



## NOTE INFORMATIVE SULL'ANALISI DEL CARIOTIPO

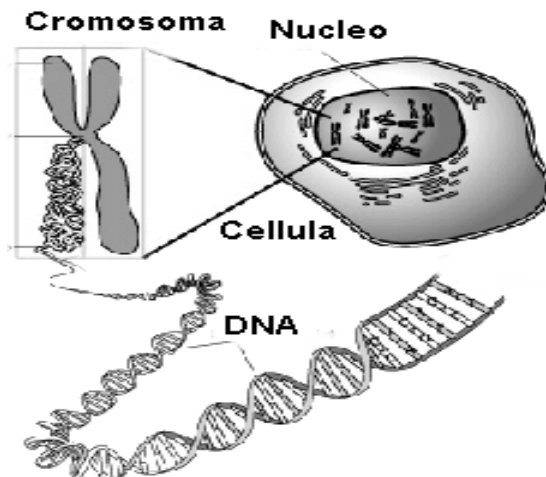
Le seguenti note contengono informazioni per coloro che sono interessati all'esame del cariotipo (o mappa cromosomica) da sangue periferico. Quanto leggerete NON sostituisce la consulenza genetica ma illustra brevemente le caratteristiche peculiari dell'esame.

### COSA SONO I CROMOSOMI?

Il patrimonio genetico è contenuto nei **cromosomi**, strutture filiformi presenti nel nucleo delle cellule, ricevuti in parti uguali dalla madre e dal padre (23+23), attraverso la cellula uovo e lo spermatozoo.

I cromosomi si trovano in tutte le cellule del corpo in un numero fisso. Di regola il numero di cromosomi caratteristico della specie umana è di 46: 44 autosomi e 2 cromosomi sessuali, identici nella femmina (XX) e diversi nel maschio (XY).

Sui cromosomi si trovano in successione lineare i geni (tratti di materiale ereditario: il DNA) che sono l'unità fondamentale dell'informazione genetica.



### COS'E' il CARIOTIPO?

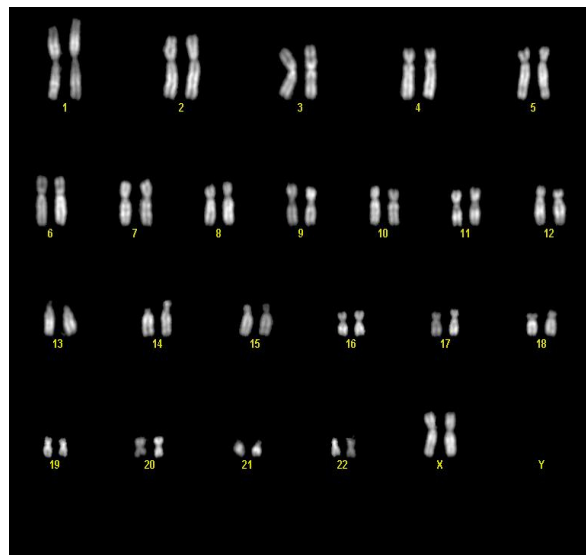
Il **cariotipo** è l'insieme dei cromosomi di un individuo (46 cromosomi). E' possibile, con particolari tecniche, conoscere il numero e la forma dei cromosomi esaminando le cellule del sangue.

I cromosomi sono infatti visibili durante la divisione cellulare e sono facilmente riconoscibili al microscopio ottico come strutture simili a bastoncelli.

Il cariotipo "normale" maschile è 46, XY,

Il cariotipo "normale" femminile è 46,XX.

L'analisi del cariotipo costituisce un'indagine utile per evidenziare anomalie di numero (trisomie, monosomie, cromosomi marcatori) e di struttura (traslocazioni, delezioni, inversioni) dei cromosomi che possono determinare malformazioni, incluso il ritardo mentale, aborti ripetuti o altri tipi di malattie (le malattie cromosomiche).



### QUANDO E' CONSIGLIATA L'ANALISI DEL CARIOTIPO?

L'analisi del cariotipo viene proposta dal medico principalmente in caso di:

- Soggetti con caratteristiche cliniche indicative di una sindrome cromosomica.
- Genitori e familiari (fratelli e sorelle) di soggetti con anomalie cromosomiche.
- Portatori di anomalie congenite, incluso il ritardo mentale
- Coppie con poliabortività
- Copie o singoli soggetti infertili

## **COME SI ESEGUE L'ANALISI**

Per eseguire l'analisi del cariotipo è necessario un prelievo di sangue venoso. Dai globuli bianchi, una delle componenti cellulari del sangue, vengono estratti e allestiti i cromosomi che, posti su un vetrino da microscopio, saranno osservati per verificarne il corretto numero e la corretta struttura.

In caso di diagnosi prenatale, i cromosomi possono essere allestiti dalle cellule fetali prelevate mediante villocentesi o amniocentesi.

NON è necessario il digiuno prima del prelievo

## **QUALI RISULTATI PUO' DARE L'ANALISI:**

Il risultato atteso, cariotipo normale, è:

- 46, XX per un soggetto di sesso femminile,
- 46, XY per un soggetto di sesso maschile

Qualsiasi risultato diverso da quelli sopra riportati, NON è necessariamente causa di malattia, MA deve essere spiegato, per questo l'indicazione alla consulenza genetica sarà segnalata sul referto.

*I tempi di consegna del referto sono di circa 3-4 settimane.*