

## Consenso alla diagnosi citogenetica prenatale su villi coriali

- L'indagine citogenetica (o esame cromosomico) fetale nel primo trimestre di gravidanza viene eseguita su campioni di villi coriali o trofoblasto.
- I villi coriali prelevati vengono utilizzati per allestire due tipologie di coltura (a breve e a lungo termine) sulle quali effettuare l'analisi cromosomica.
- La diagnosi citogenetica fetale permette il riconoscimento di anomalie di numero e di struttura dei cromosomi ma non evidenzia patologie genetiche e/o malformative dovute ad altre cause (es.: Talassemia, Labiopalatoschisi).
- Le anomalie cromosomiche di numero più frequentemente riscontrate sono la trisomia 21 (Sindrome di Down), la trisomia 18 (Sindrome di Edwards), le anomalie di numero dei cromosomi sessuali (47,XXY; 47,XXX; 47,XYY).
- E' inoltre possibile individuare alterazioni di struttura dei cromosomi (traslocazioni, inversioni, delezioni, "marker") che possono presentarsi per la prima volta nel feto o essere state ereditate da un genitore che ne è portatore. Pertanto nel caso venisse diagnosticato un riarrangiamento strutturale nel feto è necessario eseguire il cariotipo dei genitori.
- E' possibile inoltre che il risultato del test richieda, per una più corretta interpretazione, l'applicazione di ulteriori indagini molecolari.
- L'indagine cromosomica, per quanto accurata, può non evidenziare anomalie strutturali di piccole dimensioni e/o micro riarrangiamenti. Infatti solo sulla base di specifiche indicazioni cliniche (non ottenibili prima della nascita) è possibile utilizzare tecniche specifiche per ricercare dette alterazioni.
- Qualora si riscontrasse una anomalia cromosomica fetale verranno valutate le possibili implicazioni e gli effetti sul feto. Esistono situazioni per le quali tale valutazione è estremamente complessa e può essere formulata soltanto sulla base di stime empiriche di rischio.
- In circa l'1% delle indagini cromosomiche su villo coriale, si riscontra un mosaicismismo (coesistenza di due o più linee cellulari con assetto cromosomico differente, in genere una normale e l'altra/e con alterazione cromosomica). In queste situazioni potrebbero essere necessari ulteriori approfondimenti su altri tessuti fetali (liquido amniotico, sangue fetale) in quanto nella maggior parte dei casi, l'anomalia non coinvolge il feto. Le implicazioni per il feto derivanti dalla presenza di un mosaicismismo placentare sono complesse e verranno chiarite, in relazione alla specifica situazione, attraverso la consulenza genetica.
- In un ridotto numero di casi è possibile che una mancata crescita in vitro delle cellule fetali non consenta di pervenire ad una diagnosi.
- Le tecniche di laboratorio utilizzate per giungere al referto hanno un elevato grado di affidabilità. Tuttavia, esistono situazioni particolari che possono indurre indirettamente "in errore": crescita in coltura di cellule di origine materna, presenza di mosaicismismo fetale non riscontrato nelle cellule esaminate, presenza di anomalie di struttura molto piccole. Si calcola che la possibilità di errore sia inferiore ad 1/5000.
- Al fine di garantire al massimo "la qualità", i criteri e gli standard da noi utilizzati per l'indagine citogenetica fetale sono quelli raccomandati dalle "Linee guida" della Società Italiana di Genetica Umana.
- Il risultato definitivo della diagnosi è previsto entro 21 giorni.
- I dati personali verranno trattati secondo quanto previsto dalla vigente normativa (D. Lgs. n. 196/2003)
- La paziente dà il consenso a ricevere l'esito dell'esame per via telefonica, in attesa di ricevere il formato cartaceo.