

# Genetica Medica

## Lotto 3, piano 1

Responsabile  
Alessandra Renieri

Medici  
Francesca Mari, Maria Antonietta Mencarelli,  
Caterina Lo Rizzo, Anna Maria Pinto

Medico Contrattista  
Margherita Baldassarri

Biologi  
Francesca Ariani, Mirella Bruttini, Ilaria Longo,  
Roberta Mancini, Rossella Tita, Ilaria Meloni

Assegnisti di Ricerca/RDTA/Borsisti  
Susanna Croci, Maria Palmieri, Sergio Daga,  
Chiara Fallerini, Andrea Degl'Innocenti

Biologi in formazione specialistica  
Giuseppe Castello, Michele Carullo, Mirjam Lista,  
Loredaria Adamo, Enrica Antolini, Jasmine Covarelli,  
Deborah Maffeo, Elena Pasquinelli

Medici in formazione specialistica  
Anna Carrer, Lorenzo Loberti, Pietro Ilardi

Dottorandi  
Viola Bianca Serio, Simona Innamorato, Flavia Di Re,  
Angela Rina, Martina Rozza, Kristina Zguro,  
Gabriele Martelloni, Giulia Brunelli

Infermiere (Genetic Counsellors)  
Valeria Luppoli, Melanie Monique Echevarria

Personale amministrativo  
Lorella Benocci

Tecnici  
Elisabetta Cesarotti, Olga Lorenza Colavecchio,  
Maria Nocerino

Orari: dal lunedì al venerdì, 9-18  
Telefono: 0577 585316  
E-mail: [geneticamed@unisi.it](mailto:geneticamed@unisi.it)



Azienda ospedaliero-universitaria Senese



# Analisi prenatale in 48 ore

## Cos'è l'analisi di QF-PCR?

La QF-PCR è un metodo rapido di genetica molecolare in grado di diagnosticare entro 48-72 ore le anomalie di numero dei cromosomi più frequentemente riscontrate in diagnostica prenatale:

- la trisomia 21 o Sindrome di Down
- la trisomia 13 o Sindrome di Patau
- la trisomia 18 o Sindrome di Edwards
- le anomalie di numero del cromosoma X (sindrome di Klinefelter e di Turner)
- poliploidie

Non è però in grado di evidenziare i riarrangiamenti cromosomici strutturali, che sono molto rari e di difficile interpretazione relativamente alla previsione di malattia del nascituro.

## Perché scegliere la QF-PCR invece che il cariotipo?

Il cariotipo consente di avere una risposta dopo 20 giorni mentre la QF-PCR in 48-72 ore.

Il cariotipo può generare tre tipi di risposte:

- A) feto normale
- B) feto affetto da malattia predittibile
- C) feto con fenotipo non predittibile.

La QF-PCR può generare solo due tipi di risposte:

- A) feto normale
- B) feto affetto da malattie predittibili che coprono il 99% delle possibilità. La QF-PCR consente pertanto una scelta serena e consapevole relativamente alla prosecuzione di gravidanza ad una età gestazionale precoce.

## Cosa fare per avere l'analisi di QF-PCR?

Durante la consulenza genetica prenatale verrà offerta la possibilità di scegliere tra le due opzioni: cariotipo e QF-PCR. Al momento del prelievo verrà fatto firmare il consenso informato appropriato.

L'analisi può essere effettuata su un normale prelievo ottenuto tramite villocentesi o amniocentesi. L'analisi può essere effettuata anche quando la quantità di prelievo è insufficiente per condurre una tradizionale analisi di cariotipo.

