



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.