

SCHEDA INFORMATIVA PER LA DIAGNOSI CITOGENETICA PRENATALE SU CELLULE DI LIQUIDO AMNIOTICO

1. L'indagine citogenetica prenatale ha lo scopo di accertare la presenza di anomalie cromosomiche numeriche e/o strutturali.
2. I criteri utilizzati per l'indagine citogenetica sono quelli raccomandati dalle linee guida della Società Italiana Genetica Umana e del gruppo Europeo di Studio sulla Diagnosi Prenatale.
3. Per effettuare l'analisi è necessario acquisire per puntura transaddominale, sotto controllo ecografico, circa 15-20 ml di liquido amniotico. La componente cellulare del liquido amniotico viene raccolta e suddivisa in più colture cellulari parallele ed indipendenti; il successo delle colture cellulari è in relazione al numero di cellule vitali presenti nel campione.
4. Il prelievo di liquido amniotico espone la gestante ad un rischio abortivo di circa 1 su 200, che risulta essere leggermente superiore al rischio di aborto spontaneo nella stessa epoca gestazionale nelle donne che non eseguono l'amniocentesi.
5. L'impossibilità di pervenire ad una diagnosi può verificarsi in rarissimi casi, per motivi generalmente correlati ad una ridotta crescita delle cellule in coltura oppure alla massiva presenza di sangue o meconio.
6. La componente cellulare del liquido amniotico è utilizzata per allestire colture cellulari per l'analisi cromosomica fetale (cariotipo). Le cellule non coltivate possono essere utilizzate per identificare aneuploidie dei cromosomi 13, 18, 21, X e Y in tempi brevi (48-72h) mediante test di QF-PCR (reazione a catena della polimerasi a fluorescenza quantitativa); questo accertamento, non costituisce un'alternativa all'analisi del cariotipo, ma un test integrativo, preliminare e parziale: solo il cariotipo eseguito con tecniche convenzionali permette la definizione dell'assetto cromosomico del feto.
7. Di solito i risultati diagnostici sono disponibili in circa 21 giorni dalla data di arrivo del campione in laboratorio; tuttavia i tempi della crescita cellulare possono variare notevolmente da caso a caso.
8. L'indagine fornisce informazioni unicamente sulle analisi eseguite e non esclude altra patologia dovuta a cause diverse.
9. In presenza di alcune anomalie cromosomiche può essere necessario procedere ad approfondimenti diagnostici di tipo molecolare sul campione fetale e/o sui campioni biologici dei genitori o di altri familiari; In questa circostanza la paziente viene informata, in sede di consulenza genetica, riguardo alle possibilità di approfondimento diagnostico. Il campione biologico per l'analisi richiesta verrà processato presso la sezione di laboratorio di genetica medica dell'UOC Laboratorio Analisi del P.O. Giovanni Paolo II di Ragusa ma a fronte di problemi tecnici strumentali e/o ai fini di approfondimenti diagnostici non eseguibili in sede il campione biologico potrebbe essere inviato ad un laboratorio esterno regionale e/o fuori regione esperto della patologia.
10. La presenza nella cultura di anomalie cromosomiche in mosaico può richiedere accertamenti anche su altri tessuti, per stabilire se la linea patologica sia originata da una mutazione in coltura o sia costituzionale del feto. In rari casi questi approfondimenti non consentono di pervenire a conclusioni sicure.
11. Il risultato consente di regola di stabilire precise correlazioni tra il cariotipo osservato e le sue implicazioni cliniche (ad es. trisomia 21 e ritardo mentale). Tuttavia in rari casi le implicazioni di una anomalia non possono essere stabilite con sicurezza (ad es. alcune aneuploidie dei cromosomi sessuali che di solito si associano ad uno sviluppo psico-fisico normale [XXX, XYY]; alcune anomalie in mosaico; le traslocazioni non familiari; alcuni piccoli cromosomi marcatori in sovrannumero).
12. L'accuratezza delle indagini è pressoché assoluta. La probabilità di errore diagnostico viene calcolata in meno di 1 su 1000. Le cause più comuni di errore sono la contaminazione materna del campione, cioè la presenza nel prelievo, insieme alle cellule fetali, anche di cellule materne (che forniscono perciò informazioni sul cariotipo della madre); i mosaicismi molto diluiti (se la linea patologica è presente solo in una piccola percentuale delle cellule del campione può non essere individuata sulle cellule analizzate); la presenza di anomalie di struttura molto piccole e comunque al di sotto della risoluzione standard (l'analisi cromosomica si effettua sulle metafasi ad una risoluzione di circa 400 bande, che non consente di identificare i riarrangiamenti di struttura molto piccoli, che eventualmente possono essere riconosciuti con le tecniche ad alta risoluzione, con le indagini di citogenetica molecolare o ad alta specializzazione. Si tratta di tecniche (ad es. array-CGH) non utilizzate di routine nella diagnosi citogenetica prenatale, che possono però essere indicate e risultare utili specialmente nelle gravidanze a rischio, come, ad esempio, quelle con anomalie ecografiche fetali o cromosomopatie). Ulteriori informazioni possono essere, eventualmente, acquisite attraverso uno specifico documento.
13. Il materiale biologico residuo viene conservato per un anno solare successivo a quello dell'esame.