



Modulo di Unità Operativa	MU/BR/GB 301555 039 Rev. 1 del 20/11/2024 Pagina 1 di 1
DAI Patologia e Diagnostica --- Dipartimento dei Servizi di Laboratorio UOC Laboratorio Analisi	
INFORMATIVA ALLA DIAGNOSI RAPIDA DELLE ANEUPLOIDIE	

INFORMATIVA ALLA DIAGNOSI RAPIDA DELLE ANEUPLOIDIE ASSOCIATE AI CROMOSOMI: 21, 18, 13, X, Y.

Descrizione della tecnica per la diagnosi rapida delle principali aneuploidie

La QF-PCR (Quantitative Fluorescent-Polymerase Chain Reaction) è un test rapido (2-3 giorni lavorativi) eseguito su DNA estratto da liquido amniotico (cellule di amniociti, e quindi DNA fetale) o su DNA estratto da sangue periferico, per la diagnosi prenatale/conferma post-natale delle più frequenti anomalie cromosomiche. In particolare si possono identificare le trisomie del cromosoma 21 (sindrome di Down), del cromosoma 18 (sindrome di Edwards), del cromosoma 13 (sindrome di Patau) e le anomalie numeriche dei cromosomi sessuali X e Y quali: la monosomia del cromosoma X (sindrome di Turner), i casi con 47,XXY (sindrome di Klinefelter), 47,XXX e 47,XYY.

Le alterazioni elencate rappresentano circa il 90% di tutte le anomalie cromosomiche alla nascita.

Limiti della tecnica

- È possibile che il test non dia un risultato informativo per uno dei cromosomi analizzati a causa di problemi tecnici (assenza di informatività dei marcatori di DNA utilizzati)
- Il test può risultare dubbio o non eseguibile in caso di presenza di cellule materne, nel caso in cui il test venga eseguito su DNA estratto da liquido amniotico
- Questo test non permette di identificare frammenti di cromosoma persi o aggiuntivi (es: delezioni, duplicazioni, traslocazioni) oppure una percentuale dei casi di mosaico cromosomico (presenza di due tipi di cellule, normali e alterate)
- Questo test non permette di identificare anomalie cromosomiche a carico di cromosomi non indagati dalla QF-PCR.

N.B. In generale le analisi del DNA non sono esenti da possibilità di errore diagnostico. Tali errori possono essere dovuti a varie cause quali, ad esempio, errori tecnici o situazioni biologiche complesse.

L'attendibilità globale del test è del 99% circa.