



NOTE INFORMATIVE SULL'ANALISI CROMOSOMICA PRE- E POST-NATALE

Gentile paziente,

ai sensi del **Codice in materia di protezione dei dati personali** (D.L. 30 giugno 2003 n. 196 e successive modifiche), presa in considerazione l'**Autorizzazione generale del Garante al trattamento dei Dati Genetici** del 24 giugno 2011 e successive modifiche (Autorizzazione n. 8/2012 del 13 dicembre 2012), l'**Azienda Socio Sanitaria Territoriale Fatebenefratelli Sacco**, in qualità di Titolare del trattamento dei Suoi dati La informa di quanto segue.

Generalità sull'analisi cromosomica

- L'analisi cromosomica o citogenetica (altresì detta studio del cariotipo o impropriamente mappa cromosomica), è un esame genetico che permette di studiare il numero e la morfologia dei cromosomi di un individuo.
- I cromosomi si presentano come corpiccioli che con opportune colorazioni si possono osservare durante le divisioni cellulari (meiosi e mitosi).
- La colorazione permette di identificare ed osservare i 46 cromosomi della specie umana (23 coppie di omologhi di cui uno viene ereditato dalla madre ed uno dal padre).
- Ciascun cromosoma viene riconosciuto mediante la grandezza ed in base a delle specifiche bande chiare e scure.
- I cromosomi, costituiti essenzialmente da DNA, portano tutte le informazioni (genetiche) necessarie alla vita della cellula e alla costituzione dell'individuo.
- **Alterazioni di numero** portano ad anomalie cromosomiche identificate come **trisomie** (quando sono presenti 3 cromosomi omologhi e non 2: esempio la trisomia 21 che porta alla sindrome di Down) o **monosomie** (quando è presente soltanto un omologo invece che 2: esempio la 45,X che porta alla sindrome di Turner).
- **Cambiamenti della morfologia portano ad anomalie cromosomiche dette strutturali** (ad es. nelle traslocazioni due cromosomi si scambiano reciprocamente dei pezzi).
- Alcune anomalie cromosomiche possono essere presenti in individui portatori sani (es. traslocazioni bilanciate) ossia in individui che non sono ammalati.
- Le anomalie cromosomiche possono essere osservate su tutte le cellule analizzate (quando si presentano in forma omogenea) o soltanto in alcune (anomalie in forma a mosaico o mosaicismi).
- **L'analisi cromosomica non può evidenziare patologie geniche** (es. emofilia, talassemia, fibrosi cistica ecc.) **e/o malformative dovute a cause diverse dalle anomalie cromosomiche.**
- Lo studio dei cromosomi, per quanto accurato, può non osservare anomalie di piccole dimensioni (anomalie criptiche che non sono visibili al microscopio con l'analisi cromosomica normale).

Il campione e il suo trattamento

- L'analisi cromosomica può essere effettuata su cellule, coltivate in laboratorio, provenienti da specifici tessuti quali: villi coriali, liquido amniotico, tessuti abortivi, sangue del funicolo, cute fetale, sangue periferico ed altri.

Problemi diagnostici legati all'esame

- L'impossibilità di pervenire ad una diagnosi può verificarsi in rarissimi casi, per motivi generalmente correlati ad una ridotta crescita cellulare, per assenza di cellule in divisione cellulare, per scarsità o inadeguatezza del materiale prelevato.
- Per una più precisa e corretta analisi, o per la verifica della familiarità di una anomalia cromosomica riscontrata, può essere necessario eseguire un ulteriore prelievo o estendere l'analisi ad alcuni soggetti consanguinei (genitori, fratelli e/o sorelle).
- Può essere necessario approfondire lo studio dei cromosomi utilizzando tecniche più specifiche come quelle di citogenetica molecolare (FISH) o di biologia molecolare.
- **In diagnosi prenatale**, per alcune anomalie cromosomiche particolari (ad es. nei mosaicismi, nelle anomalie strutturali in forma sbilanciata, in presenza di cromosomi marcatori sovranumerari) non sarà possibile stabilire che tipo di malattia il bambino potrà avere alla nascita o addirittura se avrà una malattia. In tali casi sarà possibile identificare una percentuale di rischio, in base ai dati di letteratura internazionale e del nostro Laboratorio.
- **In diagnosi prenatale** esiste la possibilità di errore diagnostico, limitata a rarissimi casi, dovuto a discordanza fra i cromosomi osservati in epoca prenatale ed i cromosomi dopo la nascita. Possono esserci **casi falsi positivi** (quando l'analisi cromosomica risulta anomala in prenatale mentre alla nascita normale) o **falsi negativi** (viceversa quando l'analisi cromosomica risulta normale in epoca prenatale mentre alla nascita anomala). Tale discordanza può essere imputata a cause diverse. Nei falsi positivi a: mosaicismi cromosomici confinati alla placenta e non presenti nel feto, mosaicismi fetali a bassa frequenza non rilevabili alla nascita. Nei falsi negativi a: contaminazione del



campione con cellule di origine materna, mosaicismi a bassa frequenza o presenza di anomalie cromosomiche criptiche non rilevabili con le tecniche applicate.

Quali notizie inattese possono emergere

Lo studio dei cromosomi potrebbe rivelare una “non paternità”.

Criteri utilizzati per l'analisi

- Per lo studio dei cromosomi si seguono le attuali linee guida della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) e dell'Associazione Europea di Citogenetica (ECA).

Casi in cui il/la paziente potrà essere contattato/a prima del ritiro del referto

In caso di fallimento delle colture cellulari.

- In caso di riscontro di anomalie cromosomiche.
- Nel caso sia necessario un approfondimento delle indagini.
- Nei punti sopra elencati il/la paziente sarà adeguatamente informato/a in sede di consulenza genetica per i dovuti chiarimenti e le decisioni del caso.

Tempi e ritiro del referto

- Il referto dell'esame cromosomico potrà essere ritirato, presso il nostro Laboratorio dopo 21 giorni dal prelievo il mercoledì o il venerdì dalle ore 14.00 alle 16.30. In rari casi per problemi tecnici o per necessità di approfondimento diagnostico, tale periodo può andare oltre i 21 giorni. In questa circostanza il/la paziente verrà informato/a nella sede opportuna.
- Non saranno consegnati referti fuori dai giorni e dagli orari indicati e il risultato non sarà comunicato telefonicamente.

Il referto sarà consegnato al/alla paziente che ha effettuato/a il prelievo munito di documento di riconoscimento o ad altra persona in possesso della delega (vi sarà consegnato un prestampato) debitamente compilata e di un documento di riconoscimento.