

## SCHEDA INFORMATIVA CARIOTIPO SU SANGUE PERIFERICO

L'indagine citogenetica consiste nell'analisi dei cromosomi di un individuo. Viene effettuata esaminando cellule vitali in proliferazione, in un particolare stadio della divisione cellulare (metafase). Viene eseguita per definire il cariotipo (mappa cromosomica) con lo scopo di identificare eventuali anomalie cromosomiche di numero e/o di struttura visualizzabili con le tecniche di bandeggio cromosomico di dimensioni uguali o superiori alle 10 Mb. Lo studio del cariotipo può essere eseguito in epoca postnatale, per la conferma diagnostica in casi di sospetta patologia cromosomica o per lo screening di portatori di aberrazioni strutturali costituzionali, correlate al rischio riproduttivo.

- L'analisi viene eseguita su un campione di sangue venoso periferico in **due provette di Litio-Eparina** e prevede:
  - Compilazione accurata del CONSENSO INFORMATO;
  - L'allestimento di due colture cellulari e dei rispettivi preparati cromosomici, uso di tecniche di colorazione differenziale, studio al microscopio ed elaborazione mediante software dedicati.

### ➤ **Refertazione**

La refertazione è prevista entro 15 giorni lavorativi. In casi di urgenza vengono presi accordi specifici. I criteri utilizzati per l'indagine citogenetica sono quelli raccomandati dalle linee guida/raccomandazioni vigenti della Società Italiana di Genetica Umana.

La refertazione viene effettuata secondo le versioni vigenti delle linee guida SIGU e ISCN. È possibile scaricare il referto collegandosi al sito [www.lirspa.com](http://www.lirspa.com) e accedendo all'*area Referti* con le credenziali ricevute via sms/e-mail.

### ➤ **Limiti dell'indagine**

- Dall'esecuzione del test da lei richiesto potrebbero essere ottenuti risultati inattesi (tra cui anomalie acquisite, informazioni su rapporti di consanguineità o di rischio riproduttivo) che le saranno comunicati nel rispetto della sua dichiarazione di volontà di conoscere o meno tali eventi;
- In rari casi non è possibile determinare il cariotipo a causa di una ridotta crescita cellulare, a volte anche dipendente da trattamenti farmacologici in corso o pregressi. In tali casi è necessario ripetere il prelievo;
- Il test non rileva anomalie cromosomiche inferiori alle 10 Mb e non fornisce informazioni su singoli geni.

### ➤ **Esecuzione di ulteriori indagini di approfondimento**

- In alcuni casi, per una corretta/completa valutazione è necessario ricorrere ad ulteriori indagini di approfondimento;
- Il risultato dell'analisi genetica può condurre a consigliare analisi genetica a consanguinei e partner;
- Quando siano coinvolti più familiari, se i legami di parentela di coloro che si sottopongono al test sono diversi da quanto dichiarato, il test può identificare tale situazione (ad esempio quando il padre anagrafico non sia quello biologico);
- In alcuni casi non è possibile ottenere la risoluzione raccomandata dalle Linee Guida/Raccomandazioni SIGU per problematiche di qualità/stabilità del campione e/o problematiche tecniche; qualora ciò si verifici, è indicata consulenza con il medico inviante per valutare l'eventuale necessità di ripetizione dell'esame.

### ➤ **Conservazione del materiale biologico**

Dopo l'esecuzione del test i suoi campioni biologici verranno conservati, presso il Laboratorio secondo le seguenti modalità: i campioni biologici utilizzati per test genetici effettuati in epoca post natale verranno conservati fino a completamento dell'analisi e successivamente eliminati, possono fare eccezione campioni di interesse scientifico che, in caso di autorizzazione o anonimizzazione, possono venir conservati fino ad un massimo di 10 anni; i vetrini utilizzati per le indagini citogenetiche verranno conservati per 10 anni a partire dall'anno solare successivo alla data di arrivo del campione.

***I risultati dell'analisi vanno valutati dal medico inviante in sede di consulenza genetica, contestualmente ai dati clinico-anamnestici del paziente.***