

## **CONSENSO ALLA DIAGNOSI CITOGENETICA PRENATALE SU CELLULE DEL LIQUIDO AMNIOTICO**

L'indagine citogenetica prenatale ha lo scopo di accertare la presenza di anomalie cromosomiche numeriche e/o strutturali limitatamente alla risoluzione standard (320-400 bande). Esistono difetti congeniti che, non essendo associati ad anomalie cromosomiche, non possono essere diagnosticati mediante l'analisi citogenetica prenatale.

Il test non è informativo per patologie genetiche dovute ad alterazioni di un solo gene, per le quali è indicata consulenza genetica nell'ambito della quale possono essere disposte specifiche indagini molecolari.

In rari casi non possono essere stabilite con certezza le conseguenze cliniche associate ad una anomalia cromosomica, i chiarimenti del caso saranno forniti in sede di consulenza.

### **Trattamento del campione:**

La componente cellulare del liquido amniotico viene raccolta e suddivisa in più colture indipendenti. La quantità minima di campione necessaria per l'allestimento delle colture è di 10 ml, quella ottimale è di 18-20 ml. Il successo delle colture cellulari è in relazione al numero di cellule vitali presenti nel campione.

### **Diagnosi:**

1 - 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.

2 - Il prelievo di liquido amniotico presenta secondo letteratura un rischio di complicanze, incluso l'aborto, che risulta dipendente da diverse variabili cliniche. Il rischio generale di aborto, desunto dalla letteratura mondiale è di circa 1/200, ma entità e qualità di tale rischio devono essere valutate dallo specialista ginecologo ostetrico, che potrà anche disporre una eventuale tipologia di prelievo differente in funzione di epoca gestazionale e di specifiche valutazioni cliniche.

3- In caso di riscontro di due o più linee cellulari con diverso cariotipo (mosaico) può rendersi necessaria una ulteriore indagine citogenetica su altro campione. In questa circostanza la paziente viene informata, in sede di consulenza genetica, riguardo alle possibilità di approfondimento diagnostico.

4 - L'impossibilità di pervenire ad una diagnosi può verificarsi in rarissimi casi, a causa di problemi tecnici relativi al prelievo o alla coltura cellulare (meno di 1% dei casi). Tale evento viene segnalato al collega ostetrico dopo 10-12gg. Eventualmente il prelievo potrebbe essere ripetuto.

5 - E' possibile che il risultato richieda, per una sua più corretta interpretazione, l'estensione dell'esame citogenetico ai genitori o l'applicazione di indagini molecolari.

6 - La qualità dei preparati cromosomici non garantisce la possibilità di individuare anomalie strutturali di ridottissima dimensione.

7 - Esiste la possibilità di errore diagnostico, limitata a rarissimi casi, dovuto a discordanza fra l'esito della diagnosi citogenetica prenatale ed il cariotipo riscontrato alla nascita. Tale discordanza può essere imputata a cause diverse: 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.

8 - La refertazione è prevista entro e non oltre 21 giorni dalla data dell'arrivo del campione in laboratorio.

La sottoscritta.....

informata di quanto sopra, esprime il consenso alla diagnosi citogenetica prenatale.

Data:

Firma: