

Recenti indicazioni alla determinazione del cariotipo fetale mediante tecnica molecolare Array-CGH

Sono di recente pubblicazione ⁽²¹⁾ le indicazioni alla determinazione del cariotipo fetale da liquido amniotico o villo coriale effettuata mediante tecnica Array-CGH (cariotipo molecolare).

L'esame del **Cariotipo Molecolare Fetale** è un'innovazione tecnologica introdotta recentemente in diagnosi prenatale in sostituzione del cariotipo tradizionale (coltura delle cellule fetali ed analisi al microscopio dei cromosomi).

Il Cariotipo Molecolare Fetale impiega una tecnica molecolare di analisi del DNA su *microarray*, conosciuta come **array-CGH**, che consente di superare le difficoltà tecniche e limiti diagnostici del cariotipo tradizionale, permettendo di esaminare in tempi brevissimi (72 ore) tutti i cromosomi, in maniera più approfondita ed accurata. Rispetto all'esame del cariotipo tradizionale, l'analisi molecolare dei cromosomi ha una **risoluzione molto più elevata (~100 volte)**.

Il Cariotipo Molecolare Fetale **differisce** sostanzialmente dalla risposta rapida (24/48 ore) delle aneuploidie cromosomiche più comuni mediante la tecnica molecolare **QF-PCR**. Tale tecnica, infatti, è solo un esame preliminare del cariotipo tradizionale che produce risultati parziali (limitati ai cromosomi 13, 18, 21, X e Y) che comunque necessitano sempre di una conferma dal cariotipo.

Esiste un'ampia evidenza scientifica in letteratura ⁽¹⁻²¹⁾ che dimostra un **maggiore detection rate** con l'uso del cariotipo molecolare in diagnosi prenatale, rispetto al cariotipo classico, e come vi sia la necessità, ormai **imprescindibile**, di proporre test prenatali la cui risoluzione sia maggiore di quella ottenibile con tecniche di citogenetica classica.

Il recente *Committee Opinion* dell'**American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG)** e della **Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM)** ⁽²¹⁾, relative all'uso del **cariotipo molecolare (Array-CGH) in diagnosi prenatale**, ha introdotto delle importanti novità che hanno modificato radicalmente la *routine* diagnostica prenatale. Di seguito si riportano i punti salienti:

- 1) Nei casi di gravidanze con **anomalie fatali** riscontrate all'ecografia, è raccomandato l'uso il cariotipo molecolare come **test di primo livello** (cioè è raccomandato il suo impiego diretto), in sostituzione del cariotipo tradizionale;
- 2) Il cariotipo molecolare può essere utilizzato anche nei casi in cui non vengano riscontrate anomalie fatali all'ecografia, e cioè anche in **gravidanze a basso rischio**;

3) Anche nelle gravidanze a basso rischio, il cariotipo molecolare può essere effettuato in alternativa al cariotipo classico, cioè se si esegue il cariotipo molecolare **non è necessario** effettuare anche il cariotipo tradizionale;

4) L'uso del cariotipo molecolare non deve essere limitato alle gravidanze con indicazione di età materna avanzata (≥ 35 anni), bensì può essere **proposto a tutti i pazienti che si sottopongono a diagnosi prenatale invasiva**, poiché le anomalie cromosomiche riscontrabili con questo esame non sono necessariamente associate all'aumento dell'età della paziente.

Il nostro personale medico resta a Vostra disposizione per ogni eventuale chiarimento e a tal fine la nostra struttura mette a disposizione un servizio di colloquio telefonico cui si accede mediante appuntamento chiamando il call center 051/241030

Dr. Daniele Barnabè
Specialista in Ostetricia e Ginecologia
Direttore Sanitario e RGQ S.I.S.Me.R Bologna
Unità Operativa di Medicina Prenatale "Tecnobios Prenatale"
Servizio di Medicina Prenatale certificato UNI EN ISO 9001-2008
Certificato n° 1298/6 Accredia - Certiquality Milano

Segreteria TECNOBIOS PRENATALE
Via Mazzini 12
40138 BOLOGNA
Telefono + 39 051 241 030
Telefax +39 051 302933
E-mail: segreteria@tecnobiosprenatale.it