

Analisi pre-natale delle aneuploidie dei cromosomi 13, 18, 21, X e Y

La QF-PCR (Quantitative Fluorescent Polymerase Chain Reaction) è entrata nei protocolli diagnostici per il monitoraggio di gravidanze a rischio legate a patologie cromosomiche. La tecnica consente di ottenere un risultato diagnostico sensibile e rapido per le più frequenti aneuploidie fetali responsabili delle più comuni patologie neonatali.

La QF-PCR viene eseguita generalmente su cellule fetali ottenute da liquido amniotico, ma può essere effettuata anche su villi coriali, campioni di sangue o cute fetale.

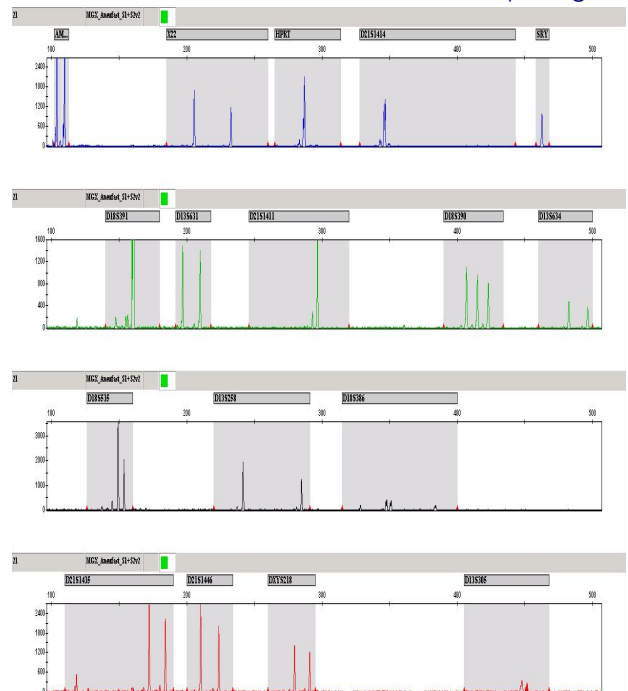
Dal momento del prelievo, **la risposta si ottiene entro 24-48 ore**. Vengono rilevate le principali trisomie (la trisomia 21 associata a Sindrome di Down, la trisomia 13 associata a Sindrome di Patau, la trisomia 18 associata a Sindrome di Edwards) e aneuploidie dei cromosomi sessuali (X, Y).

La rapidità di esecuzione dell'indagine è consentita dalla possibilità di analizzare direttamente il DNA fetale delle cellule **già presenti nel prelievo** senza bisogno di allestire colture in vitro che richiedono tempi lunghi e procedure laboriose.

Limitazioni della tecnologia sono le condizioni di mosaicismo, soprattutto quelle con percentuali di cellule anomale inferiori al 15% e l'impossibilità di rilevare tutte le patologie cromosomiche rare dovute a riarrangiamenti strutturali o numerici di cromosomi non compresi tra quelli in esame.

La qf-pcr non può quindi considerarsi un'alternativa all'indagine citogenetica tradizionale, ma una tecnica che di supporto che fornisce in modo rapido elementi di valutazione diagnostica con risultati affidabili.

Sono molti i laboratori che propongono questa tecnica in diversi Paesi con risultati ormai consolidati da casistiche di migliaia di campioni.



INDICAZIONI TEST Pre-natale, consigliato in caso di sospetta alterazione cromosomica.

METODO ANALITICO Analisi delle aneuploidie dei cromosomi 13, 18, 21, e i sessuali mediante QF-PCR.

CAMPIONE RICHIESTO Liquido amniotico o villi coriali.

Bibliografia

- Cirigliano V, Voglino G, Marongiu A, Cañadas P, Ordoñez E, Lloveras E, Plaja A, Fuster C, Adinolfi M. Rapid prenatal diagnosis by QF-PCR: evaluation of 30,000 consecutive clinical samples and future applications. *Ann N Y Acad Sci.* 2006 Sep;1075:288-98..
- Cirigliano V, Voglino G, Adinolfi M. Non-invasive screening and rapid QF-PCR assay can greatly reduce the need for conventional cytogenetic analyses in prenatal diagnosis. *Reprod Biomed Online.* 2005 Dec;11(6):671-3..
- Cirigliano V, Voglino G, Cañadas MP, Marongiu A, Ejarque M, Ordoñez E, Plaja A, Massobrio M, Todros T, Fuster C, Campogrande M, Egozcue J, Adinolfi M. Rapid prenatal diagnosis of common chromosome aneuploidies by QF-PCR. Assessment on 18,000 consecutive clinical samples. *Mol Hum Reprod.* 2004 Nov;10(11):839-46. Epub 2004 Sep 10
- Cirigliano V, Cañadas P, Plaja A, Ordoñez E, Mediano C, Sánchez A, Farrán I. Rapid prenatal diagnosis of aneuploidies and zygosity in multiple pregnancies by amniocentesis with single insertion of the needle and quantitative fluorescent PCR. *Prenat Diagn.* 2003 Aug;23(8):629-33.