

Position paper del gruppo di lavoro di citogenetica SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) sull'applicazione dei microarray (array CGH e SNP array) in diagnosi prenatale

Il 20 gennaio 2012 è stato pubblicato sulla rivista *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* il position paper del gruppo di lavoro di citogenetica SIGU sull'applicazione dei microarray (array CGH e SNP array) in diagnosi prenatale. Questo documento prende forma dal lavoro del gruppo di Citogenetica SIGU coordinato dal Dr. Antonio Novelli. Il processo di elaborazione del position paper, inizia nell'aprile 2011 e, al termine di un lungo cammino, ha consentito di tracciare e delineare una posizione, comunemente condivisa, sull'utilizzo dei microarray (array CGH e SNP arrays) in diagnosi prenatale. La necessità di creare le basi per un corretto utilizzo di queste innovative metodiche nasce dall'esigenza di fare luce, anche e soprattutto sulla base delle attuali conoscenze scientifiche nazionali ed internazionali, circa gli ambiti applicativi nella diagnostica prenatale di queste tecnologie che hanno messo in moto un profondo cambiamento della genetica medica. Al GdL di citogenetica SIGU afferiscono membri appartenenti ad istituzioni pubbliche (ospedali e università) e private, clinici e citogenetisti, esperti di diagnosi prenatale e di microarray. La vasta e significativa rappresentanza degli addetti ai lavori, lo spirito estremamente collaborativo che ha caratterizzato il lavoro del gruppo e la proficua collaborazione ed interazione fra centri pubblici e privati hanno consentito la stesura finale del documento.

Link all'articolo in PubMed: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22262341>

[Ultrasound Obstet Gynecol.](#) 2012 Jan 20. doi: 10.1002/uog.11092.

Microarray application in prenatal diagnosis: a position statement from the cytogenetics working group of the Italian Society of Human Genetics (SIGU), November 2011.

Novelli A, Grati FR, Ballarati L, Bernardini L, Bizzoco D, Camurri L, Casalone R, Cardarelli L, Cavalli P, Ciccone R, Clementi M, Dalprà L, Gentile M, Gelli G, Grammatico P, Malacarne M, Nardone AM, Pecile V, Simoni G, Zuffardi O, Giardino D.

ABSTRACT

Objectives:

At present, a precise guideline establishing chromosome microarray analysis (CMA) applications and platforms in the prenatal setting does not exist. The actual controversial question is whether CMA technologies can or should shortly replace the standard karyotype in prenatal diagnosis practice.

Methods:

Based on review of the recent literature and actual knowledge and experiences of all participants, the SIGU Committee proposes recommendations for the use of CMA in prenatal testing.

Results:

Dataset collections reported in the medical literature clearly show a significant incidence of pathogenic CNVs at 6.4% in the group of pregnancies with ultrasound fetal abnormalities and normal karyotype and the detected CNVs are more likely to have a relevant role in terms of nosology for the fetus and for the assessment of reproductive risks for the couples. The estimation of the frequencies of variations of unclear significance (VOUS) varies depending on the different CMA platforms used spanning from targeted arrays, for which a 0-4% frequency of VOUS has been reported, to high resolution whole genome SNP arrays for which the estimated incidence of VOUS was of 9-12%.

Conclusions:

Presently CMA analysis can be considered a second-tier diagnostic test to be used after a standard karyotype in selected group of pregnancies, such as those with single (apparently isolated) or multiple US fetal abnormalities, with de novo chromosomal rearrangements, even if apparently balanced, and those with supernumerary marker chromosomes.

Copyright © 2012 ISUOG. Published by John Wiley & Sons, Ltd.

PMID:22262341 [PubMed - as supplied by publisher]