

**NOTA INFORMATIVA PER IL PAZIENTE****Nome e Cognome** \_\_\_\_\_ **data di nascita** \_\_\_\_\_

Cos'è un test genetico?	<p>I test genetici rappresentano l'indagine del DNA, dell'RNA o dei cromosomi, finalizzata principalmente ad individuare o ad escludere:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• mutazioni associate a patologie genetiche;</li><li>• varianti polimorfiche responsabili della predisposizione genetica a malattie multifattoriali;</li><li>• la sensibilità/resistenza individuale a specifici trattamenti farmacologici.</li></ul>
Esame proposto:	<b>CARIOTIPO PRENATALE SU LIQUIDO AMNIOTICO</b>
Perché si propone questa analisi genetica?	<p>L'indagine citogenetica (o cariotipo o mappa cromosomica) fetale può essere eseguita su coltura di cellule, derivate dal feto, dal sacco amniotico e dalla placenta, presenti nel liquido amniotico. Il liquido amniotico prelevato (circa 15-20 ml) viene utilizzato per allestire colture cellulari indipendenti sulle quali effettuare l'analisi cromosomica.</p> <p>La diagnosi citogenetica fetale permette il riconoscimento di anomalie di numero e di struttura dei cromosomi, ma non evidenzia patologie genetiche e/o malformative dovute ad altre cause (es. Talassemia, labiopalatoschisi).</p>
Che informazioni può fornire questa analisi genetica?	<p>Le anomalie cromosomiche di numero più frequentemente riscontrate sono la trisomia 21 (Sindrome di Down); la trisomia 18 (Sindrome di Edwards); le anomalie di numero (polisomie) dei cromosomi sessuali (47, XXY; 47, XXX; 47, XYY).</p> <p>E' inoltre possibile individuare alterazioni di struttura dei cromosomi (traslocazioni, inversioni, delezioni, "marker") che possono presentarsi per la prima volta nel feto o essere state ereditate da un genitore che ne è portatore. Pertanto nel caso venisse diagnosticato un riarrangiamento strutturale nel feto è necessario, per una corretta interpretazione del risultato, eseguire il cariotipo dei genitori.</p>
Quali sono le implicazioni e i limiti di questa analisi genetica?	<p>E' possibile inoltre che il risultato del test richieda per una più corretta interpretazione l'applicazione di ulteriori indagini molecolari.</p> <p>L'indagine cromosomica, per quanto accurata, può non evidenziare anomalie strutturali di piccole dimensioni e/o microriarrangiamenti. Infatti solo sulla base di specifiche indicazioni cliniche (non ottenibili prima della nascita) è possibile utilizzare tecniche specifiche per ricercare dette alterazioni.</p> <p>Qualora si riscontrasse un'anomalia cromosomica fetale verranno valutate le possibili implicazioni e gli effetti sul feto. Esistono situazioni per le quali tale valutazione è estremamente complessa e può essere formulata soltanto sulla base di stime empiriche di rischio.</p> <p>Se venisse identificato un mosaicismo fetale (= coesistenza di due o più linee cellulari con assetto cromosomico differente, in genere una normale e l'altra/e con alterazione cromosomica), potranno essere necessari ulteriori approfondimenti diagnostici su un altro campione (liquido amniotico, sangue fetale).</p>

	<p>In un ridotto numero di casi (&lt;1%) è possibile che una mancata crescita in vitro delle cellule fetali non consenta di pervenire ad una diagnosi citogenetica e quindi richieda una ripetizione del prelievo di liquido amniotico.</p> <p>Le tecniche di laboratorio utilizzate per giungere al referto hanno un elevato grado di affidabilità. Tuttavia, esiste la possibilità di discordanza, limitata a rarissimi casi, fra l'esito della diagnosi citogenetica prenatale ed il cariotipo riscontrato alla nascita. Ciò può essere dovuto a crescita in coltura di cellule di origine materna, o a presenza di mosaicismo fetale non riscontrato nelle cellule esaminate, o a presenza di anomalie di struttura molto piccole e non rilevabili con le tecniche applicate.</p>
Come viene eseguita questa analisi genetica?	I criteri e gli standard da noi utilizzati per l'indagine genetica sono quelli raccomandati dalle Linee Guida della Società Italiana di Genetica Umana. La disponibilità dei risultati avviene di norma entro 21 giorni dall' accettazione della richiesta.
Chi eseguirà l'esame genetico?	<p><i>L' esame viene eseguito dalla SSD Genetica. Per informazioni:</i></p> <p><i>tel. 031-5859087 031-5859907 e-mail citogenetica@asst-lariana.it</i></p> <p><i>Ambulatorio di consulenza genetica: prenotazioni tel 0315859017 Lun-Ven. ore 13.00-15.00</i></p>

Qualora lo ritenga necessario, l'equipe è sempre a disposizione per fornire ulteriori informazioni.

DATA \_\_\_\_\_

FIRMA DEL MEDICO

\_\_\_\_\_