



## **CONSENSO ALLA DIAGNOSTICA RAPIDA DELLE ANEUPLOIDIE FETALI DEI CROMOSOMI 13, 18, 21, X e Y MEDIANTE FISH**

### **Descrizione della tecnica**

La tecnica FISH (fluorescent *in situ* hybridization) su cellule di liquido amniotico non coltivate viene utilizzata come test rapido per la ricerca delle principali aneuploidie cromosomiche fetali in particolare: la trisomia del cromosoma 21 (S. di Down), la trisomia del cromosoma 18 (S. di Edwards), la trisomia del cromosoma 13 (S. di Patau) e le anomalie numeriche dei cromosomi sessuali X e Y quali la monosomia del cromosoma X (S. di Turner) e gli assetti cromosomici 47,XXY (S. di Klinefelter), 47,XXX e 47,XYY. Il risultato è tecnicamente disponibile entro 48 ore.

Questo accertamento non deve essere considerato un'alternativa all'analisi del cariotipo ma un test aggiuntivo, preliminare e parziale. Si raccomanda di non prendere decisioni irreversibili relative alla gravidanza solo sulla base del risultato del test rapido. E' necessario attendere l'analisi del cariotipo, eseguito con tecniche convenzionali, il quale permette la definizione dell'assetto cromosomico fetale.

### **Limiti della tecnica**

- Nei casi in cui il liquido amniotico presenti contaminazione evidente da sangue materno il test è sconsigliato.
- Il test puo' risultare dubbio in caso di presenza di cellule materne nel liquido amniotico.
- Sono riportati in letteratura risultati fuorvianti dovuti alla presenza di varianti cromosomiche che non permettono un'adeguata interpretazione del test.
- Il test non consente di identificare anomalie cromosomiche strutturali (delezioni, duplicazioni, inversioni, traslocazioni) e non puo' escludere mosaicismi cromosomici (presenza di due o piu' linee cellulari) di basso livello.

La sottoscritta (Cognome).....(Nome) .....  
nata il....., avendo preso visione di questo documento,

### **DICHIARA**

**di essere stata informata e di aver compreso la procedura diagnostica della FISH e le sue possibili implicazioni.**

I dati personali e genetici verranno trattati e custoditi secondo quanto prescritto ai sensi del D. L. n. 196 del 30/06/2003 e G.U. n. 65 del 19/03/07

Firma della paziente: .....

Contatto telefonico: .....

Struttura inviante: .....

Firma di chi ha raccolto il consenso

Data: .....