

Analisi array-CGH target in diagnosi prenatale

L'analisi convenzionale del cariotipo fetale permette la rilevazione di patologie cromosomiche causate da variazioni del numero dei cromosomi o modificazioni della struttura cromosomica di dimensioni più grandi di 10 megabasi. Ad integrazione del cariotipo fetale, l'analisi array-CGH target, **permette la rilevazione** di anomalie cromosomiche di piccole dimensioni (inferiori a 1 megabase), a carico di regioni cromosomiche associate a oltre 100 sindromi genetiche da microdelezione/microduplicazione (vedi retro).

TECNOLOGIA ARRAY-CGH

L'analisi array-CGH si basa su un'ibridazione comparativa fra il DNA fetale e un DNA standard di controllo ottenuto da un insieme di individui sani della popolazione e rileva variazioni di numero di copie del DNA.

L'analisi array-CGH target **non permette di evidenziare**: anomalie genetiche collegate a regioni non prese in considerazione con la piattaforma; mutazioni puntiformi o altre cause determinanti le sindromi indagate; riarrangiamenti bilanciati; mosaicismi scarsamente rappresentati, triploidie (poliploidie), regioni con perdita di eterozigotà (disomie uniparentali), difetti della metilazione.

L'errore diagnostico può essere imputato a cause diverse: contaminazione del campione con cellule di origine materna, fenomeno del "vanishing twin", mosaicismo feto-placentare, mosaici a bassa percentuale o presenza di anomalie cromosomiche di struttura di dimensioni inferiori al potere risolutivo dell'indagine.

ESECUZIONE DELL'ANALISI ARRAY-CGH

L'analisi viene eseguita su DNA estratto da cellule fetali ottenute da biopsia di villi coriali o da coltura di villi coriali/amniociti.

Il tempo necessario per ottenere il risultato è di 10 giorni dall'estrazione del DNA dalle cellule fetali.

L'esito scritto dell'esame viene consegnato congiuntamente all'esito del cariotipo fetale.

Qualora il risultato delle varie fasi analitiche o dell'esame complessivo necessitino di un colloquio esplicativo, i Sanitari preposti, previo contatto telefonico tramite segreteria di reparto, si rendono disponibili per un incontro sollecitato 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 delle Strutture 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.

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.

CONSENSO INFORMATO

Il sottoscritto

madre

Il sottoscritto

padre

Essendo stati compiutamente informati su significato, caratteristiche, utilità e limiti dell'analisi array-CGH target, danno il proprio consenso all'analisi sulle cellule fetali prelevate nella attuale gravidanza e autorizzano il prelievo di un loro campione di sangue periferico da utilizzare, se necessario, nell'analisi comparativa (tali campioni saranno archiviati in laboratorio fino al completamento dell'analisi).

