

GENOMA: Centro Diagnosi Prenatale

Il **Centro di Diagnosi Prenatale** del Gruppo Genoma è un centro di eccellenza per la diagnosi delle patologie cromosomiche e genetiche del feto, con **oltre 30 anni** di esperienza nel settore. Il laboratorio è in grado di eseguire tutte le analisi oggi effettuabili in epoca prenatale (immunologiche, biochimiche, infettivologiche, citogenetiche e molecolari).

Diagnosi Prenatale Citogenetica

Consiste nell'effettuare nel feto lo studio del cariotipo per la ricerca delle più frequenti anomalie cromosomiche riscontrabili alla nascita, mediante:

- **Cariotipo fetale tradizionale**
- **QF-PCR:** determinazione rapida (**24/48 ore**) delle aneuploidie più comuni (cromosomi **13, 18, 21, X e Y**)
- **Cariotipo molecolare-Array-CGH (2-3 giorni)**

Diagnosi Prenatale Molecolare (analisi del DNA)

Consiste nell'effettuare nel feto, oltre ad uno studio citogenetico, anche:

- la ricerca, mediante analisi del DNA, di mutazioni geniche associate alle malattie genetiche più frequenti, quali:
 - **Fibrosi Cistica;**
 - **Sindrome del Cromosoma X Fragile;**
 - **Sordità Congenita;**
 - **Distrofia Muscolare di Duchenne-Becker;**
 - **e diverse altre malattie genetiche**

- la ricerca mediante analisi del DNA di una specifica malattia genetica familiare;

- la ricerca mediante PCR del genoma di agenti infettivi (es. **CMV, HSV, VZV, Rubeovirus, HIV, Toxoplasma, Parvovirus**).



Genoma s.r.l.

Sede Principale:

Laboratori e Studi Medici

Via Castel Giubileo, 11 - 00138 Roma

Tel. +39 06 8811270 (6 linee)

Fax +39 06 64492025

Sede legale e Studi Medici:

Via Po, 102 - 00198 Roma

Tel. +39 06 85304150 • + 39 06 85358425

Fax. +39 06 85344693

info@laboratoriogenoma.eu

www.laboratoriogenoma.eu

www.diagnosiprenatale.info



L'INNOVAZIONE TECNOLOGICA
IN DIAGNOSI PRENATALE



Il Cariotipo Fetale Molecolare

L'ANALISI APPROFONDATA
DI **TUTTI** I CROMOSOMI
E DI **100 PATOLOGIE**
IN SOLI **3 GIORNI**

Il Cariotipo Tradizionale

L'obiettivo principale in diagnosi prenatale è rappresentato dallo studio del corredo cromosomico fetale (anche detta mappa cromosomica) mediante l'analisi del **cariotipo tradizionale**, al fine di evidenziare la presenza di eventuali anomalie cromosomiche, sia numeriche (es. trisomie), che strutturali (es. delezioni o duplicazioni).

L'approccio tradizionale comporta la coltura delle cellule fetali e la determinazione del cariotipo tramite l'analisi al microscopio dei cromosomi. Tale esame è caratterizzato da difficoltà tecniche e limiti diagnostici:

TEMPI LUNGI DI ATTESA PER I RISULTATI

Le colture cellulari impongono **lunghi tempi di attesa (15-20 giorni)**, necessari per lo sviluppo delle colonie di cellule fetali.

Sebbene il nostro Centro offra la possibilità di ottenere una risposta rapida (24/48 ore) dalle aneuploidie cromosomiche più comuni (cromosomi **13, 18, 21, X e Y**), mediante la tecnica **QF-PCR**, i relativi risultati sono solo **parziali** e comunque necessitano di una conferma dal cariotipo.

RISCHIO DI INSUCCESSO DELLA COLTURA

Le colture cellulari presentano un rischio di **mancata crescita della coltura cellulare (0.2 – 1%)**, con conseguente necessità di ripetizione del prelievo al fine di allestire nuove colture cellulari.

