



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 Array-CGH

1. Finalità del test:

La tecnica array-CGH ha lo scopo di indagare l'intero genoma per l'identificazione di perdite o acquisizioni di sequenze di DNA, anche di piccole dimensioni, che generalmente non vengono rilevate attraverso l'analisi tradizionale del cariotipo e che possono essere causa di diverse patologie.

2. Informazioni sul test:

L'ibridazione genomica comparativa su microarray (array-CGH) è una tecnologia capace di identificare anomalie numeriche dei cromosomi (aneuploidie), ma anche variazioni del contenuto di piccole porzioni cromosomiche (CNV, ovvero variazioni del numero di copie), come delezioni (perdite di porzioni genoma), o duplicazioni (acquisizione di porzioni di genoma).

Il test è basato sulla comparazione quantitativa del DNA del paziente (DNA test) e del DNA di riferimento ottenuto da un pool di soggetti sani (DNA reference).

Per lo studio del genoma mediante array-CG si seguono le attuali linee guida nazionali ed europee. Per l'esecuzione del test è necessario ottenere il DNA del paziente attraverso il prelievo di materiale biologico (sangue periferico, villi coriali, liquido amniotico, altri tessuti).

3. Possibili risultati del test:

Esito normale: nessuna alterazione patologica nel numero di copie di sequenze del DNA indagato.

Esito patologico: variazioni del numero di copie di sequenze del DNA indagato. Tale risultato può rappresentare la causa della condizione clinica del paziente. In questo caso sarà necessaria la consultazione di uno specialista che potrebbe proporre nuovi accertamenti.

Esito dubbio: variazioni del numero di copie di sequenze del DNA indagato di significato clinico incerto. Anche in questo caso sarà necessaria la consulenza di uno specialista che potrebbe proporre ulteriori accertamenti, come l'esecuzione dello stesso test ai genitori. Alcune aree del genoma possono infatti presentarsi in un maggior o minor numero di copie rispetto alla normalità senza avere effetto clinico. Queste variazioni rappresentano la normale variabilità genetica tra individui. Quando l'analisi evidenzia una delezione o una duplicazione di significato incerto, è importante verificare se la stessa variazione è presente in uno dei due genitori.

Se presente nei genitori, è probabile che quella variazione non sia responsabile dei problemi clinici del paziente.

In caso contrario, è probabile, ma non certo, che tale variazione sia responsabile della patologia del paziente.

Nel referto, i risultati ottenuti dall'analisi sono accompagnati da un breve commento.



4. Quali notizie inattese possono emergere dal test

Eventuali approfondimenti potrebbero rilevare una “non paternità”.

5. Possibili limiti del test:

I limiti di questa tecnica sono rappresentati dall'impossibilità di rilevare riarrangiamenti cromosomici bilanciati (ossia non associati a patologie) e i mosaicismi (presenza di più linee cellulari con differente corredo cromosomico) quando una delle linee che costituiscono il mosaicismo è scarsamente rappresentata (inferiore al 30% circa).

La risoluzione dell'analisi dipende dal numero, dalla lunghezza e dalla distanza reciproca delle sonde (più numerose e ravvicinate sono le sequenze analizzate maggiore sarà la probabilità di identificare piccole alterazioni).

6. Conservazione campione biologico e dati genetici

Il campione biologico sarà conservato per il tempo necessario all'esecuzione dell'analisi e verrà smaltito al termine dell'indagine, salvo diversa disposizione espressa nell'allegato consenso informato al trattamento dati genetici.

Il campione biologico adeguatamente anonimizzato, potrà essere utilizzato per Controlli di Qualità interni o esterni.

I dati genetici ottenuti dall'analisi saranno conservati presso il Laboratorio in conformità ai vigenti obblighi normativi.

7. Modalità e tempi di consegna dei referti

I tempi di refertazione massimi, come previsto dalle “Linee guida per la diagnosi citogenetica, consensus 2007”, sono di 60 giorni dal prelievo.

Non verranno comunicati risultati telefonicamente.