Vicenza, il

Firma madre

Firma padre

Firma del Sanitario che raccoglie il consenso

Il sottoscritto

dichiara di voler revocare il consenso

_____, il

Firma

Analisi array-CGH target in diagnosi prenatale

1p36 DELETION SYNDROME	1p36.33	HOLOPROSENCEPHALY 3; HPE3	7q36.3
1q21.1 DELETION SYNDROME, 1.35Mb	1q21.1	HOLOPROSENCEPHALY 4; HPE4	18p11.31
1q21.1 DELETION SYNDROME, 200Kb	1q21.1	HOLOPROSENCEPHALY 5; HPE5	13q32.3
1q41-q42 DELETION SYNDROME	1q41	HYPERGLYCEROLEMIA	Xp21.2
1q43-q44 DELETION SYNDROME	1q43q44	HYPOPARATHYROIDISM, SENSORINEURAL DEAFNESS AND RENAL DISEASE	10p14
2p16.1-p15 DELETION SYNDROME	2p15	ICHTHYOSIS, X-LINKED, XLI	Xp22.31
2q33.1 DELETION SYNDROME	2q33.1	JACOBSEN SYNDROME; JBS	11q23.1-q24.1
3q29 MICRODELETION SYNDROME	3q29	KALLMANN SYNDROME 1; KAL1	Xp22.31
3q29 MICRODUPLICATION SYNDROME	3q29	LERI-WEILL DYSCONDROSTEOSIS; LWD	Xp22.33
8p23.1 DELETION SYNDROME	8p23.1	LISSENCEPHALY, X-LINKED, 1, USX1	Xp22.3-q23
8p23.1 DUPLICATION SYNDROME	8p23.1	MENTAL RETARDATION, X-LINKED 21; MRX21	Xp21.3p21.2
8q21.3-q22.1 MICRODELETION	8q21.3-q22.1	MENTAL RETARDATION, X-LINKED, WU TYPE	Xq25
9q22.3 MICRODELETION	9q22.31-q22.33	MILLER-DIEKER LISSENCEPHALY SYNDROME, MDLS	17p13.3
9q34.3 DELETION SYNDROME (KLEEFSTRA S.)	9q24.3	MUSCULAR DYSTROPHY, BECKER TYPE; BMD	Xp21.2-p21.1
10q22.3-q23.31 MICRODELETION	10q22.3q23.31	MUSCULAR DYSTROPHY, DUCHENNE TYPE; DMD	Xp21.1-p21.2
12q14.1-q15 MICRODELETION	12q14.1q15	NAIL-PATELLA SYNDROME; NPS	9q33.3
14q11.2 MICRODELETION	14q11.2	NEUROFIBROMATOSIS TYPE I; NF1	17q11.2
14q22-q23 MICRODELETION	14q22q23	NEUROFIBROMATOSIS TYPE II; NF2	22q12.2
15q24 DELETION SYNDROME	15q24.1-q24.2	NEUROPATHY, HEREDITARY, WITH LIABILITY TO PRESSURE PALSIES; HNPP	17p12
15q26-qter DELETION SYNDROME	15q26	NOONAN SYNDROME 1; NS1	12q24.13
16p13.3 DELETION SYNDROME	16p13.3	PELIZAEUS-MERZBACHER DISEASE; PMD	Xq22.2
16p13.3 DUPLICATION SYNDROME	16p13.3	PITT-HOPKINS SYNDROME; PTHS	18q21.2
16p12.2-p11.2 DELETION SYNDROME	16p11.2-p12.2	POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE, INFANTILE SEVERE, WITH TUBEROUS SCLEROSIS; PKDTS	16p13.3
17q11 DELETION SYNDROME	17q11.2-q12	POTOCKI-LUPSKI SYNDROME; PTLs	17p11.2
17q12 MICRODELETION SYNDROME	17q12	POTOCKI-SHAFFER SYNDROME	11p11.2
17q21.31 MICRODELETION SYNDROME	17q21.31	PRADER-WILLI SYNDROME; PWS	15q11.2
20q13.13-q13.2 MICRODELETION SYNDROME	20q13.2	RENAL CYSTS AND DIABETES SYNDROME; RCAD	17q12
22q11.2 DELETION SYNDROME, DISTAL	22q11.21-q11.23	RETINOBLASTOMA; RB1	13q14.2
22q11.2 DUPLICATION SYNDROME	22q11.2	RETT SYNDROME; RTT	Xq28
22q13.3 DELETION SYNDROME	22q13.33	RIEGER SYNDROME, TYPE 1, RIEG1	4q25
ALAGILLE SYNDROME, ALGS1	20p12.2	RUBINSTEIN-TAYBI SYNDROME; RSTS	16p13.3
ANGELMAN SYNDROME, AS	15q11.2, 15q12	SAETHRE-CHOTZEN SYNDROME; SCS	7p21.1
BASAL CELL NEVUS SYNDROME, BCNS	9q22.32	SEX-DETERMINING REGION Y; SRY	Yp11.31
BECKWITH-WIEDEMANN SYNDROME, BWS	11p15.4-p15.5	SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SYNDROME, TYPE 1; SGBS1	Xq26.2
BRACHYDACTYL-MENTAL RETARDATION SYNDROME, BDMR (2q37 Monosomy)	2q37	SMITH-MAGENIS SYNDROME; SMS	17p11.2
BRANCHIOOTORENAL SYNDROME 1, BOR1	8q13.3	SOTOS SYNDROME	5q35.2-q35.3
BRUTON AGAMMAGLOBULINEMIA TYROSINE KINASE, BTK	Xq22.1	SPLIT-HAND/FOOT MALFORMATION 1; SHFM1	7q21.3
CAMPOMELIC DYSPLASIA	17q24.3	SPLIT-HAND/FOOT MALFORMATION 3; SHFM3	10q24.32
CHARCOT-MARIE-DISEASE, DEMYELINATING, TYPE 1A, CMT1A	17p12	SPLIT-HAND/FOOT MALFORMATION 4; SHFM4	3q28
CHARGE SYNDROME, CLEIDOCRANIAL DYSPLASIA, CCD	8q12.2	TOWNES-BROOKS SYNDROME	16q12.1
CORNELIA DE LANGE SYNDROME	5p13.2	TRICHORHINOPHALANGEAL SYNDROME, TYPE I; TRPS1	8q23.3
CRI-DU-CHAT SYNDROME	5p15.33	TRICHORHINOPHALANGEAL SYNDROME, TYPE II; TRPS2	8q23.3-8q24.11
DANDY-WALKER SYNDROME, DWS	3q24	TUBEROUS SCLEROSIS; TS	9q34.13
DIAPHRAGMATIC HERNIA, CONGENITAL	15q26.1, 15q26.2	VELOCARDIOFACIAL SYNDROME	22q11.21
DIGEORGE SYNDROME SPECTRUM OF MALFORMATION 2	10p14, 10p12.31	WILLIAMS-BEUREN REGION DUPLICATION SYNDROME	7q11.23
DIGEORGE SYNDROME, DGS	22q11.21	WILLIAMS-BEUREN SYNDROME; WBS	7q11.23
DOSAGE SENSITIVE SEX REVERSAL, DSS	Xp21.2	WILMS TUMOR 1; WT1	11p13
DOWN SYNDROME	21q22.2	WILMS TUMOR, ANIRIDIA, GENITOURINARY ANOMALIES AND MENTAL RETARDATION	11p13
FRAGILE X MENTAL RETARDATION SYNDROME	Xq27.3	WOLF-HIRSCHHORN SYNDROME; WHS	4p16.3-4p16.2
GREIG CEPHALOPOLYSYNDACTYL SYNDROME, GCPS	7p14.1	Xp11.23p11.22 MICRODUPLICATION	Xp11.23-p11.22
HETEROTAXY, VISCERAL, 1, X-LINKED; HTX1	Xq26.3	Xp11.22-LINKED INTELLECTUAL DISABILITY	Xp11.22
HOLOPROSENCEPHALY	21q22.3	Xq28 MICRODUPLICATION	Xq28
HOLOPROSENCEPHALY 2; HPE2	2p21		