

INFORMATIVA PER DIAGNOSI CITOGENETICA SU SANGUE

PERIFERICO

Definizione e scopo dell'analisi citogenetica

L'analisi citogenetica del cariotipo, detta anche mappa cromosomica, è un'indagine genetica che consente la determinazione del numero e della struttura dei cromosomi di un individuo. I cromosomi sono costituiti da DNA e proteine; sono visibili solo durante una fase specifica della divisione cellulare (la metafase), pertanto per studiarli, è necessario coltivare le cellule. Il cariotipo umano è costituito da 46 cromosomi ordinabili in 23 coppie di cromosomi omologhi, di cui, per ciascuna coppia, un cromosoma è ereditato dalla madre ed uno dal padre. Le anomalie cromosomiche possono essere associate a quadri sindromici (es. sindrome di Down, di Turner, di Klinefelter), ritardo mentale, psicomotorio, del linguaggio, della crescita, dello sviluppo e/o malformazioni congenite; inoltre possono essere alla base dell'infertilità/sterilità, della menopausa precoce o della poliabortività.

Indicazioni e metodica dell'analisi citogenetica postnatale

L'indagine citogenetica postnatale è indicata in: presenza di un fenotipo riconducibile ad una sindrome cromosomica nota, presenza di difetti congeniti e/o ritardo mentale; presenza di ritardo di accrescimento; soggetti con sospetto di sindrome da instabilità cromosomica; soggetti con genitali ambigui; genitori o familiari di un soggetto con anomalie cromosomiche; genitori di soggetti malformati o con sospetta sindrome cromosomica, deceduti senza diagnosi; genitori con feto portatore di un riarrangiamento cromosomico; coppie con poliabortività (due o più aborti spontanei); coppie con infertilità a causa non nota; femmine con amenorrea primaria, secondaria o menopausa precoce; femmine con malattie recessive legate all'X. L'analisi del cariotipo prevede l'allestimento di più colture cellulari e dei preparati cromosomici, la colorazione dei cromosomi al fine di ottenere i tipici bandeggi, acquisizione delle immagini dei cromosomi metafasici al microscopio e analisi delle immagini.

Possibili risultati e limiti del test

- Cariotipo normale: 46,XX (cariotipo femminile); 46,XY (cariotipo maschile).
- Cariotipo anormale: presenza di un'anomalia cromosomica strutturale e/o numerica, riscontro di più linee cellulari con diverso cariotipo (mosaico). In questi casi ed in altre situazioni particolari, viene indicata la necessità di una consulenza genetica ed eventuale estensione dell'analisi ai parenti di primo grado. Inoltre, per giungere alla definizione del cariotipo e per una sua più corretta interpretazione, potrebbe rendersi necessario l'applicazione di indagini molecolari supplementari (FISH, microarray, disomia uniparentale, ecc). Prima di procedere con ulteriori indagini verrà contattato il medico di riferimento o richiedente.
- Il successo delle colture cellulari è in relazione al numero di cellule vitali presenti nel campione. L'impossibilità di pervenire ad una diagnosi può verificarsi per diversi motivi generalmente correlati ad una ridotta crescita cellulare o a presenza di coaguli nel prelievo o ad assunzione di farmaci citotossici.
- L'analisi citogenetica non garantisce la possibilità di individuare anomalie strutturali di piccola dimensione (uguali o inferiori a 10-15 Mb, comunque variabile in base alla risoluzione, alla morfologia e alla regione cromosomica coinvolta, Gardner and Sutherland's Ed. Oxford 2012); non fornisce informazioni sui singoli geni e quindi non può rilevare malattie legate ad essi (es. fibrosi cistica, talassemia).

Modalità e tempi di refertazione

- L'indagine citogenetica viene eseguita in accordo con le linee guida della Società Italiana di Genetica Umana e dell'European Cytogeneticists Association.
- L'anamnesi familiare fornita al laboratorio deve essere accurata e completa per una appropriata scelta delle tecniche di analisi più idonee e una corretta interpretazione dei risultati.
- I tempi di refertazione massimi in accordo con il DGR 4 dicembre 2017 -n. X/7466 di regione Lombardia sono previsti entro 20 giorni lavorativi 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.
- Dopo 15 giorni dalla data di refertazione il campione biologico residuo (cellule fissate) verrà smaltito, salva diversa disposizione espressa nel consenso informato.

In caso di ulteriori delucidazioni contattare il Laboratorio.

Luogo e data

Firma dell'interessato.....

Validità doc fino a	Revisione	Data	Distribuito	Numero di pagina
15/11/2025	12	15/11/2022	Ufficio qualità	Pagina 1 di 1