

Analisi del cariotipo fetale da villi coriali

In questa pagina sono riportate informazioni esaurienti riguardo l'analisi del cariotipo fetale da villi coriali affinché la scelta di sottoporre la gravidanza in corso ad un prelievo diagnostico sia consapevole dei risultati ottenibili dall'analisi citogenetica e dei limiti legati alle tecniche utilizzate.

L'indagine citogenetica fetale viene eseguita su cellule di origine placentare, prelevate mediante villocentesi.

L'indagine citogenetica prenatale ha lo scopo di accertare la presenza di anomalie del numero e/o della struttura dei cromosomi del feto (in rari casi, tuttavia, non possono essere stabilite con certezza le conseguenze cliniche associate ad un'anomalia cromosomica).

L'indagine cromosomica convenzionale, eseguita mediante lettura al microscopio ottico, non consente di individuare anomalie strutturali di piccole dimensioni (<10Mb) e/o microriarrangiamenti, né anomalie a carico di geni che, alterati, sono responsabili di malattie geniche, per la cui ricerca devono essere utilizzate tecniche molecolari per lo studio del DNA.

(Le anomalie a carico di geni possono essere prese in considerazione solo qualora sia disponibile documentazione clinica e/o analisi molecolari che attestino un rischio specifico di malattia genetica per il nascituro.)

DIAGNOSI CITOGENETICA DA VILLI CORIALI

Uno volta giunto al laboratorio, il campione di villi coriali viene suddiviso in due aliquote al fine di ottenere un preparato diretto ed un preparato culturale. Qualora quantità e/o qualità del campione non consentano l'allestimento di entrambe le metodiche, il laboratorio utilizza il metodo dopo coltura integrato, da tecnica QF-PCR (affidabilità delle due metodiche integrate maggiore del 99%).

Il laboratorio utilizza per l'indagine citogenetica i criteri raccomandati dalle linee guida della Società Italiana di Genetica Umana e del Gruppo Europeo di Studio sulla Diagnosi Prenatale.

Un insuccesso nell'allestimento del campione (a causa di una quantità insufficiente di materiale prelevato o di una mancata crescita cellulare), si può verificare nell'1% dei casi e richiede la ripetizione di procedura invasiva per garantire la diagnosi.

In alcuni casi, al fine di una più corretta interpretazione del risultato, possono rendersi necessarie l'applicazione di ulteriori indagini prenatali e/o l'estensione di tecniche di indagine ai genitori.

L'errore diagnostico (inferiore all'1/5000 sulla base dell'esperienza internazionale) è possibile anche se eccezionale e può essere imputato a cause diverse: contaminazione del campione con cellule di origine materna, fenomeno del "vanishing twin", mosaici a bassa percentuale o presenza di anomalie cromosomiche di struttura non evidenziabili al microscopio ottico (di dimensioni inferiori al potere risolutivo dell'indagine).

In 1-2 casi su cento l'analisi citogenetica può riscontrare mosaicismo feto-placentare (compresenza di cellule normali e di cellule con un'anomalia cromosomica): in tale circostanza, al fine di chiarire al meglio la condizione fetale potrebbe essere richiesta l'esecuzione di ulteriori approfondimenti diagnostici su liquido amniotico e/o sangue fetale.

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.

RISULTATO DELL'ESAME

Il tempo necessario per ottenere il risultato dell'analisi citogenetica da preparato diretto è di 7 giorni. Per informazioni circa l'esito del preparato diretto è possibile telefonare, utilizzando il codice identificativo personale attribuito nel corso del colloquio *pre-test*, al numero ed in data indicati sulla "cartellina personale".

E' tacita la conferma dell'esito dell'esame qualora il risultato del preparato a lungo termine, previsto entro 21 giorni, concordi con quello del preparato a breve termine precedentemente comunicato.

Trascorsi 30 giorni dal prelievo, il referto dell'esame può essere ritirato presso lo Sportello Ritiro Referti - sede dell'Ospedale di Vicenza, oppure recapitato a mezzo PEC (modalità concordate al momento del colloquio preliminare).

Qualora il risultato delle singole fasi analitiche o dell'esame complessivo necessitano di un colloquio esplicativo, gli Specialisti preposti, previo contatto telefonico tramite segreteria di reparto, si rendono disponibili per un incontro sollecito con la gestante o la coppia. Durante il colloquio gli Specialisti spiegano i risultati dell'indagine e forniscono in modo chiaro ed esauriente tutte le informazioni del caso, compresa la possibilità di eseguire ulteriori accertamenti, se necessari, affinché ogni decisione possa essere presa consapevolmente. Non è tuttavia obbligo della Struttura né degli Specialisti garantire i possibili percorsi scelti dalla coppia in seguito all'esito dell'esame.

La gestante, in caso di colloquio esplicativo, è tenuta ad informare il medico richiedente/curante e a fargli visionare il referto consegnato a conclusione dell'indagine. Gli Specialisti preposti si rendono disponibili per un colloquio, se necessario, anche con il medico richiedente.

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.