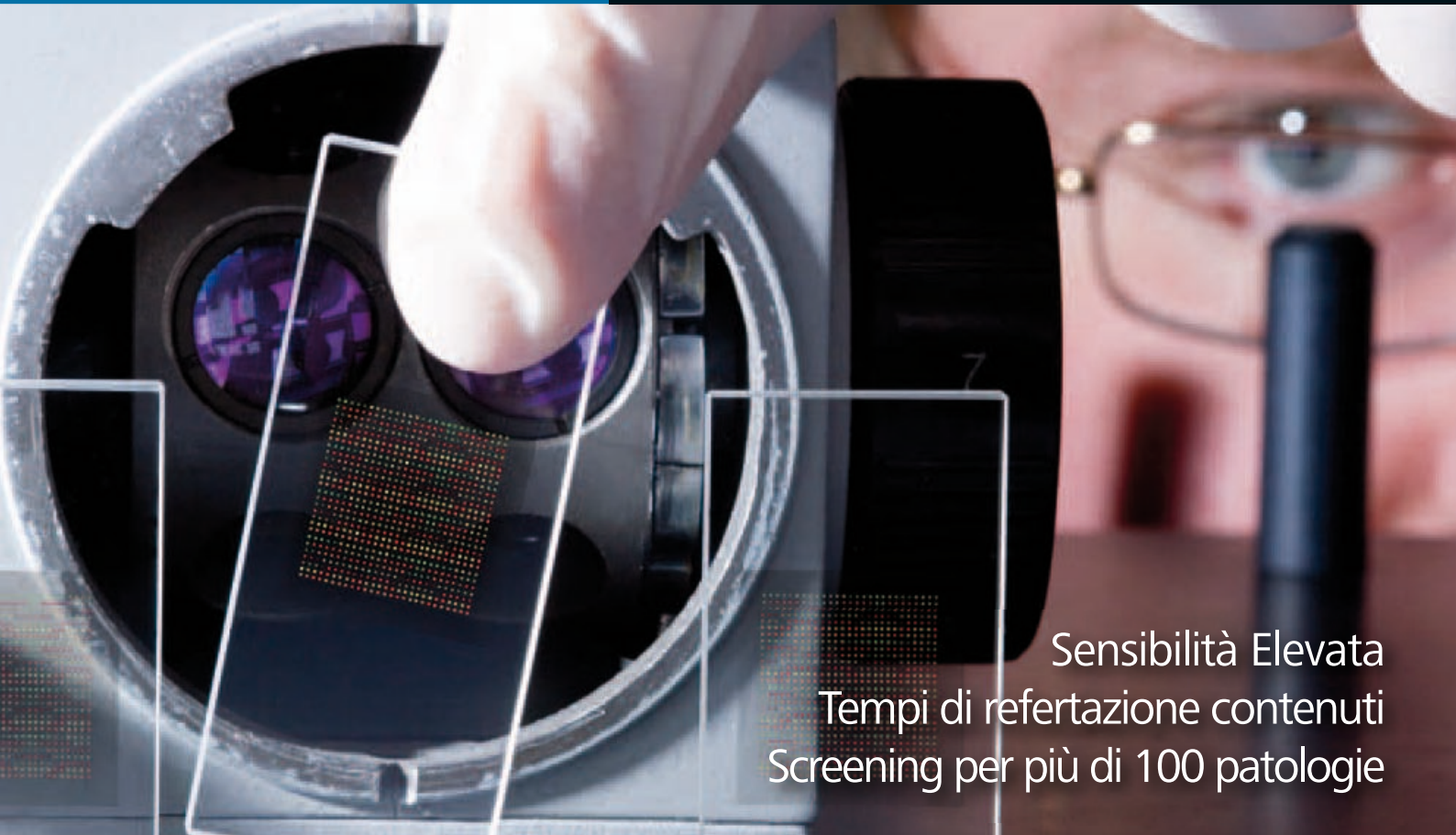




ISTITUTO DIAGNOSTICO
VARELLI

Cariotipo Molecolare CGH array



Sensibilità Elevata
Tempi di refertazione contenuti
Screening per più di 100 patologie

La diagnostica prenatale di ultima generazione

Il cariotipo molecolare rappresenta la metodica di più recente introduzione nella diagnostica prenatale. Consiste in una sofisticata tecnologia bioinformatica attraverso la quale si produce un cariotipo fetale estremamente dettagliato e ad altissima risoluzione; si riescono così ad individuare potenziali anomalie genetiche, del tipo microduplicazioni e microdelezioni, che non sono rilevabili attraverso il cariotipo classico.

