

## Quali sono i benefici dell'array-CGH?

- Può aiutare voi e il vostro medico a far maggiore attenzione ai problemi clinici legati all'anomalia genetica di vostro figlio in particolare
- Può essere utile per capire cosa poter aspettarsi quando vostro figlio sarà una persona adulta
- Mostra quali geni sono implicati nella delezione o duplicazione di vostro figlio. Se il gene (i geni) fossero associati a dei problemi clinici specifici si potrà pensare se e come trattarli
- Può aiutarvi ad ottenere supporto specialistico per il vostro bambino
- Potete scegliere di fare parte di un gruppo di supporto per incontrare altri genitori che stanno

## Quali sono i limiti dell'array-CGH?

- Alcune alterazioni genetiche o cromosomiche non possono essere identificate con l'array-CGH (per esempio: delle piccolissime anomalie o riarrangiamenti che non si associno né a perdita né a duplicazione del materiale genetico)
- Può essere identificata un'anomalia cromosomica nota come variante del numero di copie (CNV). Quest'anomalia può essere la causa dei problemi di vostro figlio mentre altre CNV sono prive di patogenicità. Queste ultime possono essere presenti anche in persone del tutto sane e normali o al contrario non essere mai state precedentemente identificate. Per capire se la CNV sia una variante causativa anziché una variante comune priva di effetti può essere necessario estendere l'indagine array-CGH ai genitori per interpretare meglio i risultati. Questo può essere discusso con il vostro medico o genetista.
- A volte una CNV può non essere collegata con i problemi di vostro figlio al momento del test, ma potrebbero esserci delle implicazioni nella salute

## Le famiglie dicono....

“ Il nostro genetista ha usato delle metafore per spiegarci cosa fosse l'array-CH, che hanno reso le cose più semplici per noi. Ci disse che prima i risultati erano come una vecchia mappa del Mondo, mentre usare l'array-CGH è come vedere il Mondo attraverso una google map, che ci permette di zoomare e vedere perfino ogni piccola strada, per darci l'idea di quali geni siano duplicati o mancanti.

“ senza l'array-CGH non avremmo saputo cosa avesse mio figlio. Adesso che sappiamo, possiamo guardarr avanti e concentrarci sulle nostre vite.

## Supporto e informazioni



### Rare Chromosome Disorder Support Group

G1 The Stables, Station Road West,  
Oxted, Surrey RH8 9EE, UK  
Tel/Fax: +44(0)1883 723356

[info@rarechromo.org](mailto:info@rarechromo.org) | [www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)



Realizzato con il supporto di  
EuroGentest

Questo opuscolo non sostituisce un consulto medico. Le famiglie dovranno consultare un medico qualificato nella patologia genetica diagnosticata. Le informazioni in questo opuscolo sono le migliori in nostro possesso al momento della pubblicazione. E' stato redatto da Unique e rivisto dalla Dott.ssa Shehla Mohammed e Dott.ssa Caroline Ogilvie, l'ospedale Guy di Londra. Prof. Maj Hulten, specialista nelle patologie della riproduzione Università di Warwick UK 2010, 2011

Tradotto da Michela Orsi  
Copyright © Unique 2011; 2012

Rare Chromosome Disorder Support Group Charity Number 1110661  
Registered in England and Wales Company Number 5460413



# Ibridazione genomica comparativa

[rarechromo.org](http://rarechromo.org)

## Cosa sono i cromosomi?

I cromosomi sono la struttura di ogni cellula del nostro corpo che trasmette le informazioni genetiche (DNA), queste cellule danno le istruzioni al nostro corpo su come svilupparsi e funzionare. Sono suddivise in coppie, una da parte di ognuno dei genitori, e sono numerate da 1 a 22 più o meno dalla più grande alla più piccola. Ogni individuo ha un altro paio di cromosomi chiamati cromosomi sessuali. Le femmine hanno due X (XX), mentre i maschi hanno una X e una Y (XY). Ogni cromosoma ha un braccio corto (p) e uno lungo (q).

