

SYNLAB 



**LINEA
CGH-ARRAY
PRENATALE**

Linea CGH-ARRAY

Si stima che il 3% circa dei neonati presenti un difetto dello sviluppo riconoscibile alla nascita o nei primi mesi di vita (cosiddetto rischio generico di popolazione), che può dipendere da cause genetiche (cromosomiche, geniche) o non genetiche (farmaci, infezioni, etc.).

Tra le malattie genetiche comprese nel rischio generico di popolazione, le sindromi da microdelezione o microduplicazione cromosomica costituiscono un gruppo di patologie causate da microsbilanciamenti che coinvolgono regioni genomiche molto piccole (spesso <10 milioni di basi, Mb). Nella maggioranza dei casi si tratta di quadri sindromici associati a importante disabilità, intellettiva e/o comportamentale e/o fisica, che singolarmente sono condizioni rare, ma che nel complesso hanno una frequenza stimata di circa 1:1000-2000 nati. La diagnosi di questi microsbilanciamenti spesso non è possibile mediante l'analisi del cariotipo fetale convenzionale, ma solo attraverso analisi genomiche a più alta risoluzione.

Sono oggi disponibili tecniche molecolari Array-CGH (o CGH-Array), che tramite una scansione ad elevata risoluzione di tutto il genoma consentono di evidenziare microdelezioni / microduplicazioni di porzioni di DNA. Questi test non sostituiscono l'indagine citogenetica mediante cariotipo, ma la completano e forniscono informazioni aggiuntive per determinare la presenza di patologie nel nascituro.

Synlab propone 2 nuovi test basati su tecnologia CGH Array, interamente eseguiti all'interno del Laboratorio di Genetica e Biologia Molecolare di Castenedolo:

✓ **EASYCHIP ARRAY-CGH PRENATALE**
(cod. 2074)

✓ **ARRAY CGH PRENATALE 60k PER ANOMALIE ECOGRAFICHE** (cod. 2045)

Il laboratorio di Genetica di SYNLAB Italia è certificato SIGUCERT, partecipa a verifiche esterne di qualità e i criteri utilizzati per l'indagine CGH Array sono quelli raccomandati dalle linee guida della Società Italiana di Genetica Umana.

Array CGH Prenatale 60Kb per anomalie ecografiche

Array CGH Prenatale 60Kb per anomalie ecografiche è il test dedicato alle gravidanze a rischio. Le società scientifiche sia di ostetricia e ginecologia (SIEOG) che di genetica umana (SIGU) raccomandano Array CGH per la determinazione di microsbilanciamenti, nel caso di anomalie ecografiche fetali, o di anomalie cromosomiche identificate mediante l'analisi cromosomica tradizionale o di storia familiare positiva. E' stato infatti dimostrato che la tecnica Array-CGH permette di individuare anomalie genomiche nel 7% dei feti che presentano anomalie ecografiche.

Materiale:

Liquido amniotico (10ml) – Villi coriali (10mg) + tampone buccale materno (per verificare la presenza di inquinamento materno nel campione fetale).

Si raccomanda l'invio contestuale di sangue periferico in EDTA della madre e del padre per permettere una analisi urgente dei genitori qualora venisse riscontrata una anomalia nel DNA del feto.

Codice esame: 2045

Easychip Array-CGH prenatale

EASYCHIP ARRAY-CGH PRENATALE è il test dedicato allo screening in assenza di indicazioni cliniche specifiche. EasyChip Array-CGH è un test sviluppato nell'ambito di un progetto multicentrico specificamente per la diagnosi prenatale di microdelezioni/microduplicazioni in gravidanze a basso rischio, in assenza di anomalie ecografiche, oppure di storia familiare positiva. La piattaforma permette di identificare sindromi congenite di rilevanza clinica per lo sviluppo del neonato. Inoltre, il test permette di diagnosticare sbilanciamenti a significato clinico certo delle regioni subtelomeriche e delezioni e duplicazioni lungo l'intero genoma, di grandezza >2,5-3 Mb, integrando e supportando l'analisi cromosomica convenzionale. EasyChip array-CGH permette dunque di ottenere informazioni utili a proposito della prognosi fetale, minimizzando il rischio di riscontrare alterazioni genomiche dal significato clinico non chiaro e quindi difficili da interpretare.

Materiale:

Liquido amniotico (10ml) – Villi coriali (10mg) + tampone buccale materno (per verificare la presenza di inquinamento materno nel campione fetale)

Codice esame:2074



Regioni analizzate associate a Sindromi da microdelezione/microduplicazione:

	Sindrome:
4p16.3 deletion syndrome	Sindrome di Wolf-Hirschhorn
5p deletion syndrome	Sindrome di Cri du chat
5q35 deletion syndrome	Sindrome di Sotos
7q11.23 deletion syndrome	Sindrome di Williams-Beuren
8q24.1 deletion syndrome	Sindrome di Langer-Giedion
9q34.3 deletion syndrome	Sindrome di Kleefstra
10p14p13 deletion syndrome	Sindrome di DiGeorge di tipo 2
11p13 deletion syndrome	Sindrome WAGR
11p11.2 deletion syndrome	Sindrome di Potocki-Shaffer
11q deletion syndrome	Sindrome di Jacobsen
15q11q13 deletion syndrome	Sindrome di Prader-Willi
15q11q13 deletion syndrome	Sindrome di Angelman
16p deletion syndrome	Sindrome ATR-16
17p13.3 deletion syndrome	Sindrome di Miller dieker
17p11.2 deletion syndrome	Sindrome di Smith-Magenis
17p11.2 duplication syndrome	Sindrome di Potocki Lupski
17q21.31 deletion syndrome	Sindrome di Koolen-De Vries
Down Syndrome critical region (21q22.12q22.2)	Down Syndrome critical region
22 partial tetrasomy	Sindrome "cat eye"
22q11.2 deletion syndrome	Sindrome di Di George

Altre Regioni analizzate associate a Sindromi da microdelezione/microduplicazione:

1p36 deletion syndrome	14q12 microdeletion syndrome
1q41q42 microdeletion syndrome	15q24 deletion/duplication syndrome
2p15-16.1 microdeletion syndrome	16q24.1 microdeletion syndrome
2q23.1 microdeletion syndrome	17q11.2deletion/duplication syndrome
2q33.1 deletion syndrome	17q23.1-q23.2 deletion syndrome
2q37 deletion syndrome	19q13.11 deletion syndrome
3pter-p25 deletion syndrome	22q11.2 duplication syndrome
3q29 deletion/duplication syndrome	22q11.2 distal deletion syndrome
4q21 deletion syndrome	Xp11.3 deletion syndrome
5q14.3 deletion syndrome	Xp11.22 microduplication syndrome
6q13-q14 deletion syndrome	Xq12 deletion/duplication (Sindrome OPHN1)
7q11.23 duplication	Xq22.3 deletion syndrome (Complesso AMME)
8p23.1 deletion syndrome	Xq28 duplication syndrome
8q21.11 Microdeletion Syndrome	



Un grande network
al servizio della vostra salute

www.synlab.it

Direttore medico: Dr. Luca Germagnoli

Si declina qualsiasi responsabilità per l'attualità, correttezza, completezza o qualità delle informazioni riportate in questa brochure. Copyright 2019 SYNLAB Italia.