Analisi QF-PCR in diagnosi prenatale

L'analisi QF-PCR viene utilizzata in diagnosi prenatale come test rapido per evidenziare le più comuni anomalie cromosomiche numeriche del feto (trisomia 21, trisomia 13, trisomia 18, anomalie di numero dei cromosomi sessuali, triploidia). Tale tecnica trova la sua principale applicazione su campioni di liquido amniotico e può essere una metodica d'ausilio in caso di campioni critici di villi coriali che, per quantità e/o qualità, consentono l'allestimento del solo preparato diretto (qualora l'analisi citogenetica sia integrata da QF-PCR l'affidabilità del risultato è maggiore del 99%).
La tecnica QF-PCR non è tuttavia in grado di valutare:

- alterazioni della struttura dei cromosomi esaminati
- alterazioni della struttura o del numero di cromosomi diversi da quelli esaminati
- la presenza di cromosomi marcatori sovrannumerari

In caso di mosaicismo ("mosaicismo": compresenza di due o più linee cellulari con assetto cromosomico diverso), mediante QF-PCR è possibile identificare la linea cellulare minore solo se essa costituisce almeno il 20-30% della popolazione totale. La presenza di cellule materne nel campione di liquido amniotico (es. prelievo ematico) può rappresentare un ulteriore fattore critico per l'esecuzione dell'esame.
Per tali motivi la tecnica QF-PCR non può essere considerata metodica sostitutiva dell'analisi citogenetica tradizionale, la quale consente la valutazione dell'intero assetto cromosomico del feto.

TEST RAPIDO PER ANEUPLOIDIE IN DIAGNOSTICA PRENATALE MEDIANTE QF-PCR
La tecnica QF-PCR consiste nell'estrazione di DNA da cellule fetali e successivo dosaggio di marcatori polimorfici specifici dei cromosomi da esaminare (13, 18, 21, X e Y): tali marcatori permettono di determinare il numero di copie di ciascun cromosoma evidenziando un'eventuale anomalia cromosomica numerica (ad esempio una trisomia o monosomia).
Per eseguire l'analisi genetica mediante QF-PCR è necessaria una piccola aliquota di liquido amniotico (3-4 ml) o di villi coriali (2-3 mg).
I criteri per l'indagine applicati dal laboratorio sono quelli raccomandati dalle linee guida nazionali ed europee[1,2].

RISULTATO DELL'ESAME
Il tempo necessario per ottenere il risultato è di 2-3 giorni lavorativi dall'arrivo del campione in laboratorio.
L'esito dell'esame viene comunicato alla gestante 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] Documento di buona pratica per la diagnosi Citogenetica e Citogenomica costituzionale Rev. 1 del 7/9/2023, S.I.G.U. (Società Italiana di Genetica Umana); 2023
[2] QF-PCR FOR THE DIAGNOSIS OF ANEUPLOIDY BEST PRACTICE GUIDELINES (2012) v3.01, Association for Clinical Cytogenetics and Clinical Molecular Genetics Society.