



Modulo di Unità Operativa	MU/BR/GB 301555 032 Rev. 7 del 20.11.2024 Pagina 1 di 1
DAI Patologia e Diagnostica --- Dipartimento dei Servizi di Laboratorio UOC Laboratorio Analisi	
Informativa per la diagnosi citogenetica postnatale	

L'indagine citogenetica postnatale ha lo scopo di accertare la presenza di eventuali anomalie cromosomiche di numero e di struttura nel cariotipo umano.

Il cariotipo normale delle cellule umane contiene 46 cromosomi suddivisi in 23 coppie, 22 coppie di autosomi e 1 coppia di cromosomi sessuali (gonosomi). Nel maschio i cromosomi sessuali sono diversi per forma e dimensioni e sono indicati con la formula XY, nella femmina invece sono simili e sono indicati con la formula XX. Un cariotipo femminile normale è descritto come 46,XX, un cariotipo maschile normale come 46,XY.

Note tecniche

La risoluzione minima del bandeggio cromosomico (effettuato di routine in bande G o Q) è normalmente di 400 – 550 bande (ISCN 2020). Tale risoluzione non permette in alcun caso di individuare anomalie strutturali di ridotte dimensioni (microdelezioni o microduplicazioni). Nel referto è indicato il tipo di colorazione Q o G e il numero di bande.

L'analisi citogenetica prevede il conteggio di almeno 16 metafasi e l'analisi dettagliata dei cromosomi di almeno 4 cellule con l'allestimento di almeno 2 cariotipi.

L'indice di fallimento della coltura è del 0.2 – 0.3%. In questi casi l'analisi deve essere ripetuta e i tempi di refertazione devono essere conservati. Il tempo medio di refertazione è di 30 giorni in caso di indicazione clinica per poliabortività o urgenza giustificata, altrimenti di 60 giorni.

L'effettuazione dell'analisi prevede:

- il prelievo di sangue venoso (1 – 2ml)
- la coltura dei linfociti in terreni idonei (72 – 96 ore)
- l'allestimento dei vetrini con metafasi trattate e colorate selettivamente in bande G o Q
- la lettura al microscopio ottico delle metafasi e lo studio del cariotipo.

Nel caso in cui, in seguito a riscontro di specifiche anomalie strutturali, sia necessario eseguire degli approfondimenti, il Laboratorio provvederà ad eseguire tecniche di colorazione diversa dalla routinaria, utilizzando, quando necessario, anche tecniche di analisi genetico-molecolari molto dettagliate.

È possibile che il risultato, richieda, per una più corretta interpretazione, l'estensione dell'esame ai familiari più stretti.

L'eventuale pellet residuo (materiale cellulare fissato) del campione analizzato sarà conservato in