

INFORMATIVA per ANALISI PCR Quantitativa Fluorescente (QF-PCR) su Liquido Amniotico
Sezione di Citogenetica

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

Definizione e scopo dell'analisi

La QF-PCR (Quantitative Fluorescent Polymerase Chain Reaction) è una tecnica molecolare che consente di identificare rapidamente le più comuni aneuploidie cromosomiche.

Indicazioni e metodica dell'analisi

La QF-PCR su DNA fetale estratto da liquido amniotico permette di riconoscere trisomie e/o monosomie complete relativamente ai soli cromosomi indagati: 13, 18, 21, X e Y. Non può essere eseguita nel caso in cui il campione di liquido amniotico risulti contaminato da sangue materno (anche in tracce) o tinto da meconio.

La tecnica consiste nell'amplificazione e successiva rilevazione di sequenze ripetute cromosoma-specifiche, microsatelliti, con primer marcati con fluorocromi. La QF-PCR fornisce informazioni limitate ai soli loci dei microsatelliti utilizzati e pertanto non sostituisce l'analisi del cariotipo.

Possibili risultati e limiti del test

- QF-PCR normale/disomico: per ciascun cromosoma indagato sono presenti almeno 2 microsatelliti informativi con un pattern biallelico, pertanto non sono presenti anomalie numeriche.
- QF-PCR con risultato aneuploide (trisomico o monosomico) o triploide presenza un pattern anomalo per i microsatelliti informativi indagati, pertanto presenza di un'anomalia cromosomica numerica.
- Non è sostitutiva dell'analisi cromosomica convenzionale.
- Non identifica con certezza trisomie o monosomie parziali dei cromosomi analizzati, non riconoscere la presenza di mosaicismi cromosomici.
- Non riconosce: alterazioni cromosomiche strutturali (delezioni, traslocazioni, inversioni), la presenza di cromosomi marcatori soprannumerari, trisomie o monosomie coinvolgenti cromosomi non indagati.
- Potrebbe fallire se l'epoca gestazionale è al di sotto della 16° settimana di gestazione, a causa dell'esiguo materiale utile all'analisi (bassa cellularità).

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 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.
- Dopo un anno dalla data di accettazione il campione biologico conservato (DNA fetale) verrà smaltito, salva diversa disposizione espressa nel consenso informato.

In caso di ulteriori delucidazioni contattare il Laboratorio.

Luogo e data

Firma dell'interessato.....