



## Analisi cromosomica: cosa fare e quando richiederla in ambito pediatrico

**Data** 17 ottobre 2006  
**Categoria** pediatria

L'utilità clinica e diagnostica di tecniche di analisi cromosomica in ambito pediatrico.

Una rassegna discute l'utilità clinica e diagnostica di tecniche di analisi cromosomica in ambito pediatrico, e la loro applicabilità in bambini con manifestazioni cliniche indicative di patologia cromosomica, problemi di apprendimento/ritardo mentale, malformazioni congenite. Vengono descritte tre tecniche:

- 1) analisi cromosomica di routine;
- 2) FISH analysis (fluorescent in situ hybridisation analysis);
- 3) array-CGH (Array-Comparative Genomic Hybridisation).

Secondo gli autori la tecnica Array-CGH rivoluzionerà in futuro la diagnostica genetica ma al momento è molto costosa per essere applicata alla routine clinica. Attualmente quindi le metodiche convenzionali +/- FISH restano quelle applicabili. Gli autori suggeriscono di conseguenza un algoritmo per la diagnosi citogenetica in specifici gruppi di bambini così sintetizzato:

Indicazione -> Indagine citogenetica

Problemi di apprendimento ->	Analisi cromosomica routinaria (cariotipo)
Malformazioni multiple ->	Analisi cromosomica routinaria (cariotipo)
Anomalie di sviluppo/crescita prenatale ->	Analisi cromosomica routinaria (cariotipo)
Epilessia severa ->	Analisi cromosomica routinaria (cariotipo)
Storia familiare suggestiva ->	Analisi cromosomica routinaria (cariotipo)
Diagnosi di sindromi specifiche ->	FISH per microdelezioni/duplicazioni

Problemi di apprendimento con cariotipo normale:

+/- malformazioni multiple ->	FISH per riarrangiamenti subtelomerici
+/- dimorfismi cranio-facciali ->	FISH per riarrangiamenti subtelomerici
+/- anomalie dell'accrescimento ->	FISH per riarrangiamenti subtelomerici
+/- storia familiare suggestiva ->	FISH per riarrangiamenti subtelomerici
+/- array-CGH ->	FISH per riarrangiamenti subtelomerici

Problemi di apprendimento ->	Biopsia cutanea per analisi cromosomica
Asimmetria corporea ->	Biopsia cutanea per analisi cromosomica
Anomalie pigmentarie blascoidi ->	Biopsia cutanea per analisi cromosomica
Dimorfismi specifici ->	Biopsia cutanea per analisi cromosomica

Fonte: Arch Dis Child 2005;90:1264-69

Contenuto gentilmente concesso da: <http://www.acp.it/> target="\_parent">Associazione Culturale Pediatri</a> (ACP) - <http://www.csbonlus.org> target="\_parent">Centro per la Salute del Bambino/ONLUS</a> CSB - Servizio di Epidemiologia, Direzione Scientifica,