INFO 22 Analisi genetica per Disomia Uniparentale [centri esterni] - Rev. 03

DISOMIA UNIPARENTALE

Con il termine di Disomia Uniparentale (*Uniparental Disomy*, UPD) si intende un'anomala modalità di trasmissione di un cromosoma o di una sua parte a causa della quale un individuo riceve due copie di quel cromosoma/parte da un unico genitore e nessuna dall'altro, contrariamente al meccanismo normale secondo cui per ogni cromosoma ciascuna persona riceve una copia paterna ed una materna. Tale anomalia di trasmissione può essere associata a patologia qualora coinvolga specifiche regioni cromosomiche, entro le quali sia nota la presenza di "geni malattia recessivi" o di geni coinvolti nel fenomeno di "*imprinting*" (*effetto genitore-di-origine*, ovvero: l'espressione del materiale genetico è diversa a seconda che esso sia stato ereditato dal padre o dalla madre).
In sede di analisi genetica prenatale, la ricerca di UPD trova attualmente indicazione nelle seguenti situazioni coinvolgenti cromosomi a tutt'oggi considerati critici [1]:

1. genitori portatori di riarrangiamenti bilanciati
2. riscontro di mosaicismo
3. presenza di marcatore soprannumerario
4. presenza di anomalie malformative evidenziate ecograficamente associate a sindrome da UPD

In sede di analisi genetica postnatale, la ricerca di UPD trova indicazione nel caso sia sospettata una sindrome da UPD (es. S. Prader-Willi, S. Angelman…).

TEST GENETICO PER DISOMIA UNIPARENTALE

L'analisi genetica consiste nello studio di marcatori polimorfici specifici del cromosoma da esaminare. Il profilo dei marcatori viene posto a confronto con i profili dei genitori biologici, in modo tale da poter determinare se tali regioni sono state ereditate da entrambi i genitori oppure se entrambe derivano da un medesimo genitore (UPD).
In caso di diagnosi prenatale il DNA fetale viene estratto da cellule di liquido amniotico/villi coriali dopo coltura o da biopsia di villi coriali (2-3mg), mentre in caso di diagnosi postnatale il DNA del probando deriva da cellule ottenute da un prelievo di sangue periferico.
Il DNA di entrambi i genitori biologici viene estratto da cellule ottenute da un prelievo di sangue periferico.
Dall'esecuzione del test potrebbero essere ottenuti risultati inattesi (ad es. informazioni su rapporti di consanguineità) che vengono comunicati al paziente nel rispetto della sua dichiarazione di volontà di conoscere o meno tali eventi.
L'esito dell'esame viene comunicato 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.

[1] Linee-guida diagnosi citogenetica, Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.); 2013.