LIMITI DI ACCURATEZZA DELL'ESAME

Il cariotipo tradizionale, pur mettendo in evidenza le principali anomalie cromosomiche (es. la trisomia 21, o Sindrome di Down, le trisomie 18 e 13, la monosomia X, o Sindrome di Turner), presenta tuttavia dei **limiti di accuratezza**. Con tale esame, infatti, si indaga essenzialmente su quelle forme patologiche che interessano il numero e l'aspetto grossolano dei cromosomi. Nulla si potrà sapere su un elevato numero (sebbene rare) di piccole alterazioni dei cromosomi (microdelezioni o microduplicazioni), che il più delle volte sfuggono alla diagnosi.

Il Cariotipo Molecolare (Array-CGH)

Grazie ai recenti progressi della citogenetica molecolare è adesso possibile esaminare i cromosomi fetali in maniera più approfondita ed accurata, utilizzando il cosiddetto **Cariotipo Molecolare**, procedura diagnostica che impiega una tecnica molecolare innovativa conosciuta come **Array-CGH**.

RISULTATI IN SOLI 3 GIORNI

Impiegando una tecnica molecolare, che non necessita di coltura cellulare, con il Cariotipo Molecolare è possibile ottenere un'analisi cromosomica approfondita in soli **2-3 giorni**, a differenza dei 15-20 giorni necessari con la tecnica tradizionale, riducendo al minimo i tempi di attesa dei risultati.

Un vantaggio non trascurabile che permette di:

- Escludere una patologia cromosomica entro pochi giorni dal prelievo;
- Ridurre l'ansietà della gestante;
- Concordare con il proprio medico, in largo anticipo, un' eventuale intervento terapeutico, in caso di risultato patologico.

ESAME APPROFONDITO DEI CROMOSOMI

Rispetto all'esame del cariotipo tradizionale, l'analisi molecolare dei cromosomi ha una risoluzione molto più elevata (~**100 volte**). Ciò consente di identificare anche patologie derivanti da alterazioni cromosomiche submicroscopiche, **non evidenziabili** con il cariotipo tradizionale, aumentando sensibilmente l'**accuratezza** dell'esame.

Il cariotipo molecolare, infatti, consente di studiare un gruppo di **100 patologie** causate da **microdelezione / microduplicazione cromosomica** e di oltre **150 geni**.

RISULTATO ASSICURATO

Trattandosi di una metodica molecolare di analisi del DNA non è soggetta al rischio della mancata crescita della coltura cellulare e, di conseguenza, di ripetizione del prelievo, garantendo un risultato in quasi il **100%** dei casi.

I vantaggi del Cariotipo Molecolare:

- Risultati su eventuali aneuploidie a carico di tutti i cromosomi entro **2-3 giorni**;
- Ridotta ansietà materna;
- Possibilità di intervento terapeutico immediato in caso di risultato patologico;
- **Si sostituisce alla QF-PCR**, tecnica limitata allo screening di soli 5 cromosomi;
- Risoluzione **100 volte** più elevata;
- Screening di **100 sindromi cromosomiche da microdelezione / duplicazione** e di oltre **150 geni**.
- Tecnica completamente automatizzata;
- Ridotto rischio di errore;
- Non necessita di coltura cellulare;
- Nessun rischio di insuccesso della coltura, garantendo un risultato in quasi il **100%** dei casi.
- Ideale per **approfondimenti diagnostici**, ad integrazione dell'analisi citogenetica prenatale;
- Particolarmente indicato nei casi di:
 - **difetti dello sviluppo (ridotto accrescimento e/o della struttura fetale** evidenziati tramite ecografia, ma con cariotipo tradizionale normale;
 - **feto con anomalie cromosomiche** individuate attraverso l'analisi citogenetica tradizionale quali:
 - riarrangiamenti sbilanciati;
 - riarrangiamenti *de novo* apparentemente bilanciati;
 - markers cromosomici.

I **limiti** di tale tecnica, in ambito prenatale, sono rappresentati dall'impossibilità di identificare riarrangiamenti cromosomici bilanciati (non patologici) e i mosaicismi con una linea cellulare scarsamente rappresentata (inferiore al 10%).

