



Delegazione Regionale Puglia e Basilicata

GdS Genetica Umana

WEBINAR LIVE 23 GENNAIO 2021

## Diagnosi Prenatale dei Difetti Genetici



*Rilevanza della Consulenza genetica nel percorso diagnostico prenatale*

*Dr Luigi Antonio Greco*

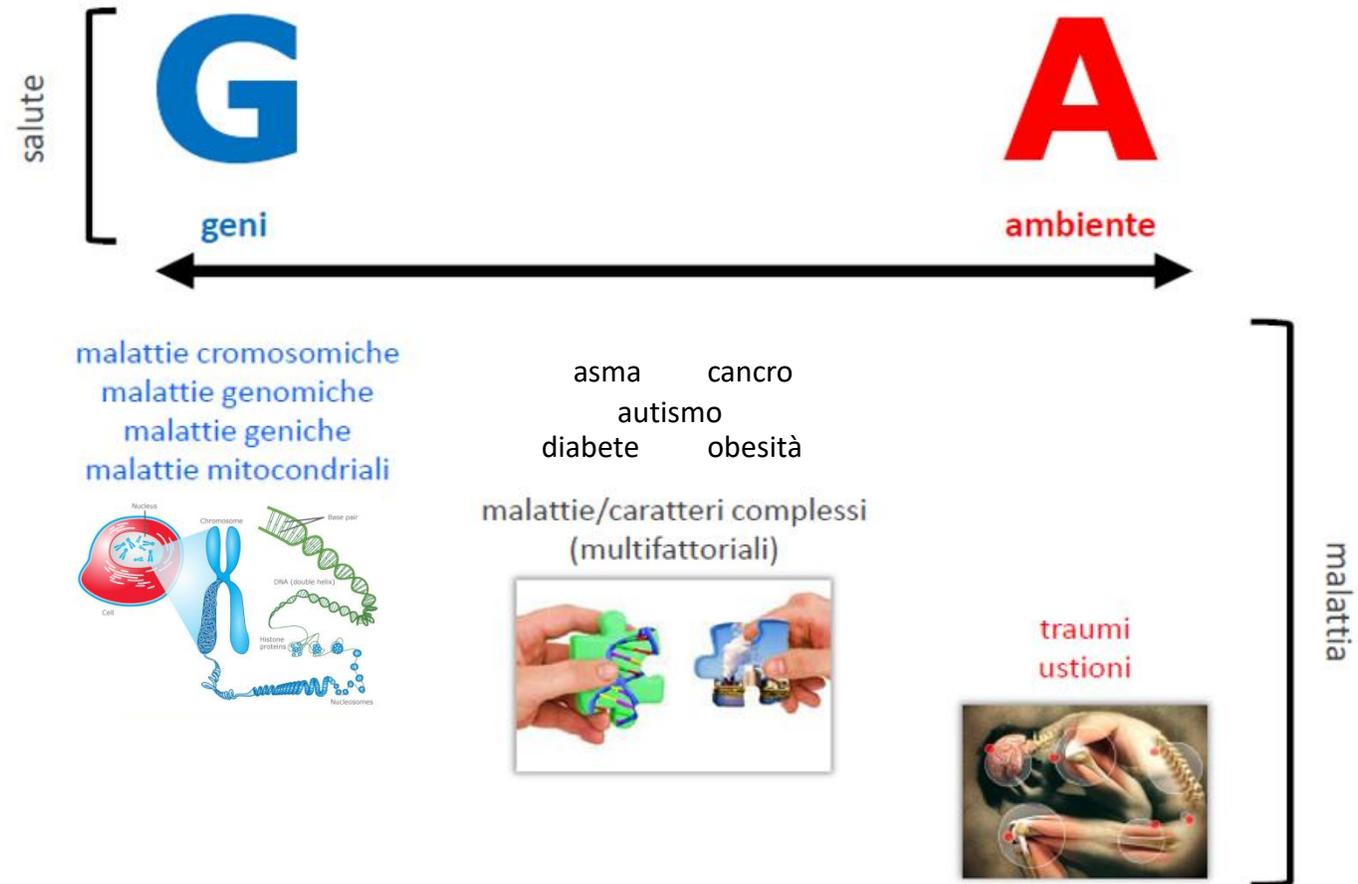
*Dirigente Biologo Specialista in Genetica Medica*

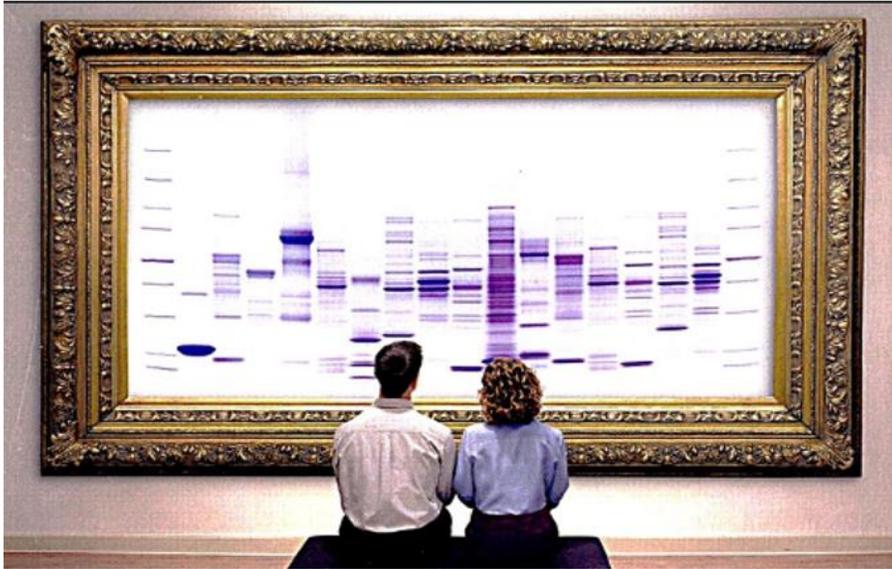
*U.O.C. di Patologia Clinica P.O. Centrale-Genetica Medica S.O. "S. Marco" Grottaglie ASL TA*

