


<p>Sistema Socio Sanitario</p>  <p>Regione Lombardia ASST Valle Olona</p>	<p>MODULO S.C.A. di Anatomia Patologica</p> <p>Informativa per Cariotipo e Indagini FISH in Patologia Ematologica</p>	<p>Cod.: MOD04 PrS08AP</p> <p>Data 20.02.2018 Rev. 1 Pagina 1 di 2</p>
--	---	--

Informativa sulle indagini per Cariotipo e FISH in Patologia Ematologica

Esame del cariotipo (su sangue midollare o periferico)

Viene effettuato allo scopo di identificare la presenza di eventuali anomalie cromosomiche sia numeriche (quali trisomie, monosomie), sia strutturali (traslocazioni, delezioni ed inversioni) che si associano ad una condizione patologica, del sistema emolinfopoietico. Tali anomalie sono presenti soltanto sul tessuto emopoietico e non sugli altri tessuti e quindi non trasmissibili.


Per alcune patologie ematologiche è possibile effettuare indagini genetiche specifiche per riarrangiamenti specifici della patologia in studio. In questo caso si utilizzano, in alternativa o in aggiunta al cariotipo, metodiche di ibridazione in situ fluorescente (FISH).

Tutte le indagini si possono eseguire all'inizio della malattia (nella fase diagnostica) o durante il decorso a fine prognostico o di monitoraggio della terapia.

L'indicazione allo specifico test da effettuare viene fornita dallo specialista che ha in cura il paziente e con cui il laboratorio collabora per la valutazione del risultato.

IL DNA, materiale genetico presente nella cellula, può essere analizzato con varie metodiche. Al momento della divisione, esso si condensa in strutture ordinate, i cromosomi, che sono analizzabili al microscopio. Per la determinazione del cariotipo, le cellule vengono bloccate in un momento particolare della divisione: *la metafase*. In metafase infatti, i cromosomi si presentano come strutture ben definite, facilmente individuabili e riconoscibili al microscopio. Dopo aver bloccato le cellule in metafase i cromosomi vengono colorati con sostanze che si fissano selettivamente a determinate zone cromosomiche, dando luogo ad un caratteristico aspetto a bande (bandeggio).

Il cariotipo umano normale delle cellule somatiche contiene *46 cromosomi*, suddivisi in 23 coppie, 22 *coppie di autosomi* ed *1 coppia di gonosomi*, dai quali dipende la differenziazione del sesso. Nel maschio i 2 gonosomi sono diversi per forma e dimensioni e sono indicati con la formula XY, nella femmina invece sono simili tra loro e sono indicati con la formula XX. Le altre coppie sono numerate in maniera progressiva dall'1 al 22, secondo una convenzione internazionale (International Standing Committee on Human Cytogenetic Nomenclature 2016: ISCN,2016). Ogni coppia è rappresentata da due cromosomi simili (detti omologhi), mentre le varie coppie differiscono tra loro per struttura e grandezza. Il cariotipo, cioè l'assetto cromosomico di un individuo, viene formulato utilizzando la simbologia standardizzata dall'ISCN. La descrizione comprende: il numero dei cromosomi della cellula, la formula dei cromosomi sessuali, ed eventuali anomalie. Un *cariotipo femminile normale* è descritto come *46,XX* e un *cariotipo maschile normale* come *46,XY*. Il referto di citogenetica contiene la descrizione del cariotipo del paziente.

<p>Sistema Socio Sanitario</p>  <p>Regione Lombardia ASST Valle Olona</p>	<p>MODULO S.C.A. di Anatomia Patologica</p> <p>Informativa per Cariotipo e Indagini FISH in Patologia Ematologica</p>	<p>Cod.: MOD04 PrS08AP</p> <p>Data 20.02.2018 Rev. 1 Pagina 2 di 2</p>
--	---	--

Ibridazione in Situ Fluorescente (FISH) (su sangue midollare o periferico)

Si esegue con sonde specifiche per le regioni cromosomiche di interesse su preparati citogenetici, allo scopo di evidenziare aneuploidie o riarrangiamenti specifici della patologia non evidenziabili con le tecniche di citogenetica classiche.

Tipologia del campione e suo trattamento

L'esame del cariotipo viene eseguito a partire da un prelievo di sangue **midollare o periferico** di 4-5 ml da cui vengono allestite 2 colture di sangue. In seguito a determinate procedure di fissaggio e colorazione si ottengono dei preparati che consentono la visualizzazione dei cromosomi al microscopio. I criteri utilizzati per l'indagine citogenetica sono quello raccomandati dalla Società di Genetica Umana. In alcuni casi, per inadeguatezza del campione o insufficiente indice mitotico, si può avere fallimento della coltura. In questi casi lo specialista ematologo valuta l'opportunità di una eventuale ripetizione dell'esame. La possibilità di errore diagnostico è limitata a rari casi di anomalie di piccole dimensioni non individuabili con le tecniche utilizzate. I tempi di refertazione sono di 15 giorni lavorativi circa.

Ibridazione in situ fluorescente (FISH)

Si esegue a partire da un prelievo di sangue midollare o periferico di 4-5 ml da cui viene allestita una coltura. I preparati citogenetici ottenuti vengono sottoposti a una procedura di ibridazione con sonde fluorescenti specifiche per i riarrangiamenti in esame. L'esame viene condotto sulle metafasi o sui nuclei in interfase.

L'analisi al microscopio è eseguita secondo le linee guida della Società di Genetica Umana.

I rari casi di insuccesso sono dovuti ad inadeguatezza del campione.

La possibilità di errore diagnostico è limitata a rari casi di anomalie varianti non riconosciute correttamente dalla sonda utilizzata o a scarsità del campione.

I tempi di refertazione sono previsti entro i 15 giorni lavorativi.

Io sottoscritto

dichiaro di aver letto e compreso le informazioni relative alla procedura diagnostica in oggetto.

Data **Firma (Paziente/Tutore legale/Genitore)**

Firma di chi ha informato il paziente: