

IDENTIFICAZIONE PRENATALE DI DUPLICAZIONE DELLA REGIONE TELOMERICA 20P
MEDIANTE MULTIPLEX LIGATION-DEPENDENT PROBE AMPLIFICATION (MLPA)

Simona De Toffol¹, Francesca Dulcetti¹, Anna Ruggeri¹, Beatrice Grimi¹, Rosaria Liuti¹, Silvia Paganini, Federico Maggi¹, Giuseppe Simoni¹, Francesca Romana Grati¹.

¹Unità di Citogenetica e Biologia Molecolare, TOMA Advanced Biomedical Assays S.p.A, Busto Arsizio, Varese.

Il riscontro in diagnosi prenatale di materiale aggiuntivo su uno dei cromosomi del corredo fetale pone la necessità di caratterizzare l'origine e l'estensione del segmento cromosomico extra. Qualora tale anomalia contenesse materiale telomerico questa potrebbe essere individuata mediante l'applicazione della tecnica Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) con sonde subtelomeriche.

Viene descritto un caso di diagnosi prenatale su cellule del liquido amniotico in cui il cariotipo aveva evidenziato in tutte le metafasi un cromosoma 22 con materiale addizionale citogeneticamente non caratterizzabile a livello del braccio corto. L'analisi cromosomica estesa ai genitori ha mostrato in entrambi cariotipo normale. L'analisi MLPA eseguita sul DNA estratto direttamente da amniociti non coltivati ha indicato una duplicazione in corrispondenza del telomero del 20p successivamente confermata mediante FISH utilizzando la sonda WCP cromosoma specifica.

Questo caso mostra come l'applicazione della tecnica MLPA con sonde subtelomeriche possa permettere di dosare la quantità di ciascun telomero presente nel genoma e di integrare l'analisi citogenetica in casi particolarmente problematici quali potrebbero essere ad esempio l'individuazione di riarrangiamenti criptici subtelomerici e la caratterizzazione di cromosomi con materiale addizionale o cromosomi marcatori.

Tema: Genetica molecolare

Presentazione: POSTER