*GdS Genetica Umana ONB Puglia e Basilicata*

- Determinanti della salute e della malattia
- Test genetici
- Definizione di Consulenza Genetica
- La Consulenza Genetica Prenatale: indicazioni e fasi
- La Consulenza Genetica Prenatale nell'era genomica
- Conclusioni

# Determinanti della salute e della malattia





*«I test genetici sono analisi finalizzate ad individuare la presenza, l'assenza o la mutazione di un particolare cromosoma, di un gene, del prodotto di un gene o di un metabolita, indicative di una specifica modificazione genetica»*

*UK Human Genetic Commission (2009)*

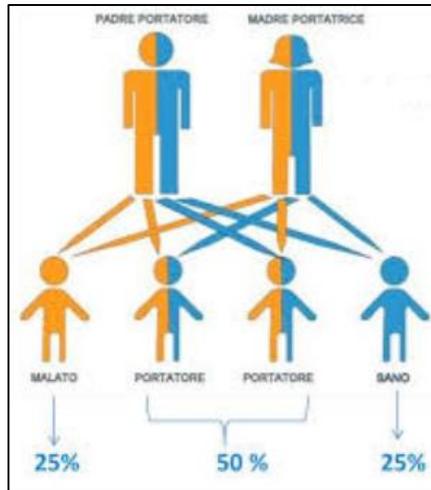
Il test genetico deve essere considerato un servizio integrato, nel senso che deve essere sempre preceduto e seguito da una informazione specifica, *la consulenza genetica collegata al test genetico*, svolta dal medico o biologo specialisti in Genetica Medica

*Conferenza Stato-Regioni, 15 luglio 2004,  
Linee-Guida per le Attività di Genetica Medica  
«Attuazione delle linee guida per le attività di Genetica Medica»  
Accordo Stato-regioni del 26 novembre 2009*

# Test genetici tradizionali



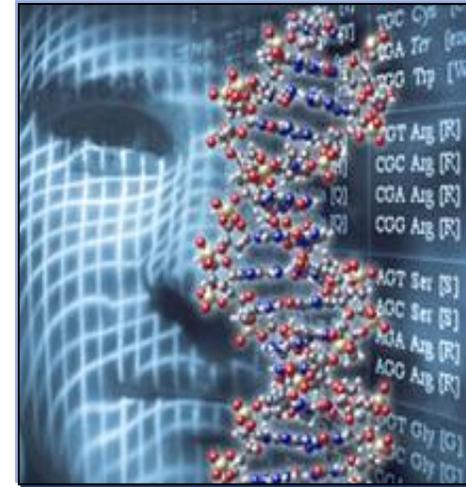
diagnostici



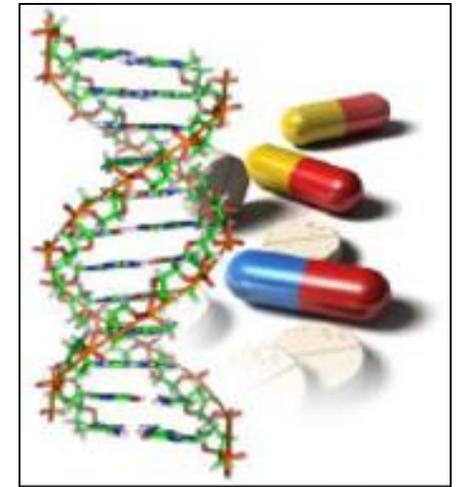
portatori sani



presintomatici



predittivi



di farmacogenetica

Processo di comunicazione che affronta i problemi umani associati all'insorgenza, o al rischio di insorgenza, di un disordine genetico nella famiglia.

*American Society of Human Genetics, 1975*



La consulenza genetica è un servizio con il quale i pazienti o i familiari di un paziente, a rischio per una malattia che può essere ereditaria, sono informati delle conseguenze di quella malattia, della probabilità di svilupparla e di trasmetterla e delle modalità con le quali può essere prevenuta o trattata.

*(Peter S. Harper)*



La consulenza genetica è un processo che aiuta a far comprendere e ad adattarsi alle implicazioni mediche, psicologiche e familiari dei contributi genetici alla malattia

*National Society of Genetic Counsellors- 2006*

Questo processo comprende:

- l'interpretazione della storia familiare e medica per valutare la probabilità di occorrenza o ricorrenza della malattia
- l'informazione circa l'ereditarietà, i test, la gestione, la prevenzione, le risorse e la ricerca
- La promozione di scelte informate e di presa di coscienza del rischio o della patologia

Consulenza genetica preconcezionale

Consulenza genetica per infertilità e poliabortività

Consulenza genetica prenatale

Consulenza genetica postnatale

Consulenza genetica oncologica

La consulenza genetica prenatale è rivolta a coppie a rischio di malattia genetica (cromosomica o monogenica) al fine di acquisire informazioni riguardanti il rischio di ricorrenza della condizione nella gravidanza in corso per una scelta consapevole relativamente all'esito della gravidanza stessa (prosecuzione o interruzione).

Si prende in esame con la coppia la possibilità di procedere con metodiche di diagnosi prenatale non invasiva (ecografia, test di screening) e/o invasiva (villocentesi/amniocentesi) considerando rischi, limiti e benefici di entrambe.



