

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 ->
Malformazioni multiple ->
Analisi cromosomica routinaria (cariotipo)
Anomalie di sviluppo/crescita prenatale -> Analisi cromosomica routinaria (cariotipo)
Epilessia severa ->
Analisi cromosomica routinaria (cariotipo)
Analisi cromosomica routinaria (cariotipo)
Analisi cromosomica routinaria (cariotipo)
FISH per microdelezioni/duplicazioni

Problemi di apprendimento con cariotipo normale:

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

FISH per riarrangiamenti subtelomerici
FISH per riarrangiamenti subtelomerici
FISH per riarrangiamenti subtelomerici

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

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

Contenuto gentilmente concesso da: Associazione Culturale Pediatri (ACP) - Centro per la Salute del Bambino/ONLUS CSB - Servizio di Epidemiologia, Direzione Scientifica, IRCCS Burlo Garofolo, Trieste; tratto da: Newsletter pediatrica. Bollettino bimestrale- Dicembre 2005 - Gennaio 2006, Volume 4, pag. 25.