

Tecnobios Prenatale annuncia : analisi del cariotipo fetale mediante Array-CGH sul DNA fetale

La recente introduzione sul mercato di nuove piattaforme diagnostiche per eseguire l'analisi arrayCGH sul DNA fetale (microarray) alla risoluzione di 1MB, ha reso possibile, dopo molti anni di sperimentazione parallela tra questa nuova metodica e la citogenetica tradizionale, l'introduzione di questa novità diagnostica nella routine della diagnosi prenatale in sostituzione dello studio dei cromosomi.

Tale metodica, che rivoluziona la diagnosi prenatale, **consente l'analisi del cariotipo fetale IN SOLI TRE GIORNI**, superando tutti i limiti che erano inevitabili con l'analisi classica dei cromosomi, quali:

1. limiti diagnostici dovuti alla scarsa risoluzione dell'esame cromosomico effettuato al microscopio (10-15 Mb),
2. fallimento della coltura cellulare,
3. mancata individuazione immediata di tutte le patologie da microdelezione o microduplicazione, quali ad esempio la Sindrome di Di George, la Sindrome di Prader Willi/Angelmann, la sindrome di Wolf-Hirschorn, per le quali fino ad oggi era necessario eseguire successivamente un test FISH, su specifica indicazione e richiesta.

L'esame può essere eseguito sui villi coriali che sul liquido amniotico e il DNA viene estratto direttamente dalle cellule fetali non coltivate, consentendo di evitare i circa 15 gg necessari per la coltura cellulare. I tempi di attesa sono pertanto ridotti al massimo a tre giorni, con indubbi vantaggi per le pazienti quali la riduzione dell'ansietà della gestante e, in caso di risultato patologico, la gestione immediata di eventuali interventi terapeutici.

Non si deve però confondere il cariotipo molecolare con la QF-PCR, test rapido per l'individuazione delle principali trisomie 13,18 e 21, che viene associato all'esame citogenetico tradizionale. Infatti tale esame è solo preliminare e non può in alcun modo sostituire l'analisi del cariotipo che ad oggi è necessaria per avere una diagnosi certa.

Il cariotipo molecolare è invece un esame altamente attendibile, che ha mostrato, nelle validazioni internazionali eseguite su oltre 15000 casi in cui sono state eseguite le due analisi in parallelo, la perfetta rispondenza dei risultati, con l'individuazione di numerose sindromi da microlterazioni cromosomiche che erano sfuggite all'analisi tradizionale.

L'array CGH non individua alterazioni cromosomiche bilanciate, che non hanno però significato clinico patologico, né i mosaici la cui percentuale della linea minoritaria sia inferiore all'8-10% delle cellule totali, la cui frequenza è estremamente rara e di difficile riscontro anche con l'esame citogenetico.

Presso **Tecnobios Prenatale** è ora possibile eseguire il cariotipo molecolare mediante arrayCGH sul DNA fetale (microarray) per la diagnosi prenatale sia su villi coriali che su liquido amniotico. Questo test innovativo, sicuro, rapido ed affidabile viene proposto sia in sostituzione del cariotipo tradizionale, sia in affiancamento ad esso qualora riscontri ecografici possano far sospettare la presenza di una sindrome con cariotipo fetale normale.

Tecnobios Prenatale mette a disposizione della coppia un consulente specialista in genetica medica in grado di fornire una accurata consulenza genetica nel corso della quale verranno illustrate sia le caratteristiche del test, che l'opportunità o meno di associare ricerche specifiche per malattie monogeniche.

Presso **Tecnobios Prenatale** la prenotazione dell'indagine viene effettuata da personale medico con specializzazione in ostetricia e ginecologia al fine di poter soddisfare già in tale momento le richieste di chiarimenti in merito a questa innovativa tecnica diagnostica prenatale.

Per informazioni e prenotazioni

Telefono 051 241 030

e-mail: segreteria@tecnobiosprenatale.it