## Processo di comunicazione

*aspettative*  
*storia familiare*  
*dubbi*  
*sentimenti*  
*richieste*



*“educazione”*  
*probabilità di eredo-familiarità*  
*rischio individuale*  
*opzioni preventive*



bidirezionale

non direttivo

mettere il paziente in condizione di compiere scelte informate e consapevoli

- I consultandi ricordano in genere circa la metà delle nozioni ricevute
- I termini tecnici possono aumentare l'ansia e la confusione
- I termini non-tecnici vengono invece diversamente interpretati (sottovalutazione del problema)
- Contrapposizione tra le informazioni fornite (stato dell'arte) dal consulente e le aspettative della coppia



## Chi richiede la consulenza prenatale

- Coppie a rischio di prole affetta da malattie genetiche
- Coppie che a gravidanza in corso apprendono di essere a rischio di avere un bambino/a con malattia genetica
- Coppie “non a rischio”

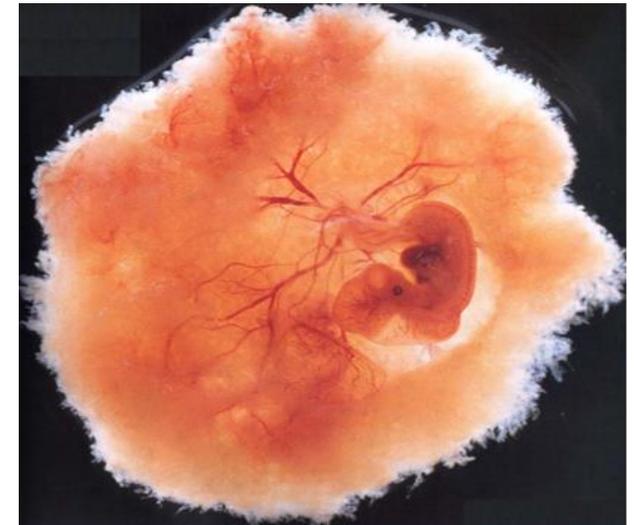


- **Coppie a rischio di prole affetta da malattie genetiche**
- Coppie che a gravidanza in corso apprendono di essere a rischio di avere un bambino con malattia genetica
- Coppie “non a rischio”



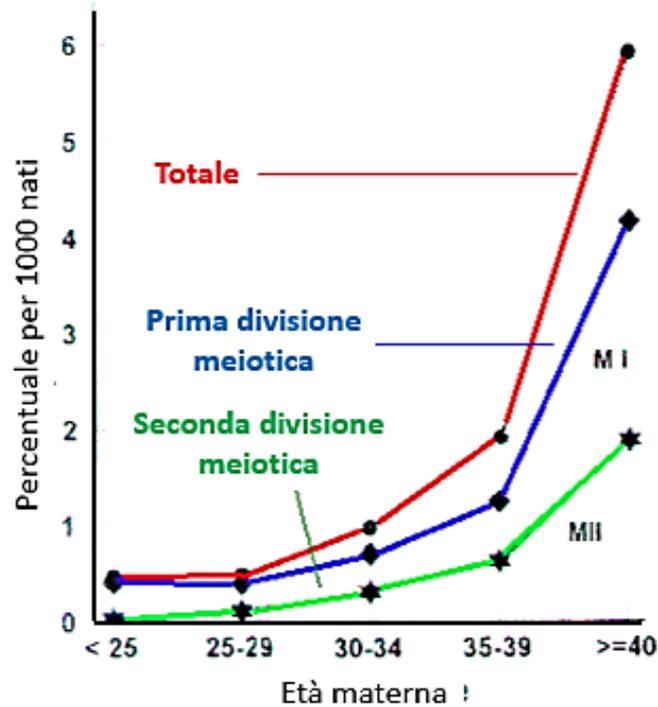
## Coppie a rischio di prole affetta da malattie genetiche

- Età materna
- Precedente figlio con patologia cromosomica
- Riarrangiamento strutturale in un genitore
- Aneuploidie dei cromosomi sessuali in un genitore
- Altre indicazioni (ad es. portatore/affetto da malattia genetica)



# Patologia cromosomica – *non disgiunzione*

Rischio di aneuploidia in rapporto all'età materna alla nascita



Età materna	Rischio	Età materna	Rischio
15	1/1859	31	1/459
16	1/1789	32	1/392
17	1/1712	33	1/332
18	1/1631	34	1/278
19	1/1546	35	1/230
20	1/1456	36	1/172
21	1/1361	37	1/188
22	1/1264	38	1/153
23	1/1167	39	1/97
24	1/1070	40	1/76
25	1/972	41	1/59
26	1/876	42	1/45
27	1/784	43	1/34
28	1/695	44	1/25
29	1/611	45	1/19
30	1/532	46	1/14

Aneuploidy	% Maternal non-disjunction	% Paternal non-disjunction
+13	85	15
+18	90	10
+21	95	5
45,X	33	67
47,XXX	95	5
47,XXY	55	45
47,XYY	0	100

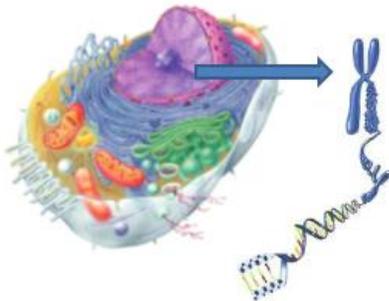
## Incidenza delle anomalie cromosomiche

Tipo di anomalia	Incidenza
<b>Aneuploidie degli autosomi</b>	<b>1 / 700</b>
Trisomia 21	1 / 830
Trisomia 18	1 / 7.500
Trisomia 13	1 / 22.700
altre aneuploidie	1 / 34.000
<b>Crom. sessuali in MASCHI</b>	<b>1 / 360</b>
47,XXY	1 / 1.000
47,XYY	1 / 1.000
altre aneuploidie X o Y	1 / 2.350
<b>Crom. sessuali in FEMMINE</b>	<b>1 / 580</b>
45,X	1 / 4.000
47,XXX	1 / 900
altre aneuploidie X	1 / 2.700
<b>Anomalie strutturali (autosomi, X e Y)</b>	<b>1 / 375</b>
Bilanciate ( Non Robertsoniane )	1 / 885
Bilanciate ( Robertsoniane )	1 / 1.100
Sbilanciate ( Non Robertsoniane)	1 / 1.800
Sbilanciate ( Robertsoniane )	1 / 13.600

