Analisi del cariotipo fetale da liquido amniotico

In queste pagine sono riportate informazioni esaurienti riguardo l'analisi del cariotipo fetale da liquido amniotico 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 prenatale ha lo scopo di accertare la presenza di anomalie cromosomiche numeriche e/o strutturali del feto, tuttavia in rari casi non possono essere stabilite con certezza le conseguenze cliniche associate ad un'anomalia cromosomica.
L'indagine cromosomica convenzionale, il cui potere risolutivo è legato alla 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. Queste ultime 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 LIQUIDO AMNIOTICO
In laboratorio, la componente cellulare presente nel liquido amniotico (cellule di sfaldamento della placenta e degli epiteli fetali), viene isolata e suddivisa in più colture indipendenti.
Il successo delle colture cellulari è in relazione al numero di cellule vitali presenti nel campione. Nei rari casi in cui si verifica insuccesso nella coltura cellulare, è necessaria la ripetizione della procedura.
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.
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 (sulla base dell'esperienza internazionale, inferiore all'1/5000) 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 di dimensioni inferiori al potere risolutivo dell'indagine.
In un caso su cento l'analisi citogenetica può riscontrare mosaicismo feto-placentare (compresenza di cellule normali e di cellule con un'anomalia cromosomica), che può richiedere ulteriori approfondimenti diagnostici.

RISULTATO DELL'ESAME
Il tempo necessario alla conclusione dell'analisi citogenetica da liquido amniotico è di 21 giorni. Per informazioni circa l'esito dell'esame è possibile telefonare, utilizzando il codice identificativo personale attribuito nel corso del colloquio *pretest*, al numero ed in data indicati sulla cartellina personale.
L'esito scritto dell'esame, comprensivo del sesso fetale, è disponibile per il ritiro presso l'Ufficio Cassa 30 giorni dopo il prelievo. Qualora la gestante non voglia ricevere il referto al proprio domicilio, lo deve rendere noto al momento del colloquio preliminare e ritirerà il referto secondo modalità concordate.
Qualora il risultato delle singole fasi analitiche o dell'esame complessivo necessitino 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, affinchè 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.
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.

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.