



UOC Laboratorio Analisi

UOS Laboratorio di Genetica Medica - Padiglione Mangiagalli

Via della Commenda, 12 - 20122 Milano

Tel. 02 5503.2325 / 2826 / 2388

INFORMATIVA PER ANALISI CITOGENETICA SU FIBROBLASTI

1. Scopo dell'analisi citogenetica su fibroblasti

Il campione di fibroblasti che Le verrà prelevato renderà possibile l'analisi citogenetica dei cromosomi sul tessuto di origine.

- L'analisi citogenetica è un test genetico che permette di studiare i cromosomi e identificare eventuali anomalie di numero e/o struttura che possono essere messi in relazione con la patologia indagata. L'analisi non può dare informazioni sui singoli geni e quindi non può rilevare eventuali malattie legate ad essi (es. talassemia, fibrosi cistica)
- I cromosomi sono strutture costituite da DNA e portano tutte le informazioni genetiche. Il corretto numero di cromosomi della specie umana è 46. Sesso femminile: 46, XX; Sesso maschile: 46, XY.
- Le anomalie cromosomiche di numero più frequenti sono la trisomia 21 (sindrome di Down), la trisomia 18 (sindrome di Edwards) e le trisomie che riguardano i cromosomi sessuali X e Y). Le anomalie cromosomiche di struttura (delezioni, duplicazioni) sono più rare.

2. Come si esegue l'analisi

L'analisi citogenetica dopo prelievo di un campione di tessuto (cutaneo, midollare) viene eseguita su cellule ottenute dopo trattamento enzimatico e successiva coltura in vitro.

- 1 Le cellule ottenute dopo trattamento enzimatico vengono suddivise in colture indipendenti. Il tempo di crescita delle colture varia da 8 a 15 giorni (colture in situ).
- 2 L'analisi del cariotipo viene eseguita su un numero minimo di due colture.

Per lo studio del cariotipo si seguono le attuali linee guida nazionali ed europee.

3. Risultati dell'analisi citogenetica prenatale

Dall'analisi citogenetica è possibile ottenere i seguenti risultati, la cui frequenza varia a seconda della motivazione dell'analisi:

- a. esito normale: 46, XY sesso maschile; 46 XX, sesso femminile
- b. esito patologico: presenza di anomalie del numero o della struttura dei cromosomi.
- c. esito dubbio: in questo caso sarà necessaria la consulenza di uno specialista che potrebbe portare alla proposta di ulteriori accertamenti eventualmente estesi ai familiari.

4. Limiti dell'analisi

- Il cariotipo su fibroblasti non è il metodo elettivo per l'analisi del cariotipo costituzionale, ma viene eseguito solo per particolari condizioni cliniche su diretta richiesta del medico specialista.
- Lo studio del cariotipo, per quanto accurato, non evidenzia anomalie dei cromosomi di così piccole dimensioni da non essere visibili al microscopio con le normali tecniche applicate.





L'analisi citogenetica post-natale non evidenzia patologie geniche (es.: emofilia, talassemia) e/o malformative dovute a cause diverse dalle anomalie cromosomiche (es.: labbro leporino).

5. Possibilità di successo/insuccesso dell'analisi

In meno del 5 % dei casi non si otterrà un risultato o il risultato potrà essere parziale, in genere per scarsità del campione o per contaminazione batterica dello stesso.

6. Quali notizie inattese possono emergere

Gli approfondimenti diagnostici potrebbero rivelare una "non paternità"

7. Refertazione

- I **tempi di refertazione** massimi sono di 21 giorni dal prelievo. Eventuali fallimenti e necessità di ripetizione del prelievo verranno comunicati entro il 14° giorno dal prelievo. Gli esiti che richiedono un'interpretazione verranno comunicati appena disponibili.
- Nel **referto vengono riportati** tutti i dati relativi all'analisi ed il risultato con un breve commento. Al referto viene allegata la stampa del cariotipo.

Casi in cui verrà contattata/o prima del ritiro del referto

- In caso di fallimento delle colture.
- Necessità di approfondimento delle indagini.
- Riscontro di un'anomalia cromosomica fetale.

Non verranno comunicati risultati telefonicamente.

8. Tempo di conservazione dei campioni e dei dati genetici

Al termine dell'esecuzione dell'indagine il suo campione verrà eliminato salvo diversa disposizione espressa nell'allegato consenso informato al trattamento dati genetici.

I risultati del test verranno conservati presso il Laboratorio in conformità ai vigenti obblighi normativi.