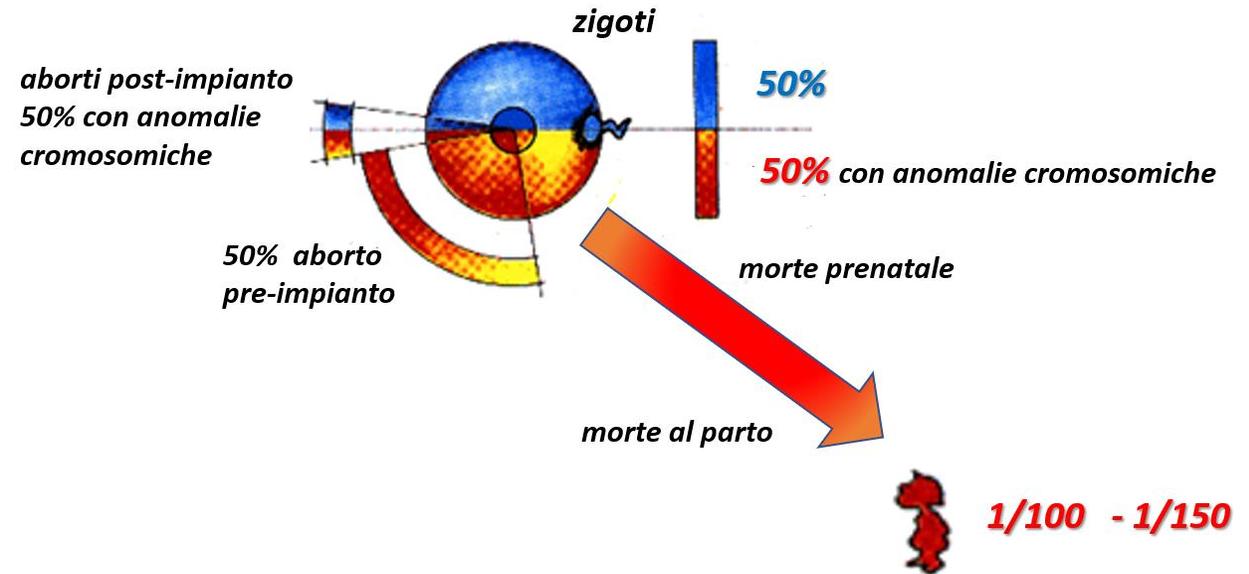
Milunski A. (ed) *Genetic disorders and the fetus*

Le patologie cromosomiche, singolarmente rare, hanno un peso importante in termini di incidenza alla nascita e prevalenza nella popolazione generale

La conseguenza di gran lunga più frequente della patologia cromosomica è l'aborto



L'epoca prenatale è quindi il teatro in cui la patologia cromosomica svolge il ruolo di primo attore



## Chi richiede la consulenza prenatale

- Coppie a rischio di prole affetta da malattie genetiche
- **Coppie che a gravidanza in corso apprendono di essere a rischio di avere un bambino con malattia genetica**
- Coppie “non a rischio”



## Coppie che in corso di gravidanza apprendono di essere a rischio per una malattia genetica

### ❑ Malformazioni rilevate ecograficamente

#### Soft markers e rischio di trisomia 21

- Plica nucale > 6mm                      rischio 10 volte di più
- Cisti plessi corioidei                      “      1.5 volte in più
- Ipercogenicità intestinale                “      5    volte in più
- Femore corto                                    “      2.5 volte in più
- Omero corto                                     “      2.5 volte in più



A 11+0-13+6 settimane l'osso nasale è assente in circa:  
Feti euploidi 1-3%  
Feti con trisomia 21 60%  
Feti con trisomia 18 50%

# Coppie che in corso di gravidanza apprendono di essere a rischio per una malattia genetica

## ☐ Test biochimici-ecografici

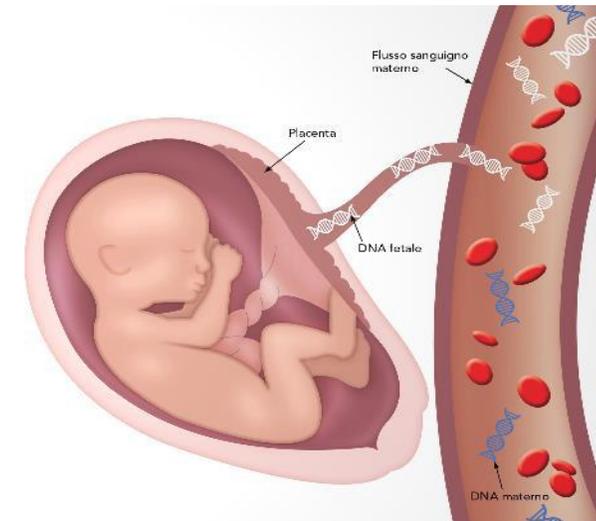
**Table 4.9** Typical prenatal screening marker patterns for some specific chromosome abnormalities

Trimester	Chromosome abnormality	Marker pattern
First	+21	↑ NT, ↓ PAPP-A, ↑ hCG
	+18	↑ NT, ↓ PAPP-A, ↓ hCG
	+13	↑ NT, ↓ PAPP-A, ↓ hCG
	45,X	↑ NT, ↓ PAPP-A, ↔ hCG
	3n	↑ NT, ↓ PAPP-A, ↑↑ hCG, or ↔ NT, ↓↓ PAPP-A, ↓↓ hCG
	+16 mosaicism	↔ NT, ↓↓ PAPP-A, ↔ hCG
	+9	↔ NT, ↓↓ PAPP-A, ↓ hCG
	+22 mosaicism	↔ NT, ↓ PAPP-A, ↑ hCG
	XXX, XXY, XYY	↔ NT (?), ↔ PAPP-A, ↔ hCG
	Second	+21
+18		↓ AFP, ↓ uE3, ↓ hCG
+13		↔ AFP, ↓ uE3, ↔ hCG
45,X		↑ AFP, ↓ uE3, ↑ hCG or ↓ AFP, ↓ uE3, ↓ hCG
3n		↑ AFP, ↓ uE3, ↑↑ hCG, ↑↑ INH-A or ↓ AFP, ↓↓ uE3, ↓↓ hCG, ↓↓ INH-A
del(X)(p22)		uE3 = 0
+16 mosaicism		↑ AFP, ↓ uE3, ↑↑ hCG, ↑↑ INH-A
XXX, XXY, XYY		↔ AFP, ↔ uE3, ↔ hCG

Notes: ↑ denotes elevation of the marker in an affected pregnancy, ↓ reduction, and ↔ levels similar to that in unaffected pregnancies. Two arrows denote very large departures from normal.

