

*Estratto da:*

ANNO XVIII - N. 11 - NOVEMBRE 1996



# Giornale Italiano di Ostetricia e Ginecologia

**Il washing cervicale: diagnosi prenatale  
non invasiva**

**C. GIORLANDINO, A.R. MORGANI, F. PUGLISI**



**CIC EDIZIONI INTERNAZIONALI**

**TCCSs: Tecnica**

- Indicazione D.P.
- Periodo di esecuzione: 7a - 10a sett.
- Washing con 10 cc di sol. fisiologica
- Analisi del campione:
  - microscopia in contrasto di fase
  - microscopia elettronica
  - estrazione del DNA e amplificazione con PCR
- Controllo FISH su CVS

Fig. 1

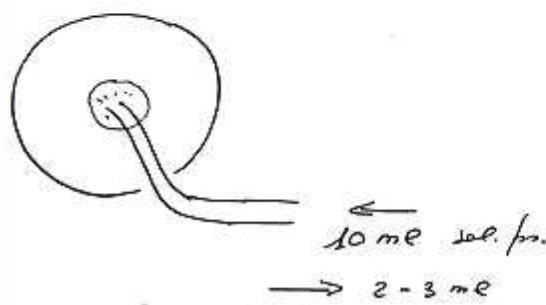


Fig. 2

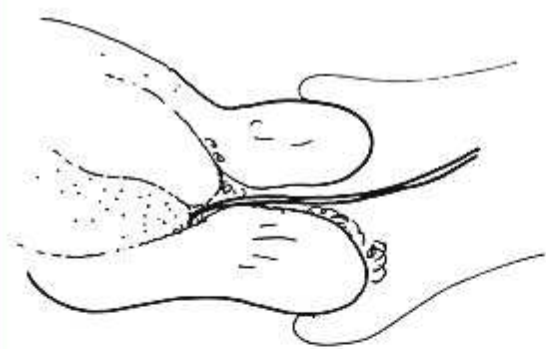


Fig. 3

le (SMA tipo 1): in entrambi i casi i feti non risultarono affetti. Anche in questo caso il dato è stato confermato mediante villocentesi.

In particolare la FISH permette di rilevare e localizzare sequenze specifiche di DNA su preparati citologici.

Presenta il vantaggio di poter ottenere risultati con estrema rapidità ed inoltre è possibile marcare lo stesso campione con più di una FISH-probe di diverso colore in modo che possono essere osservate emissioni puntiformi a diversa colorazione.

Nella pratica clinica la tecnica FISH utilizza sonde alfoidi che marcano le zone di DNA alfa-satelliti, sufficienti a differenziare i diversi cromosomi.

Attualmente, in clinica prenatale, si utiliz-

Tabella 1 - FISH (Gen. - Apr. 95) % di corrispondenza.

FISH	I Fase	II Fase
X	84%	93%
Y	85%	93%
21	99%	100%
13	100%	100%
18	/	100%

zano sonde per i seguenti cromosomi: x, y, 13, 18 e 21, che sono quelli più frequentemente implicati nelle aneuploidie.

Abbiamo eseguito, presso il nostro Centro, su un discreto numero di amniocentesi (350), un esame preliminare dei cromosomi mediante FISH. Il metodo è molto rapido; necessitano solo 1 o 2 giorni e sono sufficienti solo pochi cc di liquido amniotico.

Abbiamo verificato che vi è un'alta percentuale di corrispondenza fra l'esame eseguito mediante FISH e l'analisi citogenetica classica (Tab. 1).

La FISH non può, da sola, sostituire la citogenetica classica in diagnosi prenatale, ma talora può essere utile nel management di alcune gravidanze fortemente a rischio o anche nella diagnosi rapida di esso per malattie X-linked.

I risultati ottenuti, seppur preliminari, indicano che il prelievo transcervicale è una tecnica promettente che comunque richiede ancora tempo ed esperienza perché sia applicabile su larga scala in diagnosi prenatale. Il suo successo dipende sicuramente anche dall'affinarsi delle tecniche molecolari come la PCR semiquantitativa per l'analisi precoce di aneuploidie o di alleli mutati. Attualmente, possiamo proporre tale metodica a pazienti a basso rischio, qualora non vi sia una necessità di diagnosi prenatale per aumentato rischio genetico, ricordando invece la necessità di ricorrere al consenso informato e di non prescindere mai dal counselling genetico.

## BIBLIOGRAFIA

- HOLMES L.B.: *Report of National Institute of Child Health and Human Development workshop on chorionic villus sampling and limb and other defects*. Teratology, 48: 7-13, 1993.
- FIRTH H.V., BOYD P.A., CHAMBERLAIN P.F., MACKENZE I.Z., MORRISKAY G.M., HUSON S.M.: *Analysis of limb reduction defects in babies exposed to chorionic villus sampling*. Lancet, 343: 1069-1071, 1994.
- SHETTLES L.B.: *Use of the Y chromosome in prenatal sex determination*. Nature, 230: 52, 1971.

4. GRIFFITH-JONES M.D., MILLER D., LILFORD R.J., SCOTT J., BULMER J.: *Detection of fetal DNA in trans-cervical swabs from first trimester pregnancies by gene amplification: a new route to prenatal diagnosis*. Br. J. Obstet. Gynecol., 99: 508-511, 1992.
  5. ADINOLFI M., DAVIES A., SHARIF S., SCOTHILL P., RODECK C.: *Detection of trisomy 18 and Y-derived sequences in fetal nucleated cells obtained by trans-cervical flushing*. Lancet, 342: 403-404, 1993.
  6. ADINOLFI M., SOOTHILL P., RODECK C.: *A simple alternative to amniocentesis?* Prenat. Diagn., 14: 231-233, 1994.
  7. RODECK C., TUTSCHEK B., SHERLOCK J., KINGDOM J.: *Methods for the trans-cervical collection of fetal cells during the first trimester of pregnancy*. Prenat. Diagn., 15: 933-942, 1995.
-