

## **NOTE INFORMATIVE SUL TEST DI ARRAY-CGH (Cariotipo molecolare)**

*Le seguenti note contengono informazioni per coloro che sono interessati al test molecolare in oggetto.*

*Quanto leggerete NON sostituisce la consulenza genetica, ma illustra brevemente le caratteristiche peculiari dell'esame.*

### **COS'E' IL TEST ARRAY-CGH?**

L'analisi comparativa del genoma umano (Array-CGH) è un esame genetico utilizzato per identificare piccole perdite (**microdelezioni**) o piccole acquisizioni (**microduplicazioni**) di materiale cromosomico.

E' da considerarsi un approfondimento dell'analisi del cariotipo standard, rispetto alla quale presenta maggiore risoluzione: 50-100 kb contro le di 5-10 Mb del cariotipo standard, permette pertanto di evidenziare perdite o acquisizioni di materiale genetico anche piccola entità, non visibili alla citogenetica classica.

Attraverso l'analisi dell'intero genoma, questo test consente di identificare alterazioni, sbilanciate per eccesso o per difetto, che possono essere associate ad una sindrome genetica già nota, o a varianti di nuovo riscontro il cui significato clinico deve essere via via valutato.

### **QUANDO E' CONSIGLIATA L'ANALISI?**

L'analisi mediante Array-CGH è consigliata nei seguenti casi:

- Soggetti con cariotipo standard nella norma (46,XX o 46,XY) che presentano una o più delle seguenti condizioni: ritardo mentale di grado variabile, autismo, epilessia, ipotonia muscolare, malformazioni congenite di varia natura
- Pazienti che presentano segni e sintomi suggestivi di una specifica sindrome da microdelezione o microduplicazione
- Approfondimento diagnostico di anomalie cromosomiche identificate al cariotipo standard: riarrangiamenti cromosomici sbilanciati, marcatori cromosomici soprannumerari (ESACS)

Questo test può essere proposto anche in diagnosi prenatale, in caso di:

- anomalie del cariotipo fetale, in particolare riarrangiamenti cromosomici de novo apparentemente bilanciati, riarrangiamenti cromosomici sbilanciati, marcatori cromosomici soprannumerari (ESAC)
- riscontro di anomalie ecografiche
- presenza di alterazioni del volume del liquido amniotico, poli idramnios o oligo idramnios, di ritardo dell'accrescimento fetale
- presenza di microriarrangiamento strutturale bilanciato nei genitori.

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

Per eseguire il test è necessario un prelievo di sangue venoso, dalle cellule del sangue (globuli bianchi) viene estratto il DNA da analizzare. In caso di diagnosi prenatale, il DNA può essere estratto dalle cellule fetali prelevate mediante villocentesi o amniocentesi.

Il DNA del paziente viene confrontato con un DNA di riferimento per identificare la presenza di variazioni nel numero di cromosomi o di parti di essi.

NON è necessario il digiuno prima del prelievo

## QUALI RISULTATI PUO' DARE?

Il test può dare luogo ai seguenti esiti:

- **Positivo:** presenza di microdelezioni o microduplicazioni associate a una sindrome genetica nota
- **Negativo:** assenza di microdelezioni o microduplicazioni
- **Riscontro di microdelezioni e/o microduplicazioni di significato clinico non ancora noto.** In questo caso può essere utile estendere lo stesso tipo di analisi ai genitori o ad altri familiari di primo grado del paziente (fratelli, figli) per acquisire ulteriori dati.

In considerazione della complessità dei problemi sopra esposti connessi all'esecuzione del test genetico in esame e all'interpretazione dei risultati, in ottemperanza alle linee guida nazionali ed internazionali in materia di test genetici, esso viene offerto nell'ambito di un percorso di consulenza genetica.

*I tempi di consegna del referto sono di circa 4-8 settimane.*