

OGGETTO: Nuova analisi **Cariotipo Molecolare Fetale (24 cromosomi)** – risposta in **3 giorni**

Gentile Collega,

con la presente desideriamo informarti che, dal mese di settembre, è possibile effettuare presso i Laboratori del Gruppo GENOMA l'esame del **Cariotipo Molecolare Fetale**, un'innovazione tecnologica introdotta recentemente in diagnosi prenatale in sostituzione del cariotipo tradizionale, con coltura delle cellule fetali ed analisi al microscopio dei cromosomi.

Tale procedura impiega una tecnica molecolare di analisi del DNA su *microarray*, conosciuta come **array-CGH**, che consente di superare le difficoltà tecniche e limiti diagnostici del cariotipo tradizionale, permettendo di esaminare in tempi brevissimi **TUTTI** i cromosomi, in maniera più approfondita ed accurata.

Il **cariotipo molecolare** può essere eseguito sia su **liquido amniotico** che sui **villi coriali** e, a differenza del cariotipo tradizionale, non necessita di coltura cellulare. Ciò consente di ottenere i risultati dell'esame in soli **2-3 giorni**, a differenza dei 15-20 giorni necessari con la tecnica tradizionale, e quindi di ridurre al minimo i tempi di attesa, con indubbi vantaggi per i pazienti quali la riduzione dell'ansietà della gestante e, in caso di risultato patologico, la gestione immediata di eventuali interventi terapeutici.

Inoltre, rispetto all'esame del cariotipo tradizionale, l'analisi molecolare dei cromosomi ha una **risoluzione molto più elevata (~100 volte)**. Ciò permette di identificare anche patologie derivanti da alterazioni cromosomiche submicroscopiche, non evidenziabili tramite il cariotipo tradizionale, aumentando sensibilmente l'accuratezza dell'esame. Con tale tecnica è possibile studiare anche un gruppo di **100 patologie** causate da microdelezione / microduplicazione cromosomica (es. Sindrome di DiGeorge, la Sindrome di Williams, la Sindrome di Prader-Willi/Angelman) ed oltre **150 geni**.

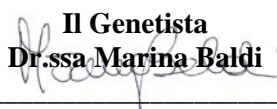
Il Cariotipo Molecolare Fetale differisce sostanzialmente dalla risposta rapida (24/48 ore) delle aneuploidie cromosomiche più comuni mediante la tecnica molecolare **QF-PCR**. Tale tecnica, infatti, offerta dal ns. Centro come **esame preliminare** assieme al cariotipo tradizionale, produce **risultati parziali** (limitati ai cromosomi 13, 18, 21, X e Y) che comunque necessitano sempre di una conferma dal cariotipo.

A tal proposito, desideriamo porre alla tua attenzione il fatto che, talvolta, la tecnica QF-PCR viene erroneamente identificata con il cariotipo molecolare, in quanto denominata "esame preliminare del cariotipo molecolare in 24/48 ore". Ti ribadiamo che il cariotipo molecolare eseguito presso il ns. Centro è un esame **sostitutivo** del cariotipo tradizionale, oltre che della tecnica QF-PCR, e non è un **esame preliminare**. Quindi, quando richiederai l'analisi del Cariotipo Molecolare Fetale, entro 3 giorni lavorativi riceverai la risposta **definitiva** dell'analisi di tutti i cromosomi, e non dovrai attendere né i risultati della QF-PCR né quelli del cariotipo tradizionale, esami che non verranno eseguiti.

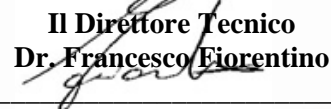
Nel ringraziarti per l'attenzione prestata alla Ns. iniziativa, rimaniamo a tua disposizione per maggiori informazioni o approfondimenti tecnico/scientifici sul cariotipo molecolare fetale. Puoi contattarci telefonando alla segreteria del centro, al nr. **068811270** o al nr. verde **800.501651**. Nei prossimi giorni, il ns. responsabile commerciale, **Antonio Castrucci**, provvederà a contattarti per offrirti le migliori condizioni economiche sull'esame.

Roma li, 04 ottobre 2010

Il Genetista
Dr.ssa Marina Baldi



Il Direttore Tecnico
Dr. Francesco Fiorentino



GENOMA s.r.l.



Sede legale e Studi Medici : 00198 Roma - via Po,102

Tel. : + 390685304150 - +390685358425 Fax : +390685344693

Laboratori e Studi Medici : 00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11

Tel. : + 39068811270 (6 linee PBX) Fax : +390664492025

C.F. e P. Iva : 07363481008 - REA : 1028514 - Iscr. Reg. Impr. 18118/2003

Web : www.laboratorioigenoma.eu E- mail : info@laboratorioigenoma.it