

## Analisi del cariotipo costitutivo

L'esame del cariotipo, chiamato anche 'esame cromosomico' o 'mappa cromosomica', è un test di laboratorio che consiste nell'analisi dei cromosomi delle cellule di un individuo per evidenziare la presenza di anomalie del loro numero o della loro struttura. L'analisi non fornisce informazioni su singoli geni e quindi non può rilevare malattie legate ad essi.

### LE ANOMALIE CROMOSOMICHE

Le anomalie cromosomiche sono presenti in circa l'1% dei neonati e si distinguono in anomalie numeriche o strutturali.

Le anomalie numeriche possono essere:

- autosomiche (cioè a carico dei cromosomi che non partecipano alla determinazione del sesso): quando compatibili con la vita, si associano ad un quadro clinico specifico (es. Sindrome di Down)
- a carico dei cromosomi sessuali ed essere sintomatiche, asintomatiche o determinare infertilità.

Le alterazioni strutturali possono essere:

- sbilanciate: modificano la quantità di materiale genetico di un individuo (perdita o acquisizione) e determinano aborto spontaneo, malattie malformative fetali, malattie malformative neonatali e/o pediatriche e ritardo mentale pediatrico
- bilanciate: cambiano la conformazione di uno o più cromosomi senza modificare la quantità di materiale genetico; queste alterazioni non causano una patologia nell'individuo portatore, ma ne possono ridurre le possibilità procreative (sterilità, ridotta fertilità, abortività ripetuta, malformazioni fetali).

L'analisi citogenetica non garantisce la possibilità di individuare anomalie strutturali di piccola dimensione (uguali o inferiori a 10-15 Mb, dimensione comunque variabile in base alla risoluzione dei preparati e alla regione cromosomica coinvolta).

### ESECUZIONE DELL'ESAME

L'analisi è eseguita generalmente su sangue periferico (limitatamente a situazioni particolari fibroblasti di cute o materiale abortivo).

Il prelievo di sangue periferico non richiede digiuno, né precauzioni specifiche.

Il tempo medio di risposta è di 28 giorni; in alcuni casi la valutazione del cariotipo rende necessaria l'applicazione di tecniche integrative che prevedono tempi di analisi più lunghi e/o la ripetizione del prelievo o l'estensione dell'indagine ai familiari.

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.