Milunski A. (ed) *Genetic disorders and the fetus*

## ☐ *Non invasive Prenatal Testing* (NIPT) o fetal cell-free DNA (cfDNA)



## Chi richiede la consulenza prenatale

- Coppie a rischio di prole affetta da malattie genetiche
- Coppie che a gravidanza in corso apprendono di essere a rischio di avere un bambino con malattia genetica
- **Coppie “non a rischio”**



La richiesta di diagnosi prenatale è un atto volontario e può essere avanzata da chiunque

- Screening di malattie cromosomiche
- Screening di malattie genetiche

# Rischio «di specie»

Circa il 3% dei nati presenta un handicap con componente genetica

▶ Nuove mutazioni

- ◆ Prezigotiche
  - non cromosomiche
  - cromosomiche
- ◆ Postzigotiche

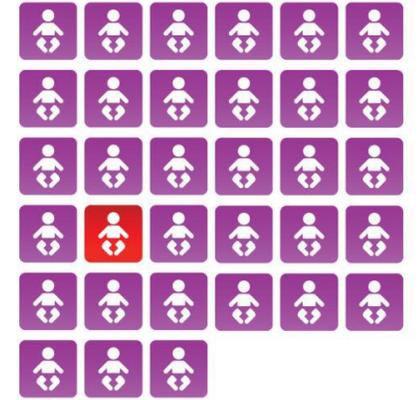
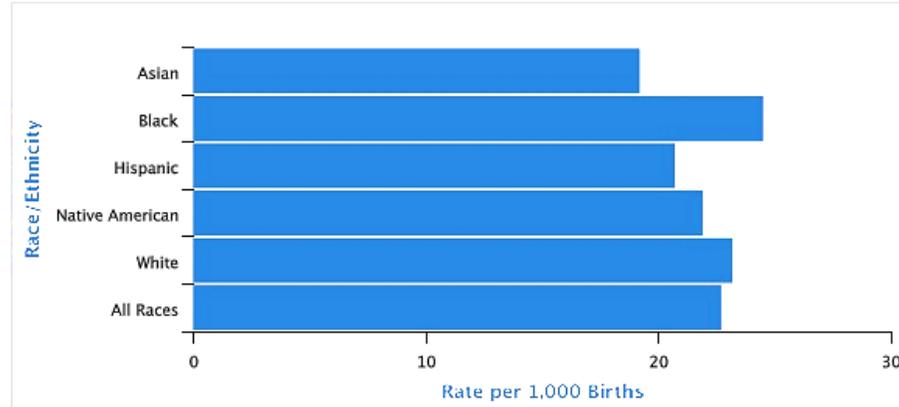


▶ Effetto additivo dei genomi parentali

- ◆ Patologie mendeliane
- ◆ Patologie multifattoriali

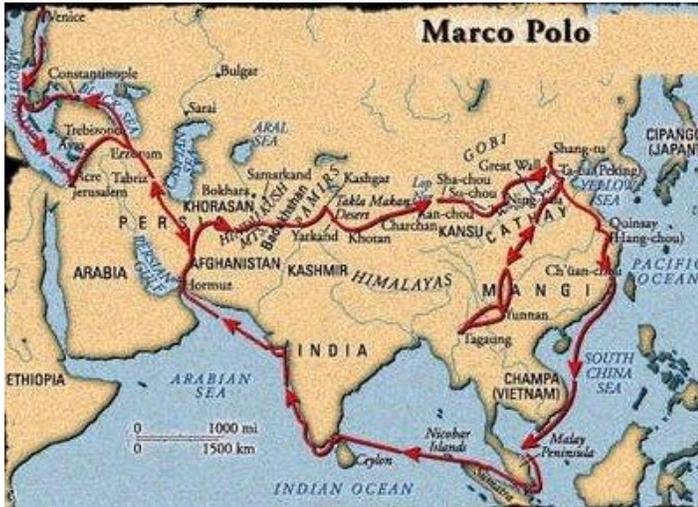


▶ Ambiente prenatale (esposoma)



Rischio empirico di specie ~ 3%

- Questo valore è il rischio minimo che ogni coppia presenta al momento della scelta riproduttiva
- La consulenza genetica deve stabilire se una coppia ha un rischio *uguale* o *superiore* al rischio di specie



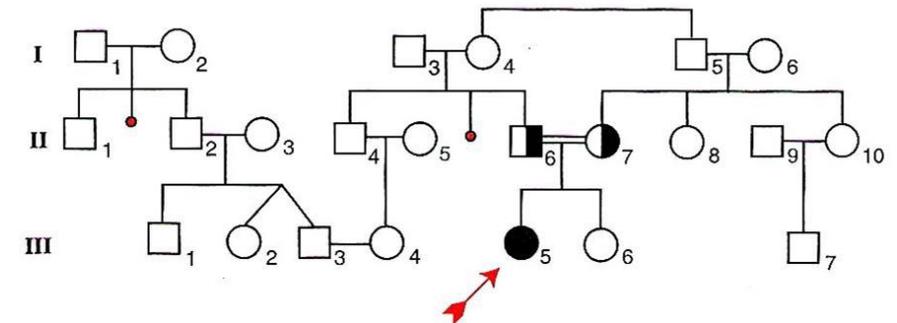
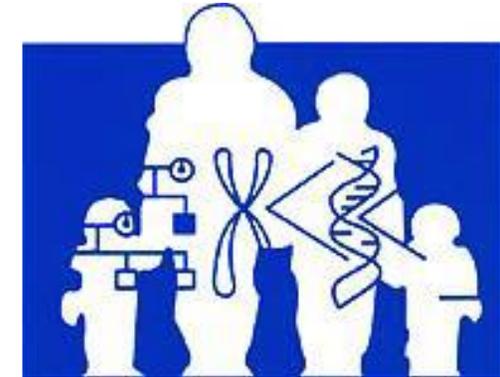
*Un lungo viaggio ....*

### *Consulenza pre-test*

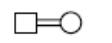
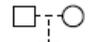
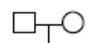
- Anamnesi personale e familiare
- Costruzione dell'albero genealogico
- Descrizione delle possibilità diagnostiche in base alle indicazioni
- Consenso informato

