



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 SANGUE PERIFERICO

### 1. Scopo dell'analisi citogenetica:

Il sangue periferico che Le verrà prelevato, rende possibile l'analisi dei cromosomi (cariotipo).

- L'analisi citogenetica è un test genetico che permette di studiare i cromosomi ed identificare eventuali anomalie del numero e/o struttura. Queste anomalie possono essere causa di malformazioni, ritardo mentale e di alcune patologie che si manifestano nell'età adulta come la sterilità/infertilità o la poliabortività. L'analisi non fornisce 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 e 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 quelle che riguardano i cromosomi sessuali X e Y. Le anomalie di struttura (delezioni, duplicazioni e traslocazioni) sono più rare.

### 2. Informazioni sul test:

L'analisi citogenetica dopo prelievo di sangue venoso, viene eseguita su cellule presenti in esso (linfociti).

- Il campione prelevato viene messo in coltura con un terreno di crescita e una sostanza che induce le cellule a dividersi fino a raggiungere lo stato in cui possono essere analizzate. Il tempo di crescita di tali colture è di 72 ore.
- Per lo studio del cariotipo si seguono le attuali linee guida nazionali ed europee.

### 3. Possibili risultati del test:

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 sul feto o sulla coppia.



#### **4. Quali notizie inattese possono emergere dal test:**

*Gli eventuali approfondimenti diagnostici potrebbero rivelare una "non paternità".*

#### **5. Possibili limiti del test:**

- 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. Il limite di risoluzione è indicato nel referto.
- 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. Conservazione campione biologico e dati genetici:**

Dopo l'esecuzione del test il suo campione verrà smaltito, 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.

#### **7. Modalità e tempi di consegna dei referti:**

- 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. Non verranno comunicati risultati telefonicamente.
- 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 prima del ritiro del referto**

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