

L'indagine citogenetica prenatale ha lo scopo di accertare l'eventuale presenza di anomalie cromosomiche, sia numeriche che strutturali.

Esistono difetti congeniti che non possono essere diagnosticati mediante l'analisi citogenetica prenatale in quanto non associati ad anomalie cromosomiche.

In rari casi non è possibile stabilire con certezza le conseguenze cliniche associate ad una anomalia cromosomica; i chiarimenti saranno forniti in sede di consulenza.

Per effettuare l'analisi è necessario acquisire circa 20 ml di liquido amniotico la cui componente cellulare viene suddivisa in più colture indipendenti.

DIAGNOSI

I criteri utilizzati per l'indagine citogenetica sono quelli raccomandati dalle linee guida della Società Italiana di Genetica Umana e del Gruppo Europeo di Studio sulla Diagnosi Prenatale.

1. In caso di riscontro di due o più linee cellulari con diverso cariotipo (mosaicismo) può rendersi necessaria una ulteriore indagine citogenetica su altro campione. In questa circostanza la paziente viene informata riguardo alle possibilità di approfondimento diagnostico.
2. L'impossibilità di pervenire ad una diagnosi può verificarsi in rarissimi casi, per una ridotta crescita cellulare in coltura oppure per una massiva presenza di sangue o meconio.
3. E' possibile che il risultato richieda, per una più corretta interpretazione, l'estensione dell'esame citogenetico ai genitori o l'applicazione di indagini molecolari.
4. L'analisi cromosomica si effettua su metafasi ad una risoluzione media di circa 300 bande. Per questo possono sfuggire alla diagnosi piccoli riarrangiamenti di struttura evidenziabili con tecniche ad alta risoluzione o con indagini di citogenetica molecolare. Queste indagini non fanno parte del protocollo utilizzato nella diagnosi citogenetica prenatale.
5. Esiste la possibilità di errore diagnostico, limitata a rarissimi casi, dovuto a discordanza fra l'esito della diagnosi citogenetica ed il cariotipo riscontrato alla nascita. Ciò può essere dovuto a diverse cause: contaminazione del campione con cellule di origine materna, mosaici a bassa percentuale o presenza di anomalie cromosomiche di struttura non rilevabili con le tecniche applicate.
6. La refertazione è prevista di norma entro 21 giorni dalla data dell'arrivo del campione in laboratorio.
7. Il materiale non utilizzato verrà scartato alla conclusione dell'esame.

La sottoscritta _____ in base alle informazioni ricevute, esprime il **consenso alla diagnosi citogenetica prenatale** nella attuale gravidanza.

Dichiara inoltre di VOLERE NON VOLERE
che il materiale biologico prelevato, dopo la conclusione dell'esame, nel caso di riscontro di anomalie cromosomiche, possa essere donato alla ricerca.

Data _____

Firma della paziente _____

Firma del tutore legale _____

Firma del Medico che ha raccolto il consenso _____

