

SCHEDA INFORMATIVA ANALISI GENETICA SU TESSUTO ABORTIVO - I TRIMESTRE DI GRAVIDANZA

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

Dati di letteratura indicano una frequenza degli aborti spontanei pari al 15-20% delle gravidanze, concentrata per lo più nel primo trimestre di gravidanza. Tra questi in oltre il 50% dei casi è presente un'anomalia cromosomica, generalmente di tipo numerico (es. un cromosoma in più o in meno), e tale frequenza sembra essere fortemente correlata con l'aumentare dell'età materna.

L'analisi genetica su materiale abortivo al I trimestre di gravidanza ha lo scopo di accertare la presenza di anomalie nel numero e/o nella struttura dei cromosomi. Tale test risulta particolarmente importante al fine di determinare la causa dell'aborto e di conseguenza fornire alla coppia un rischio di ricorrenza per le future gravidanze.

IN COSA CONSISTE IL TEST

Le fasi principali del test sono:

Prelievo del campione – Raccolta del tessuto abortivo e di un campione di sangue della gestante.

Valutazione dell'idoneità del campione – In laboratorio il campione viene esaminato per valutare l'adeguatezza del materiale prelevato (presenza di villi coriali su cui viene eseguita l'analisi).

Estrazione del materiale genetico e processamento del DNA – Dal campione si estrae il DNA necessario all'analisi.

Il Processamento può prevedere l'utilizzo di una o più metodiche:

- QF-PCR: il test valuta anomalie cromosomiche numeriche a carico dei cromosomi 13, 15, 16, 18, 21, 22 e dei cromosomi sessuali (X e Y)
- MLPA: valuta la presenza di alterazioni quantitative (delezioni/duplicazioni) a livello delle regioni subtelomeriche di tutti i cromosomi; viene eseguito solamente in caso di negatività dell'analisi QF-PCR.

Refertazione – I risultati vengono interpretati dai genetisti che producono un referto, poi condiviso con il clinico richiedente.

Il test solitamente viene eseguito anche sul DNA della madre per confermare l'assenza di cellule di origine materna nel campione fetale analizzato e garantire accuratezza diagnostica del test.

Il test viene eseguito secondo i documenti di riferimento (linee guida, raccomandazioni e documenti di buona pratica) nazionali e internazionali in vigore.

SCHEDA INFORMATIVA ANALISI GENETICA SU TESSUTO ABORTIVO - I TRIMESTRE DI GRAVIDANZA

RISULTATO DEL TEST E CONSEGNA DEL REFERTO

I risultati di un test genetico sono complessi e devono essere spiegati da un medico competente nell'ambito di una consulenza genetica.

Il test QF-PCR utilizzato valuta marcatori per i cromosomi 13, 15, 16, 18, 21, 22 e per i cromosomi sessuali (X e Y). In generale il risultato del test può essere:

Risultato positivo indicativo di anomalia cromosomica numerica: assetto dei marcatori compatibile con la presenza di un cromosoma in più (es. trisomia 21 o Sindrome di Down) o in meno (es. monosomia X o Sindrome di Turner), relativamente a uno dei cromosomi oggetto del test.

Risultato positivo indicativo di triploidia: assetto dei marcatori compatibile con la presenza di un cromosoma in più relativamente a tutti i cromosomi oggetto del test.

Risultato negativo: assetto dei marcatori normale per i cromosomi oggetto del test.

In questo caso l'esame viene integrato con analisi MLPA delle regioni subtelomeriche di tutti i cromosomi: il test permette di valutare la presenza di sbilanciamenti a carico di queste regioni che potrebbero essere indicativi o di trisomie dei cromosomi non compresi nel test QF-PCR o di riarrangiamento cromosomico strutturale.

In alcuni casi, al fine di una più corretta interpretazione del risultato, può rendersi necessario un approfondimento con ulteriori tecniche sul campione di materiale abortivo e su entrambi i genitori.

Il tempo necessario per ottenere il risultato dell'analisi è fino ad un massimo di 18 mesi, al termine dei quali il referto dell'esame viene inviato al Medico richiedente.

RISCHI LEGATI AL TEST

Limiti legati alla metodica: Non tutte le anomalie cromosomiche possono essere identificate mediante questa analisi a causa dei limiti intrinseci delle metodiche stesse.

Nello specifico non è possibile escludere la presenza di aneuploidie segmentali, mosaicismi inferiori al 20%, la presenza di tetraploidia o qualsiasi tipo di mutazione puntiforme.

CONSERVAZIONE DEL MATERIALE BIOLOGICO

Il DNA estratto dal materiale biologico prelevato viene conservato fino ad esaurimento dello stesso, salvo diversa indicazione da parte della paziente.

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 cromosomiche correlate al quesito diagnostico con conseguente impossibilità di definire il rischio di ricorrenza familiare.