Analisi da materiale abortivo

In questa pagina sono riportate informazioni esaurienti riguardo le analisi genetiche da materiale abortivo affinché la scelta di eseguire tale approfondimento diagnostico sia consapevole dei limiti legati alla tipologia di materiale analizzato, alle tecniche utilizzate ed ai risultati dell'analisi eseguita.

GENETICA DEGLI ABORTI SPONTANEI

La riproduzione umana è un processo altamente vulnerabile e l'aborto spontaneo è un evento comune nell'uomo. Si stima che circa la metà dei concepimenti vengano persi prima dell'attesa mestruazione e quindi prima del riconoscimento della gravidanza stessa. Dopo che la gravidanza è stata riconosciuta, la frequenza degli aborti spontanei è del 15-20%, concentrata per lo più nel primo trimestre di gravidanza.
Le cause possono essere genetiche o ambientali, embrio-fetali o materne con frequenza diversa a seconda dell'epoca in cui avviene l'evento: più è precoce, maggiore è la probabilità che la causa sia da anomalia cromosomica o genetica fetale. Dati di letteratura indicano che in oltre il 50% dei casi di aborto spontaneo del primo trimestre di gestazione è presente un'anomalia cromosomica, generalmente una alterazione di tipo numerico. Tali anomalie sembrano inoltre essere fortemente correlate con l'aumento dell'età materna.
L'analisi genetica su materiale abortivo ha lo scopo di accertare la presenza di anomalie cromosomiche numeriche e/o strutturali e può risultare importante per valutare la causa dell'aborto e fornire alla coppia il rischio di ricorrenza di anomalie analoghe in future gravidanze.

ANALISI

Il materiale abortivo può essere rappresentato da villo coriale o da tessuto fetale; una volta giunto al laboratorio insieme al prelievo ematico della gestante, viene estratto il DNA dai campioni, per essere poi analizzato mediante una o più delle seguenti tecniche:

- QF-PCR, per rilevare trisomie a carico dei cromosomi 13, 18, 21; presenza di triploidia (con origine parentale); contaminazione materna.
- MLPA, per valutare altre aneuploidie cromosomiche in caso di negatività all'analisi QF-PCR, o la presenza di riarrangiamenti sbilanciati a livello delle regioni subtelomeriche.
- Array-CGH, in aggiunta alle precedenti, e nei casi di morte endouterina successiva al I trimestre di gestazione oppure per meglio definire anomalie riscontrate con l'analisi MLPA.

In alcuni casi, al fine di una più corretta interpretazione del risultato, può rendersi necessaria l'estensione degli esami al padre biologico, se disponibile.
La metodica non consente di escludere eventuali alterazioni quantitative clonali inferiori al 20%, la presenza di tetraploidia o qualsiasi tipo di mutazione puntiforme. Il laboratorio utilizza i criteri raccomandati dalle linee guida della Società Italiana di Genetica Umana e del Gruppo Europeo di Studio sulla Diagnosi Prenatale.
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 riscontri.

RISULTATO DELL'ESAME

Il tempo necessario per ottenere il risultato dell'analisi è di circa 30 giorni.
Il referto dell'esame viene inviato alla U.O.C. richiedente se si tratta di paziente ricoverato, oppure, in caso di paziente esterno, può essere ritirato presso lo sportello ritiro referti dell'Ospedale San Bortolo. Si invita comunque il paziente o l'inviante a prenotare/far prenotare una consulenza genetica (cod. impegnativa 89.7B.1 2) per la discussione del risultato, tramite CUP al numero 800403960.

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.