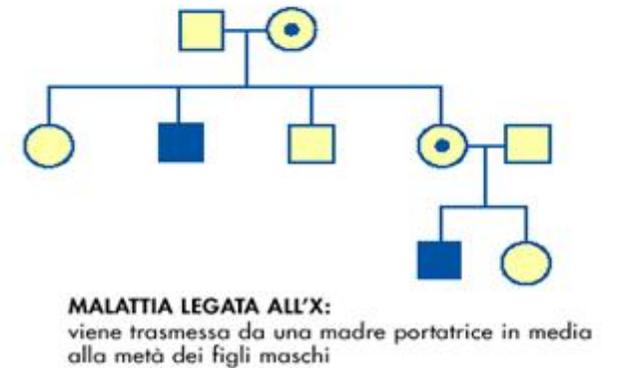
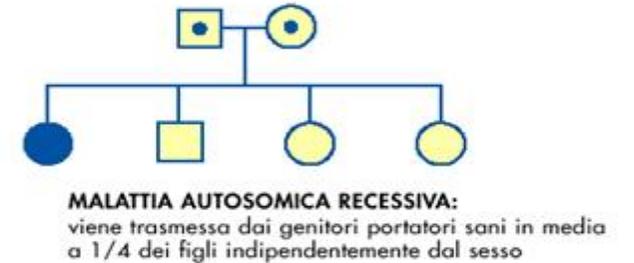
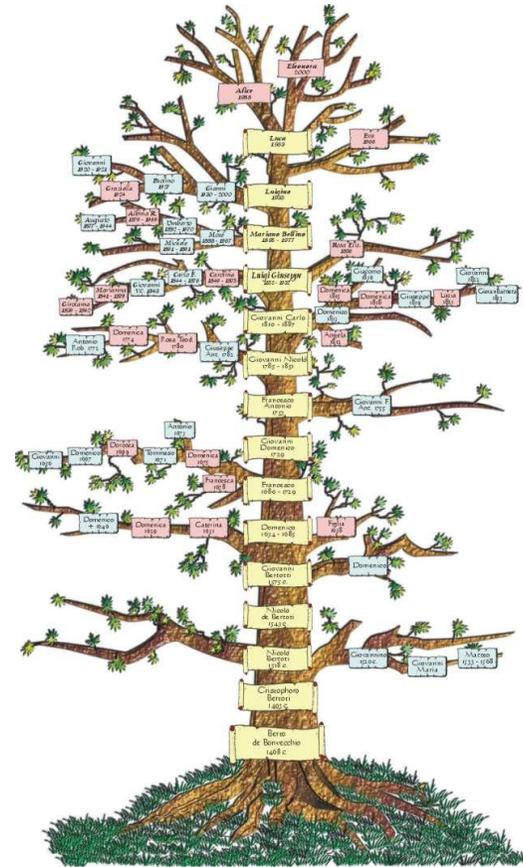
## Anamnesi personale e familiare

- Si annotano informazioni, le più precise possibili, sui diversi componenti della famiglia, compresi i deceduti, con eventuale studio più approfondito della famiglia in base alla patologia presente
- Cartelle cliniche, altra documentazione sanitaria , foto



# Consulenza Genetica Prenatale - costruzione dell'albero genealogico

-  Male, female (unaffected)
-  Sex unknown
-  Affected male and female
-  Three unaffected males
-  Examined personally
-  Deceased (and affected)
-  Individual without offspring
-  Consanguineous marriage
-  Offspring with parentage unacknowledged or different from expected
-  Abortion (spontaneous or induced)
-  Twins
-  Monozygotic twins
-  Heterozygote (autosomal recessive)
-  Heterozygote (X-linked)
-  Propositus



Symbols used in drawing a pedigree

## Possibilità diagnostiche

- Stabilire se c'è indicazione all'esecuzione di eventuali test genetici
- Dare informazioni alla coppia sull'utilità e, soprattutto, sui limiti del test genetico proposto

Prior to implantation		
Technique	Optimal time (in weeks)	Main indications
Preimplantation genetic diagnosis (PGD)		a) Very high risk for a well-known disease without an effective therapy b) For parents who carry a high risk for a chromosomal aberration
Polar body diagnosis		Investigation from second polar body before fertilization of the oocyte for genetic diagnostics of certain maternal monogenic disorders and structural chromosomal aberrations
After implantation		
Noninvasive prenatal diagnosis		
First-trimester screening Ultrasound	11–13	Down syndrome and other chromosomal disorders Structural abnormalities, e.g., CNS, heart, kidneys and limbs
Invasive prenatal diagnosis		
Chorionic villus sampling (CVS)	10–12	Chromosome abnormalities, metabolic disorders, molecular defects
Amniocentesis	15–16	Neural tube defects, chromosome abnormalities, metabolic disorders, molecular defects
Cordocentesis		Chromosome abnormalities, hematological disorders, prenatal infections
Fetobiopsy (e.g., skin)		e.g., Hereditary skin disorders

Speicher • Antonarakis • Motulsky  
**VOGEL AND MOTULSKY'S HUMAN GENETICS**  
 Problems and Approaches  
 Fourth Edition

Necessità di rendere esplicito l'ACCORDO tra il soggetto e il consulente in armonia con i principi di SCELTA AUTONOMA

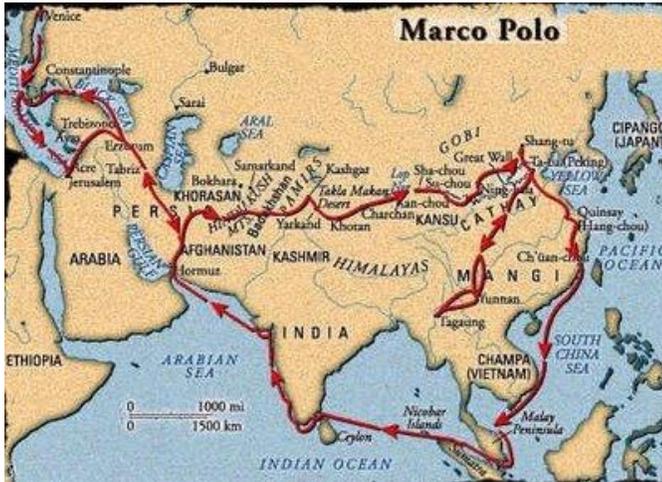


*CONSENSO  
INFORMATO*



Discussione del consenso al test, con valutazione degli eventuali rischi e limiti dell'esame

