rifiutare l'esecuzione del test. L'eventuale rifiuto non permetterà l'identificazione di eventuali anomalie numeriche o strutturali correlate al quesito diagnostico con conseguente impossibilità di definire il rischio di ricorrenza familiare.