Rispetto al cariotipo tradizionale presenta numerosi vantaggi tra cui:

- **Sensibilità maggiore (ca 100 volte);**
- **Tempi di refertazione molto brevi (5 giorni);**
- **Screening per patologie non altrimenti diagnosticabili.**

Queste caratteristiche permettono inoltre di ridurre l'ansietà della gestante, e di gestire in largo anticipo eventuali interventi terapeutici.

È una tecnologia automatizzata, non necessita di colture cellulari evitando così i rischi di insuccesso che la coltura stessa comporta.

Ad oggi rappresenta la metodica con maggiore risoluzione per patologie genetiche, arrivando ad individuare più di 100.

Campi di utilizzo

L'esecuzione del cariotipo molecolare è indicato in:

- **Pazienti che presentano casi in famiglia per patologie genetiche ereditabili;**
- **Pazienti con anomalie ecografiche;**
- **In caso di progressi aborti spontanei o morte fetale.**

È indicato inoltre come indagine di secondo livello per conferma ed integrazione all'analisi del cariotipo tradizionale.

	CGH array	Coltura classica
Tempi di Refertazione	5 / 6 giorni	18 / 21 giorni
Sensibilità	1000 Mb	10 Mb
Affidabilità	Automatizzata	Operatore dipendente
MI di Amnio necessari	5 / 8 MI	15 / 20 MI

Tavola riassuntiva sulle differenze sostanziali tra le due procedure diagnostiche

Patologie causate da microdelezione / microduplicazione cromosomica	Alterazione cromosomica
Sindrome di Angelman	Del 15q12-13
Sindrome di Charcot-Marie-Tooth	Dup 17p12
Malattia del Cri-du-chat	Del 5p15
Sindrome di Di George / Velocardiofaciale	Del 22q11.2
Lissencefalia isolata	Del 17p13.3
Sindrome di Miller-Dieker	Del 17p13.3
Sindrome della Neuropatia Ereditaria (HNPP)	Del 17p12
Sindrome di Prader-Willi	Del 15q12-q13
Sindrome di Rubinstein-Taybi	Del 16p13.3
Sindrome di Smith-Magenis	Del 17p12.2
Sindrome di Sotos	Del 5q35
Sindrome Trico-Rino-Falangea	Del 8q24.1
Sindrome di Williams	Del 7q11.23
Sindrome di Wolf-Hirschhorn	Del 4p16

Patologie Diagnosticabili

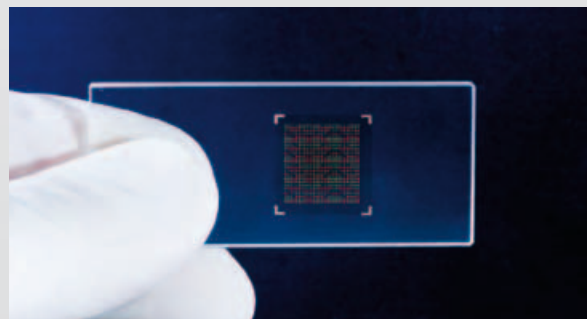
Accuratezza dell'Esame

Rispetto al Cariotipo tradizionale, l'analisi molecolare dei cromosomi risulta più accurata e con una risoluzione di gran lunga più elevata.

Questo consente di effettuare rapidamente non solo lo studio dell'assetto cromosomico fetale, ma anche di un gruppo di 100 patologie causate da microdelezione / microduplicazione cromosomica.

Qui di fianco sono riportate le più note e importanti tra le 100 patologie diagnosticabili tramite il cariotipo molecolare.

Inoltre, grazie ad una sofisticata **analisi bioinformatica**, si ha la possibilità di definire con esattezza non solo la regione genomica alterata ma anche i geni in essa contenuta, permettendo così di verificare la patogenicità dell'anomalia cromosomica riscontrata e valutare le conseguenze cliniche.



I Limiti della metodica

I limiti di tale tecnica in ambito prenatale sono rappresentati dall'impossibilità di identificare riarrangiamenti cromosomici bilanciati (non patologici) e i mosaicismi (cioè la presenza di due linee cellulari con differente assetto cromosomico) con una linea cellulare scarsamente rappresentata (inferiore al 10% circa).

L'analisi del cariotipo molecolare è una metodica complessa, deve essere eseguita da personale sanitario appositamente formato ed istruito. Sebbene l'analisi molecolare evidenzia un numero nettamente maggiore di anomalie genetiche rispetto al cariotipo classico, non lo si può considerare completamente sostitutivo del cariotipo classico poiché alcune alterazioni bilanciate potrebbero non essere identificate.