## Consulenza genetica prenatale-*fasi*



*Un lungo viaggio ....*

### *Consulenza post-test*

- Comunicazione dei risultati del test
- Valutazione del rischio se necessario
- Suggerimenti su eventuali opzioni preventive
- Supporto psicologico

- Descrizione chiara di quanto è stato riscontrato
- Possibili fenotipi
- Casi dubbi (es. marcatori cromosomici soprannumerari «de novo»)
- Diagnosi non conclusiva-Necessità di altri approfondimenti
- Risultati non completamente esaustivi (es. mosaicismo cromosomico)
- Rischi empirici

# Genetic counselling in the genomic era



## Genetic counselling, patient education, and informed decision-making in the genomic era

Sylvia A. Metcalfe<sup>a, b, \*</sup>

<sup>a</sup> Department of Paediatrics, The University of Melbourne, Melbourne, Victoria, Australia  
<sup>b</sup> Murdoch Children's Research Institute, Parkville, Victoria, Australia

### ABSTRACT

**Keywords:**  
Reproductive genetic screening  
Prenatal testing  
Genetic counselling  
Cell-free DNA  
Non-invasive prenatal testing  
Informed decision-making

Genomic technologies are now being applied to reproductive genetic screening. Circulating cell-free DNA testing in pregnancy for fetal chromosomal abnormalities is becoming more widely used as a screening test, and expanded carrier screening for autosomal and X-linked recessive conditions for more than a hundred conditions is available to couples for testing before and during pregnancy. These are most typically available as a commercial test. The purpose of reproductive genetic screening is to facilitate autonomous reproductive choices. Previous studies would suggest that many women do not make informed decisions about prenatal genetic screening, and the introduction of genomic technologies has generally added to the ethical debate. Appropriate pre-test genetic counselling is recommended, and healthcare providers should include information that is balanced, accurate and up-to-date, comprising written and/or e-learning tools, as well as providing psychosocial support so that couples consider the pros and cons of being tested and can make informed decisions.

© 2017 Published by Elsevier Ltd.

### 1. Introduction

Principles of any population genetic screening programs recognize the voluntary nature of the test and emphasize the importance of "information about the purpose of the test, possible outcomes and potential choices to be made" [1]. Genetic information is typically complex and, especially in the context of prenatal screening for reproductive options, requires effective communication, explanations, and support to facilitate informed decision-making by women and couples. These fall within the remit of genetic counselling.

### 2. Historical perspective

Genetic counselling was first described by Sheldon Reed, a medical geneticist, in the 1970s [2], who emphasized the psychological element of genetic counselling. At that time, early genetic counsellors were mostly PhD genetic scientists and medical physicians and their role mainly involved taking family history and calculating risk of having a child with a genetic condition. As

genetic testing became available, the definition of genetic counselling has evolved, as has the profession of genetic counsellors, with current training in a number of countries involving specific Masters-level qualifications and further certification. It should be noted, though, that qualified genetic counsellors do not exist in all countries and, certainly in many situations, other health professionals are involved in discussing pre-test prenatal genetic screening [3] – these include midwives, primary care physicians/general practitioners, obstetricians and, in certain jurisdictions or circumstances, clinical geneticists.

Whereas some earlier definitions reflected a somewhat paternalistic 'medical model', focusing on giving advice, others have promoted more psycho-educational approaches [4]. The most recent definition developed by a specific task force of the USA-based National Society of Genetic Counselors reflects the latter:

Genetic counselling is the process of helping people understand and adapt to the medical, psychological and familial implications of genetic contributions to disease. This process integrates the following:

- Interpretation of family and medical histories to assess the chance of disease occurrence or recurrence
- Education about inheritance, testing, management, prevention, resources and research

\* Department of Paediatrics, Royal Children's Hospital, 50 Flemington Road, Parkville, Victoria, Australia.  
E-mail address: [Sylvia.metcalfe@mcric.edu.au](mailto:Sylvia.metcalfe@mcric.edu.au).

Nell'ultimo decennio l'analisi cromosomica supportata da tecniche di genetica molecolare e tecniche di microarray genomici (Chromosomal Microarray Analysis, CMA) ha integrato e, in specifici casi, sostituito il cariotipo convenzionale nell'identificazione degli sbilanciamenti correlati alla disabilità intellettiva isolata o sindromica, compresi alcuni fenotipi a segregazione "mendeliana"

[Miller et al., 2010; Linee Guida SIGU 2013; E.C.A. – European Cytogeneticists Association, Newsletter No.29, January 2012].

Genomic technologies are now being applied to reproductive genetic screening. Circulating cell-free DNA testing in pregnancy for fetal chromosomal abnormalities is becoming more widely used as a screening test, and expanded carrier screening for autosomal and X-linked recessive conditions for more than a hundred conditions is available to couples for testing before and during pregnancy. These are most typically available as a commercial test. The purpose of reproductive genetic screening is to facilitate autonomous reproductive choices. Previous studies would suggest that many women do not make informed decisions about prenatal genetic screening, and the introduction of genomic technologies has generally added to the ethical debate. Appropriate pre-test genetic counselling is recommended, and healthcare providers should include information that is balanced, accurate and up-to-date, comprising written and/or e-learning tools, as well as providing psychosocial support so that couples consider the pros and cons of being tested and can make informed decisions.

L'utilizzo della tecnica CMA nella diagnosi prenatale è tuttora oggetto di dibattito, che trova molti riscontri nella letteratura biomedica, nella pubblicazione dei risultati di CMA su svariate casistiche, che consentono di valutare l'utilità clinica di tali analisi ed il loro impatto nella gestione e nella presa in carico della gravidanza.

