

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 coinvolgenti cromosomi diversi
- 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 nella quantificazione 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.

Per eseguire l'analisi genetica mediante QF-PCR è necessaria una piccola aliquota di liquido amniotico (2-3ml) o di villi coriali (2-3mg).

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 4 giorni dall'arrivo del campione in laboratorio. Informazioni circa l'esito dell'esame sono fornite telefonicamente dai Sanitari preposti.

L'esito scritto dell'esame, viene spedito a mezzo posta al completamento dell'indagine cromosomica convenzionale, trascorsi circa 30 giorni dal 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 necessiti di un colloquio esplicativo, i Sanitari preposti, previo contatto telefonico tramite segreteria di reparto, si rendono disponibili per un incontro sollecito con la gestante o la coppia. Durante il colloquio i Sanitari 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 dei Sanitari 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. I Sanitari 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.

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.