

# 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.

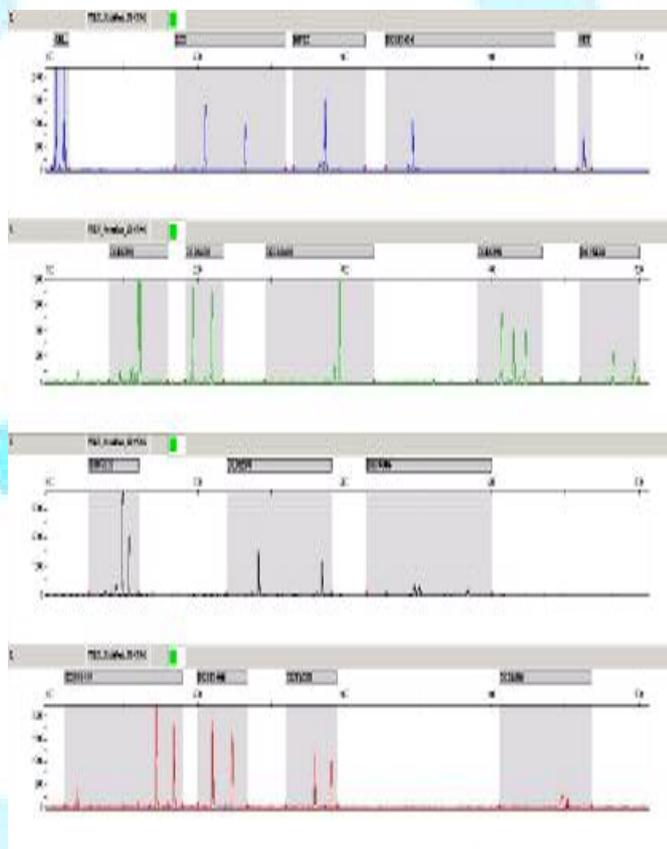
Dal momento del prelievo, **la risposta si ottiene entro 24-48 ore**. Vengono rilevate le principali trisomie (la trisomia 21 associata a Sindrome di Down, la trisomia 13 associata a Sindrome di Patau, la trisomia 18 associata a Sindrome di Edwards) e aneuploidie dei cromosomi sessuali (X, Y).

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 notevole impegno di personale e struttura.

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

- Mazzoli S, Cai T, Addonizio P, Bechi A, Mondaini N, Bartoletti R. Chlamydia trachomatis Infection Is Related to Poor Semen Quality in Young Prostatitis Patients. Eur Urol. 2009 May 27.
- Wilkowska-Trojnieł M, Zrodowska-Stefanow B, Ostaszewska-Puchalska I, Zbucka M, Wołczyński S, Grygoruk C, Kuczyński W, Zrodowski M. Chlamydia trachomatis urogenital infection in women with infertility. Adv Med Sci. 2009 Apr 27:1-4.
- Loens K, Bergs K, Ursi D, Goossens H, Ieven M. Evaluation of NucliSens easyMAG for automated nucleic acid extraction from various clinical specimens. J Clin Microbiol. 2007 Feb;45(2):421-5.
- Mahony JB, Song X, Chong S, Faught M, Salonga T, Kapala J. Evaluation of the NucliSens Basic Kit for detection of Chlamydia trachomatis and Neisseria gonorrhoeae in genital tract specimens using nucleic acid sequence-based amplification of 16S rRNA. J Clin Microbiol. 2001 Apr;39(4):1429-35.