

ABSTRACT SIDIP

Relatore: Prof. Giuseppe SIMONI

"Diagnosi prenatale delle anomalie cromosomiche: il problema dei mosaici da un'esperienza 115.128 diagnosi prenatali invasive"

Basandosi su una esperienza monocentrica basata su 115'128 diagnosi prenatali (DP) viene affrontata la problematica dei mosaici riscontrati su liquido amniotico (AF) e su villo coriale (CVS). Dai dati derivanti dalla casistica dei CVS emerge che il mosaicismo è presente in circa il 2% dei casi e che in circa il 12% la linea cellulare anomala viene confermata anche nel feto. La frequenza dei mosaici su LA è risultata essere di circa 0.2% con la metà dei casi coinvolgenti i cromosomi sessuali e il rimanente 50% autosomi e cromosomi marcatori sovranumerari.

Verranno discussi quindi gli aspetti diagnostici correlati al riconoscimento e alla conferma della presenza della linea anomala a livello del feto e le possibili conseguenze patologiche dei mosaicismi confinati alla placenta sul suo fenotipo dovute all'insorgenza della disomia uniparentale nei tessuti fetali e/o alla presenza della linea cellulare anomala nei tessuti placentari.