

STUDIO DI TESSUTI ABORTIVI MEDIANTE MULTIPLEX LIGATION-DEPENDENT PROBE AMPLIFICATION (MLPA) CON SONDE SUBTELOMERICHE

Simona De Toffol<sup>1</sup>, Francesca Dulceri<sup>1</sup>, Anna Ruggeri<sup>1</sup>, Silvia Milani<sup>1</sup>, Sara Chinetti<sup>1</sup>, Anna Maria Di Meco, Federico Maggi<sup>1</sup>, Giuseppe Simoni<sup>1</sup>, Francesca Romana Grati<sup>1</sup>.

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

L'analisi citogenetica mediante tecnica convenzionale ha un potere di risoluzione di circa 4Mb e non sempre è in grado smascherare la presenza di riarrangiamenti criptici telomerici o di definire con precisione l'estensione e l'origine delle regioni cromosomiche coinvolte; la FISH, pur essendo una tecnica con un potere di risoluzione <4Mb, può richiedere tempi e costi elevati per la caratterizzazione dei riarrangiamenti.

L'analisi mediante Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) è stata applicata allo studio di 3 aborti spontanei. Tale tecnica consente il dosaggio di tutte le regioni subtelomeriche utilizzando pochi nanogrammi di DNA estratto direttamente dal tessuto fresco in un unico esperimento. Nel primo tessuto abortivo è stato identificato un segnale di duplicazione in corrispondenza di entrambi i telomeri del cromosoma 13. Tale risultato indicava la presenza di una trisomia successivamente confermata mediante QF-PCR e analisi citogenetica convenzionale. Nel secondo campione abortivo in cui l'analisi citogenetica aveva evidenziato una grossa delezione del braccio corto del cromosoma 8 la successiva analisi MLPA ha confermato la delezione del telomero 8p ma ha rilevato anche la duplicazione della regione telomerica 9q. Tale risultato ha consentito di sospettare la presenza di una traslocazione bilanciata (8p;9q) in uno dei genitori. La FISH con le sonde telomeriche specifiche eseguita su metafasi di sangue periferico di entrambi i genitori ha permesso di identificare una traslocazione bilanciata t(8;9)(p21;q32) di origine materna consentendo di offrire alla coppia una consulenza genetica più accurata riguardo al loro rischio di ricorrenza. Il terzo tessuto abortivo ha mostrato un pattern all'analisi MLPA compatibile con una costituzione cromosomica 45,X. Tale anomalia è stata successivamente confermata all'analisi citogenetica su colture a lungo termine.

Tali risultati indicano che l'applicazione della tecnica MLPA con sonde telomeriche risulta essere un valido supporto diagnostico nel riconoscimento di anomalie cromosomiche numeriche e strutturali associate all'abortività spontanea.

Tema: Genetica Molecolare

Presentazione: POSTER.

---