

**INFORMATIVA PER DISOMIA UNIPARENTALE****Sezione di Genetica Molecolare**

R822-GM-OG-67 Rev.1 del 28/06/2021

**▪ INDAGINE IN DIAGNOSI PRENATALE****Definizione e scopo dell'analisi**

Con il termine disomia uniparentale (UPD) si definisce l'ereditarietà di due cromosomi omologhi da un solo genitore; è causata principalmente da eventi di non-disgiunzione, seguiti da meccanismi di correzione di trisomie o monosomie. La maggioranza dei casi sembra essere associata all'età materna e può venire individuata inizialmente in forma di trisomia a mosaico durante la diagnosi prenatale, sia nel caso di prelievi di villi coriali che nel caso di prelievi di liquido amniotico. Inoltre anomalie strutturali, come le traslocazioni Robertsoniane sia de novo che familiari, sia non-omologhe che omologhe, cromosomi marcatori soprannumerari, sembrano essere associate ad un rischio aumentato di UPD.

L'analisi viene perciò eseguita in diagnosi prenatale nei casi in cui si rilevi un aumentato rischio di disordini da imprinting.

I cromosomi la cui UPD è riconosciuta di rilevanza clinica sono: 6(paterna), 7(materna), 11(paterna), 14(paterna e materna), 15(paterna e materna).

L'analisi deve essere preceduta da opportuna consulenza genetica.

**Modalità e tempi di refertazione**

Il referto è previsto circa 10 giorni dalla data dell'arrivo del campione in laboratorio; tuttavia, non è possibile escludere l'eventualità che il tempo di refertazione aumenti per motivi tecnici e/o approfondimenti diagnostici aggiuntivi.

**Modalità e tempi di conservazione del materiale biologico**

Il materiale biologico (DNA) verrà conservato secondo quanto stabilito dalle linee guida SIGU sulla Conservazione del materiale relativo ai Test Genetici e quanto espresso nel consenso informato

**▪ INDAGINE POSTNATALE****Definizione e scopo dell'analisi**

L'indicazione allo studio di UPD, a livello di diagnosi postnatale, può essere rappresentata da alcune caratteristiche cliniche come ritardo di crescita nel bambino, bambini con malformazioni multiple, presenza di sindromi ben definite riferibili a UPD (come S. di Silver-Russell, Prader-Willi, Angelman, Wiedemann-Beckwith, etc.).

**Modalità e tempi di refertazione**

Il referto è previsto circa 15 giorni dalla data dell'arrivo del campione in laboratorio; tuttavia, non è possibile escludere l'eventualità che il tempo di refertazione aumenti per motivi tecnici e/o approfondimenti diagnostici aggiuntivi.

**Modalità e tempi di conservazione del materiale biologico**

Il materiale biologico (DNA) verrà conservato secondo quanto stabilito dalle linee guida SIGU sulla Conservazione del materiale relativo ai Test Genetici e quanto espresso nel consenso informato

In caso di ulteriori delucidazioni contattare il Laboratorio.

In caso di ulteriori delucidazioni contattare il Laboratorio.

Luogo e data .....

Firma dell'interessato.....

