



INFORMATIVA

Analisi molecolare per diagnosi prenatale rapida delle anomalie numeriche dei cromosomi: 21;18;13; X; Y

Nella relazione di cura fra medico e paziente è importante che vi siano dei momenti in cui confrontarsi sulle scelte di salute: in particolare, è suo diritto ricevere tutte le informazioni necessarie per poter scegliere in modo consapevole.

Questo documento ha lo scopo di affiancare il professionista nel fornire un'informazione corretta e completa sul test che vostro/a figlio/a / la persona della quale lei è tutore/rappresentante sta per eseguire, affinché possiate/possa esprimere una scelta libera e informata.

1. Breve informativa e finalità del test:

La QF-PCR (Quantitative Fluorescent Polymerase Chain Reaction) è un test rapido eseguito sul DNA fetale per la diagnosi prenatale delle più frequenti anomalie numeriche dei cromosomi, in particolare, la trisomia del cromosoma 21, del cromosoma 18, del cromosoma 13 e le anomalie dei cromosomi sessuali X e Y quali la monosomia del cromosoma X, l'assetto 47,XXY, 47,XXX e 47,XYY.

Le alterazioni elencate rappresentano circa il 96% di tutte le anomalie cromosomiche alla nascita.

2. Modalità di esecuzione del test:

L'analisi molecolare è il test che analizza frammenti di DNA che, nel caso di un accertamento prenatale, viene estratto da villi coriali, tessuto placentare con assetto cromosomico analogo al feto, da amniociti, cellule fetali presenti nel liquido amniotico o, in rari casi, da sangue fetale prelevato da cordone ombelicale. Il test viene eseguito analizzando ognuno dei cromosomi sopra elencati mediante marcatori specifici.

3. Possibili risultati del test:

- Se i marcatori sono informativi, l'esito potrà essere:
 - Normale, con attendibilità diagnostica del 98%, se sono assenti anomalie numeriche dei cromosomi testati.
 - Patologico, con attendibilità diagnostica del 99%, se sono presenti anomalie numeriche dei cromosomi testati.
- Raramente, è possibile che i marcatori utilizzati per l'analisi di uno specifico cromosoma non siano sufficientemente informativi. In tal caso, non ci sarà un risultato per quel cromosoma.

4. Limiti del test:

- A. Il test può risultare non eseguibile o dare esiti non attendibili nel caso in cui il campione di liquido amniotico o di villo coriale contenga cellule materne.
- B. Questo test non permette di identificare il 4% delle anomalie cromosomiche, in particolare:
 - a. Le anomalie strutturali dei cromosomi (es: delezioni, duplicazioni, traslocazioni).
 - b. Il test non identifica cellule con anomalie cromosomiche se sono presenti in una percentuale inferiore al 30% rispetto alle cellule normali (mosaico cromosomico).
 - c. Anomalie numeriche a carico dei cromosomi non indagati dalla QF-PCR.



5. Modalità e tempi di consegna dei referti

I referti vengono consegnati dal Centro di Diagnosi Prenatale direttamente all'interessata ed ai genitori / tutore / amministratore di sostegno / rappresentante legale. Nel caso di esito patologico o dubbio verrà garantita una consulenza genetica.

A chi chiedere ulteriori informazioni: Dott.ssa Cristina Curcio Tel: 02 5503 6611