



UOC Laboratorio Analisi

**UOS Laboratorio di Genetica Medica** - Padiglione Mangiagalli

Via della Commenda, 12 – 20122 Milano

Tel. 02 5503.2325 / 2826 / 2388

## INFORMATIVA PER IBRIDAZIONE IN SITU FLUORESCENTE (FISH)

### 1. Cos'è la FISH

La FISH (ibridazione in situ fluorescente) è un test genetico che consente di rilevare, su specifica indicazione, alterazioni molto piccole della struttura dei cromosomi che non sono rilevate dall'analisi citogenetica tradizionale a causa dei limiti di lettura del microscopio.

La FISH si esegue, dopo l'allestimento di colture (sangue, liquido amniotico, villi coriali).

### 2. Scopo della FISH

- L'identificazione, in base a specifici sospetti diagnostici, di alterazioni della struttura dei cromosomi, non visibili con l'analisi citogenetica tradizionale, che possono essere responsabili della problematica per cui il paziente viene studiato.
- L'approfondimento di problemi diagnostici emersi con la citogenetica tradizionale.
- Il riscontro di un'anomalia cromosomica può rappresentare la base per ulteriori accertamenti ed indirizzare la scelta di eventuali trattamenti terapeutici specifici per la patologia associata.

### 3. Possibili risultati dall'analisi

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

- a. esito normale: numero di segnali adeguato alla sequenza che si indaga.
- b. esito patologico: numero di segnali in sovrannumero o persi rispetto alla sequenza indagata.
- 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

La FISH non evidenzia patologie dei geni o dei cromosomi diverse da quelle ricercate.

Può esserci la probabilità (inferiore al 2%) che la coltura non risulti idonea per condurre l'analisi e sia necessario ripetere il prelievo.

### 5. Possibilità di successo/insuccesso dell'analisi.

L'impossibilità di pervenire a una diagnosi può verificarsi in rarissimi casi (1/500) per motivi generalmente correlati alla ridotta crescita delle cellule.

### 6. Quali notizie inattese possono emergere



Gli approfondimenti diagnostici potrebbero rivelare una “non paternità”.

## 7. Refertazione

I tempi di refertazione massimi previsti dalle linee guida sono 28 giorni dal prelievo per la diagnosi post-natale e da 6 a 21 giorni per la pre-natale. Non verranno comunicati i risultati telefonicamente.

## 8. Casi in cui si verrà contattati prima del ritiro del referto

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

## 9. Tempo di conservazione dei campioni e dei dati genetici

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

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