

Citogenetica

Analisi di citogenetica

Analisi dei cromosomi / cariotipo

Materiale / Quantità	Contenitore di trasporto	Procedura
Sangue (12 mL)	1 x Provetta litio-eparina, verde senza gel (5G)	Inviare subito! Altrimenti: +4°C
Villi coriali (almeno 10 mg)	Provetta per villi coriali con terreno di trasporto (60) oppure provetta sterile, rossa (29) con 0.9% NaCl	Inviare subito! Altrimenti: +4°C
Sangue di cordone ombelicale (2 – 10 mL)	1 x Provetta litio-eparina, verde (5) oppure provetta sterile, rossa (29) con 2 – 3 gocce di Liquemin	Inviare subito! Altrimenti: +4°C
Liquido amniotico (10 – 20 mL)	2 x Provetta sterile, rossa (29) (anche per la determinazione dell'acetilcolinesterasi o alfa-fetoproteina)	Inviare subito! Altrimenti a TA
FISH in interfase: test rapido prenatale (20 mL)	3 x Provetta sterile, rossa (29)	Inviare subito e solo assieme all'esame del liquido amniotico! Altrimenti a TA

La **FISH in interfase** è considerata una tecnica d'analisi sperimentale. Il referto deve essere confermato con l'esame convenzionale dei cromosomi. I cromosomi esaminati sono: X, Y, 13, 18 e 21. Attualmente il risultato è disponibile 2 – 3 giorni dopo la ricezione del materiale

Ulteriori chiarimenti genetici pre- e post-natali su richiesta.

Aborto

Quale materiale per quale indicazione?

Raccomandiamo l'invio di almeno due dei campioni di materiale indicati. Si è dimostrata valida la combinazione di villi coriali e sangue di cordone. Da entrambi, nella maggior parte dei casi, può essere eseguita una FISH in interfase, anche se le cellule non possono più essere portate a proliferazione.

Attenzione: contaminazione del campione! Il materiale abortivo modificato regressivamente o contaminato con batteri si divide in vitro solo lentamente o non del tutto.

Materiale / Quantità	Contenitore di trasporto	Procedura	Quando
Villi coriali (almeno 10 mg)	Provetta per villi coriali con terreno di trasporto (60) oppure provetta sterile, rossa (29) con 0.9% NaCl	Inviare subito! Altrimenti: +4°C	Sempre (1 ^a priorità)
Sangue di cordone ombelicale (2 – 10 mL)	Provetta litio-eparina, verde (5) oppure provetta sterile, rossa (29) con 2 – 3 gocce di Liquemin	Inviare subito! Altrimenti: +4°C	Sempre (2 ^a priorità)
Sangue cardiaco (10 mL)	Provetta litio-eparina, verde (5) oppure provetta sterile, rossa (29) con 2 – 3 gocce di Liquemin	Inviare subito!	Quale alternativa al sangue di cordone
Liquido amniotico (10 – 20 mL)	2 x Provetta sterile, rossa (29)	Inviare subito! Altrimenti a TA	In caso d'aborto indotto
Tendine d'Achille o lembo di pelle della schiena	Provetta sterile, rossa (29) con 0.9% NaCl	Inviare subito! Altrimenti: +4°C	Se non sono possibili altri campioni oppure se sono contaminati