

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 su biopsia cutanea

L'utilizzo dell'indagine citogenetica sulle biopsie di cute trova indicazioni in caso di: verifica di una condizione di mosaico riscontrata su altro tessuto (ad es. sangue periferico); diagnosi di una specifica condizione nella quale l'anomalia cromosomica non si riscontra sul sangue periferico (ad es. Sindrome di Pallister-Killian); aplasia midollare o altre condizioni che non consentono l'utilizzo del sangue periferico (es: tessuti abortivi); perimortalità. 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 fetale 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 proporzionale 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.
- 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 dei criteri 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 la data di refertazione il campione biologico verrà conservato per 15 giorni o, se con anomalia cromosomica non completamente caratterizzata, per 10 anni, 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
11/11/2025	12	11/11/2022	Ufficio qualità	Pagina 1 di 1