## L'analisi dei cromosomi

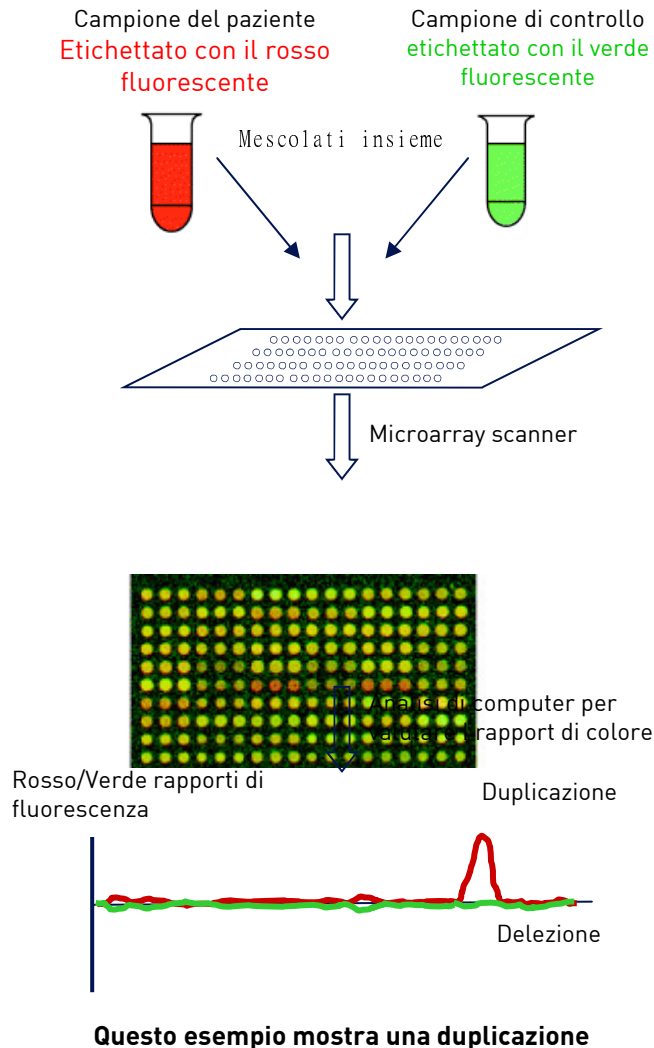
I cromosomi non possono essere visti ad occhio nudo, ma se vengono ingranditi migliaia di volte attraverso un microscopio si può vedere che ognuno è formato da una parte chiara e una scura. Guardando i cromosomi di vostro figlio, è possibile vedere se esiste uno sbilanciamento dei cromosomi (perdita o duplicazione del materiale genetico), o se i cromosomi si sono riarrangiati in qualche maniera. Tuttavia la quantità di materiale genetico duplicato o perso può essere così piccola da non essere visibile al microscopio, pertanto ad un'analisi cromosomica standard potrebbero dirvi che i cromosomi di vostro figlio sono nella norma. Oggi è a disposizione un metodo più sofisticato per l'analisi dei cromosomi chiamato **ibridazione genomica comparativa (array-CGH)**.

## Cos'è l'array-CGH?

L'array-CGH è una tecnologia avanzata che permette di vedere le anomalie cromosomiche anche se molto piccole e non visibili al microscopio che non è in grado di identificare alterazioni cromosomiche di dimensioni minime. Queste piccole alterazioni, chiamate submicroscopiche, perché appunto non possono essere viste al microscopio, possono comunque alterare lo sviluppo. Queste piccole alterazioni vengono chiamate microdelezioni e microduplicazioni.

## I principi dell'array-CGH

Il DNA del paziente e quello di controllo sono etichettati con colori fluorescenti diversi (rosso e verde) ed ibridati al DNA contenuto in un vetrino su cui sono presenti brevi tratti di DNA rappresentativi dell'intero genoma. Ove non ci siano differenze tra il campione del paziente e il DNA di controllo ci sarà un egual numero di rossi e verdi fluorescenti. Per i tratti di genoma in cui ci fosse una duplicazione il



## A cosa servono i campioni nell'array-CGH?

L'array-CGH può essere eseguita su un campione di sangue di un adulto o di un bambino. Può anche, meno frequentemente, essere eseguita su campioni fetali, per esempio il liquido amniotico attraverso l'amniocentesi o la villocentesi.

## Perché viene proposta l'array-CGH ad un bambino?

Il vostro medico o genetista potrebbe considerare l'array-CGH se il vostro bambino ha difficoltà di apprendimento, ritardo motorio, problemi comportamentali o difetti alla nascita o problemi clinici come le convulsioni. Recenti studi hanno dimostrato che il 15% dei bambini con inspiegabili difficoltà di apprendimento o disabilità hanno un'anomalia genetica, che non può essere diagnosticata con l'analisi convenzionale dei cromosomi, ma solo attraverso l'array-CGH.

## Come ci verranno comunicati i risultati?

I risultati vengono comunicati normalmente dal vostro genetista. Sicuramente riceverete anche una lettera. Alternativamente potete ricevere prima una lettera con il risultato dall'istituto che ha eseguito il test con la raccomandazione di

## Quali sono i vantaggi dell'array CGH?

- Tutti i 46 cromosomi vengono esaminati in un unico test
- Tecnica più sofisticata del semplice cariotipo
- Tecnica più sofisticata del semplice cariotipo
- Una diagnosi da array-CGH risparmia vostro figlio da ulteriori test
- Rivela quali geni in particolare hanno una delezione o duplicazione