

Allestimento del cariotipo in diagnosi prenatale: procedure tecniche

G.Gargiulo ; M.Chianese; R.Genesio; R.Cicatiello; P.Tedeschi;

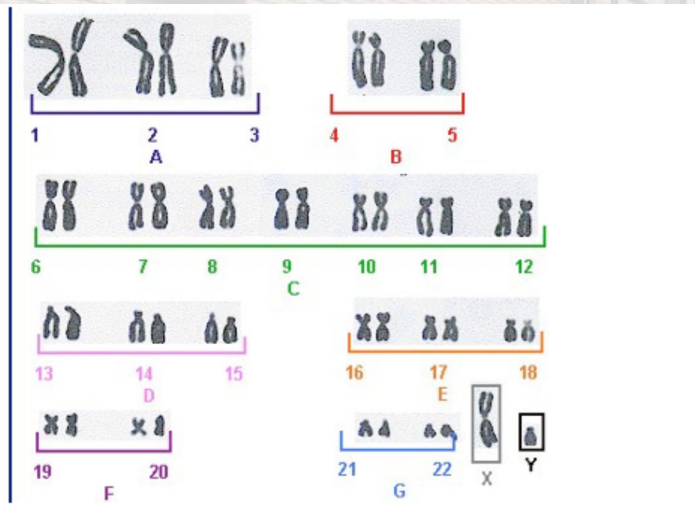
U.O.C Citogenetica e Citogenomica AOU Federico II di Napoli, Dipartimento di Medicina di Laboratorio e Trasfusionale A.O.U. Federico II di Napoli.

INTRODUZIONE

La Citogenetica **clinica** è una branca della **medicina di laboratorio** che studia le alterazioni **cromosomiche associate ad anomalie fenotipiche**.

Ogni specie ha un assetto cromosomico ben definito: nell'uomo esso risulta costituito da 46 cromosomi, distinti in base alla dimensione/pattern di colorazione /posizione del centromero

→ *metacentrici*
submetacentrici
acrocentrici



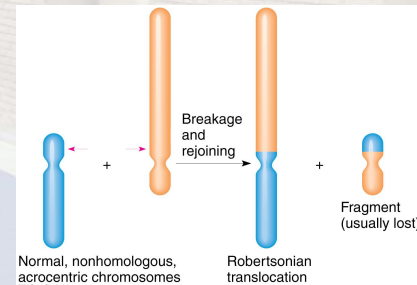
Anomalie cromosomiche

Numeriche

Aneuploidie
Poliploidie

Strutturali

Bilanciate;
Sbilanciate



OBIETTIVO

L'obiettivo dello studio è descrivere da un punto di vista prettamente tecnico le fasi di allestimento di un cariotipo standard in ambito prenatale per evidenziare anomalie cromosomiche.

Condizioni di esecuzione del test :

- Età materna avanzata; genitori portatori di alterazioni cromosomiche bilanciate; precedente figlio affetto da cromosomopatia;
- Malformazioni ecografiche evidenti (> NT), ipoplasia, idrope fetale; poliabortività, ridotta fertilità

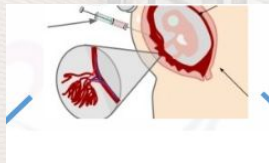
MATERIALI E METODI

1° CASO:

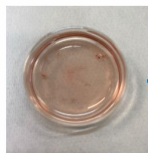
- Gestante di 36anni;
- 13 settimana di gestazione;
- NT= 3,0 mm;
- Ipoplasia nasale

Sospetta
T21 (?)

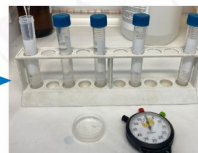
VILLOCENTESI



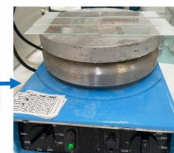
Coltura a breve termine: analisi citotrofoblasto



- Soluzione ipotonica;
- Fissativo (fissativo Carnoy)



- Fase di idratazione campione



- Striscio del materiale dissociato sul vetrino

2° CASO:

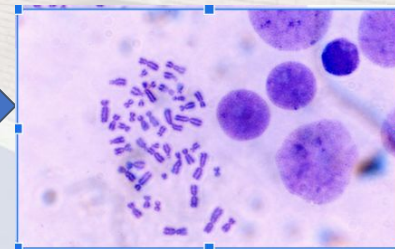
- Gestante 39 anni;
- 16 settimana di gestazione;
- DUO TEST alterato:
 β -HCG \uparrow e un PAPP-A leggermente \downarrow

Sospetta
cromosomopatia(?)

AMNIOCENTESI



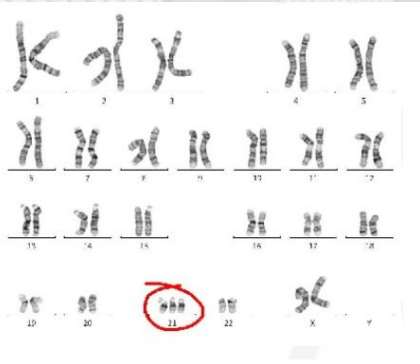
Incubatore



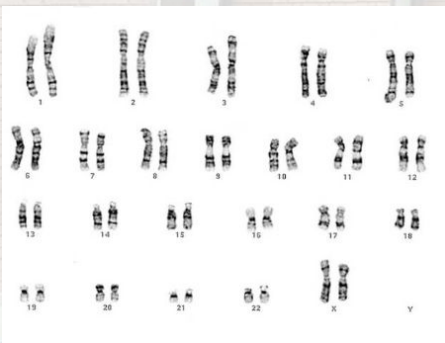
Cromosomi bandeggiati
visti al microscopio ottico

RISULTATI

1° CASO: il cariotipo ha confermato la presenza di Trisomia 21



2° CASO: il cariotipo non ha confermato la positività data dal sospetto diagnostico. Quindi feto normale.



CONCLUSIONI

Il cariotipo è il test diagnostico utilizzato per identificare e/o escludere anomalie cromosomiche in presenza di un sospetto clinico.

Come tutti i test diagnostici presenta dei **limiti**:

- Tempi di attesa dei risultati lunghi;
- Fallimento della coltura cellulare;
- Crescita in coltura di cellule di origine materna;
- Possibili artefatti in vitro;
- Limite di risoluzione: le anomalie al di sotto di 10 Mb non sono evidenziabili e sfuggono all'analisi.



In caso di **necessità** di approfondimento diagnostico, non ci si ferma al solo allestimento del cariotipo standard, ma si prosegue con l'esecuzione di tecniche più risolutive, come FISH o ARRAY-CGH

BIBLIOGRAFIA

- 1)IRCCS Istituto Clinico Humanitas. (2016, August 4). Analisi citogenetica. Humanitas.
- 2)Powell-Hamilton, N. N. (2023, February 1). Panoramica sulle anomalie cromosomiche e genetiche. Manuale MSD, Versione per I Pazienti.
- 3)Biochimica freeBeta-PaPP. (2019, April 3). Translucenza.
- 4)Quimamme, R., & Quimamme, R. (2023). Amniocentesi e villocentesi: quale scegliere? Pro e contro.