

INFORMATIVA per ANALISI ibridazione in situ fluorescente (FISH)**Sezione di Citogenetica**

Modulo MSQ 5.3 Rev.9 del 01-02-2021

Definizione e scopo dell'analisi FISH

L'ibridazione in situ fluorescente (FISH) è una tecnica di citogenetica molecolare basata sul riconoscimento di specifiche regioni cromosomiche da parte di sonde di DNA specifiche marcate con fluorocromi. Tali regioni cromosomiche possono essere sequenze uniche associate a sindromi da microdelezione o microduplicazione, sequenze specifiche per l'intero cromosoma, il centromero o le regioni subtelomeriche.

La FISH, pertanto, permette di identificare riarrangiamenti cromosomici submicroscopici, non visibili con le normali tecniche di citogenetica. Questa tecnica non viene applicata di routine nell'analisi del cariotipo, ma solo in casi selezionati, in base a specifici sospetti diagnostici o per la caratterizzazione di anomalie cromosomiche.

Indicazioni e metodica dell'analisi FISH

La FISH su metafasi è usata per identificare: cromosomi marcatori sovranumerari, materiale addizionale di origine sconosciuta presente su un cromosoma, riarrangiamenti cromosomici (incluse traslocazioni criptiche), anche in coppie con poliabortività, microdelezioni/microduplicazioni di specifiche regioni cromosomiche associate a quadri sindromici noti, mosaicismi. La FISH su nuclei interfascici viene usata per identificare duplicazioni quando vi sia sospetto di una patologia da microduplicazione o per analizzare un maggior numero di cellule nella definizione di una condizione di mosaicismo.

L'analisi FISH prevede l'allestimento di colture cellulari e dei preparati cromosomici, l'invecchiamento del vetrino, l'ibridazione con sonde specifiche, l'acquisizione delle immagini al microscopio, l'analisi delle immagini e l'elaborazione digitale.

Possibili risultati e limiti del test

- FISH normale: presenza di un normale pattern d'ibridazione.
- FISH anomala: presenza un pattern di segnali anomalo per numero o localizzazione dei segnali. In questi casi ed in altre situazioni particolari, viene indicata la necessità di una consulenza genetica ed eventuale estensione dell'analisi ai parenti di primo grado o ad altri tessuti cellulari.
- L'impossibilità di pervenire ad una diagnosi può verificarsi in rarissimi casi per diversi motivi generalmente correlati alla qualità dei preparati cromosomici ed a cross-ibridazioni.
- L'analisi FISH non permette di individuare anomalie dei segmenti cromosomici non indagati dalle sonde utilizzate.

Modalità e tempi di refertazione

- L'indagine viene eseguita in accordo con le linee guida della Società Italiana di Genetica Umana e dell'European Cytogeneticists Association.
- L'anamnesi familiare fornita al laboratorio deve essere accurata e completa per una appropriata scelta delle tecniche di analisi più idonee e una corretta interpretazione dei risultati.
- I tempi di refertazione massimi in accordo con il D.g.r. 4 dicembre 2017 -n. X/7466 di regione Lombardia sono previsti entro 4 (prenatale)/ 12 (postnatale) /28 (tutti telomeri) giorni lavorativi dalla data dell'arrivo del campione in laboratorio; tuttavia, non è possibile escludere l'eventualità che il tempo di refertazione aumenti per motivi tecnici e/o approfondimenti diagnostici aggiuntivi.

In caso di ulteriori delucidazioni contattare il Laboratorio.

Luogo e data

Firma dell'interessato.....