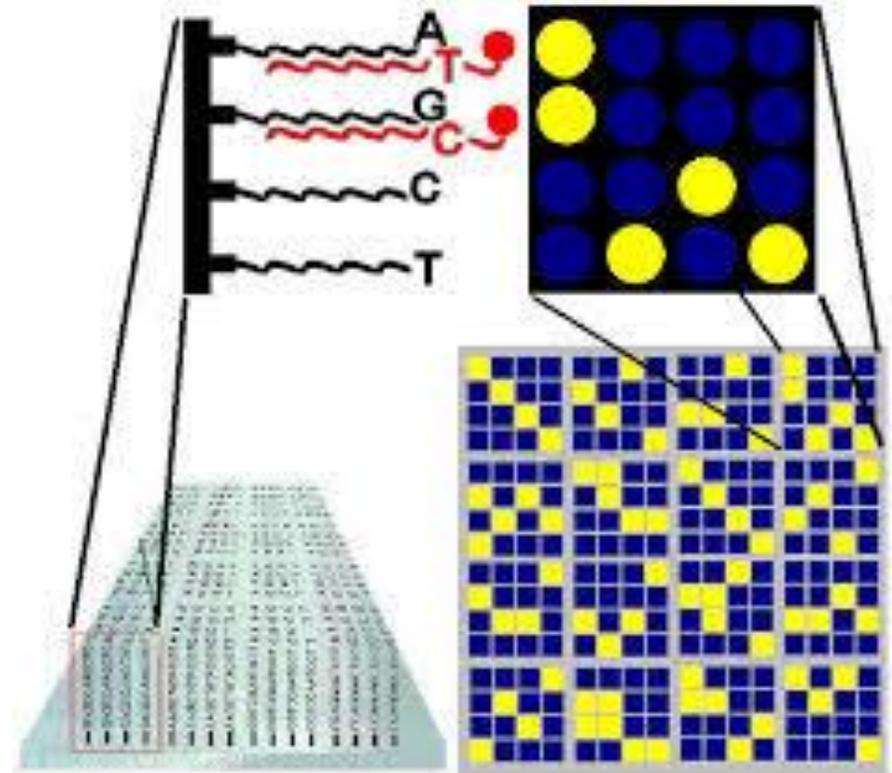


## Uso appropriato delle tecniche di CMA (Chromosomal Microarray Analysis) nella diagnosi prenatale

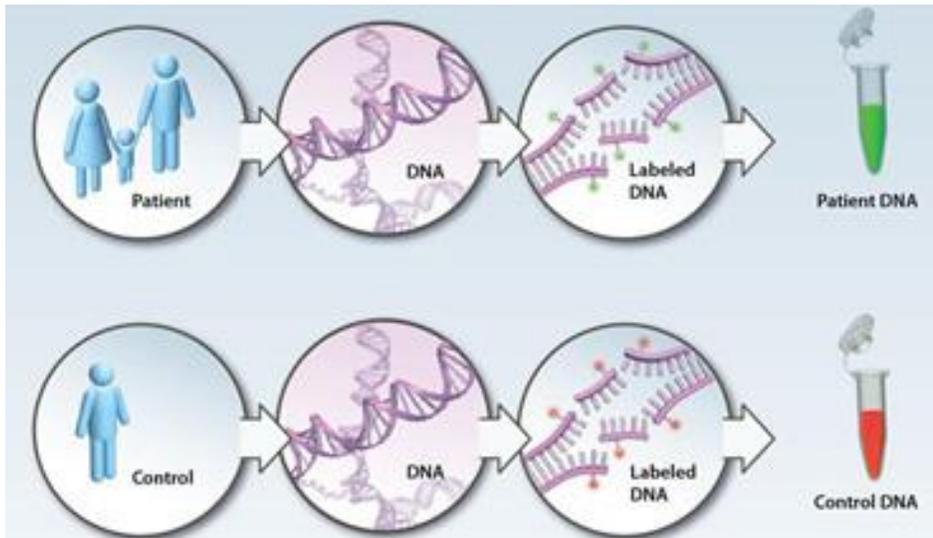
Le seguenti Raccomandazioni Congiunte SIGU (Società Italiana Genetica Umana) e SIEOG (Società Italiana di Ecografia Ostetrico-Ginecologica) sostituiscono le precedenti del 2014

### Sommario

Premessa	3
1. Finalità delle indagini prenatali e ambito di applicazione	4
2. Anomalie ecografiche fetali	5
3. Translucenza nucale	5
4. Criticità e aspetti organizzativo gestionali	7
5. Fase analitica	7
6. Altri aspetti tecnici ed operativi	8
<b>Raccomandazioni</b>	10
Bibliografia	11
<b>Appendice 1</b> Utilità clinica e resa diagnostica della ricerca di CNV patogenetiche nelle gravidanze a basso rischio	14
<b>Appendice 2</b> Studio collaborativo del GdL SIGU Citogenetica/genomica sull'offerta di diagnosi prenatale mediante CMA (Chromosomal Microarray Analysis)	17
Glossario e abbreviazioni	19
Allegati 1-4 facsimile informative e consensi informati	21



## Chromosomal Microarray Analysis - CMA



Le criticità inerenti l'utilizzo prenatale dei microarray genomici, sia dal punto di vista tecnico che dell'impatto psicologico dei risultati sull'emotività e la capacità decisionale della coppia devono essere ampiamente valutate e discusse in sede di consulenza genetica prenatale.

E' comunque opportuno definire un percorso informativo finalizzato a comunicare alla gestante/coppia che intende monitorare la gravidanza con una tecnica invasiva (villocentesi e/o amniocentesi), anche attraverso l'informativa alla diagnosi prenatale, la possibilità di utilizzare tecniche che aumentano la risoluzione rispetto al cariotipo convenzionale.





Alla luce di quanto enunciato nel D.P.C.M. del 12 gennaio 2017 “Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza “Allegato 10 C” **CONDIZIONI DI ACCESSO ALLA DIAGNOSI PRENATALE INVASIVA, IN ESCLUSIONE DALLA QUOTA DI PARTECIPAZIONE AL COSTO**”,

le condizioni per le quali è previsto l'accesso alla diagnosi prenatale invasiva sono:

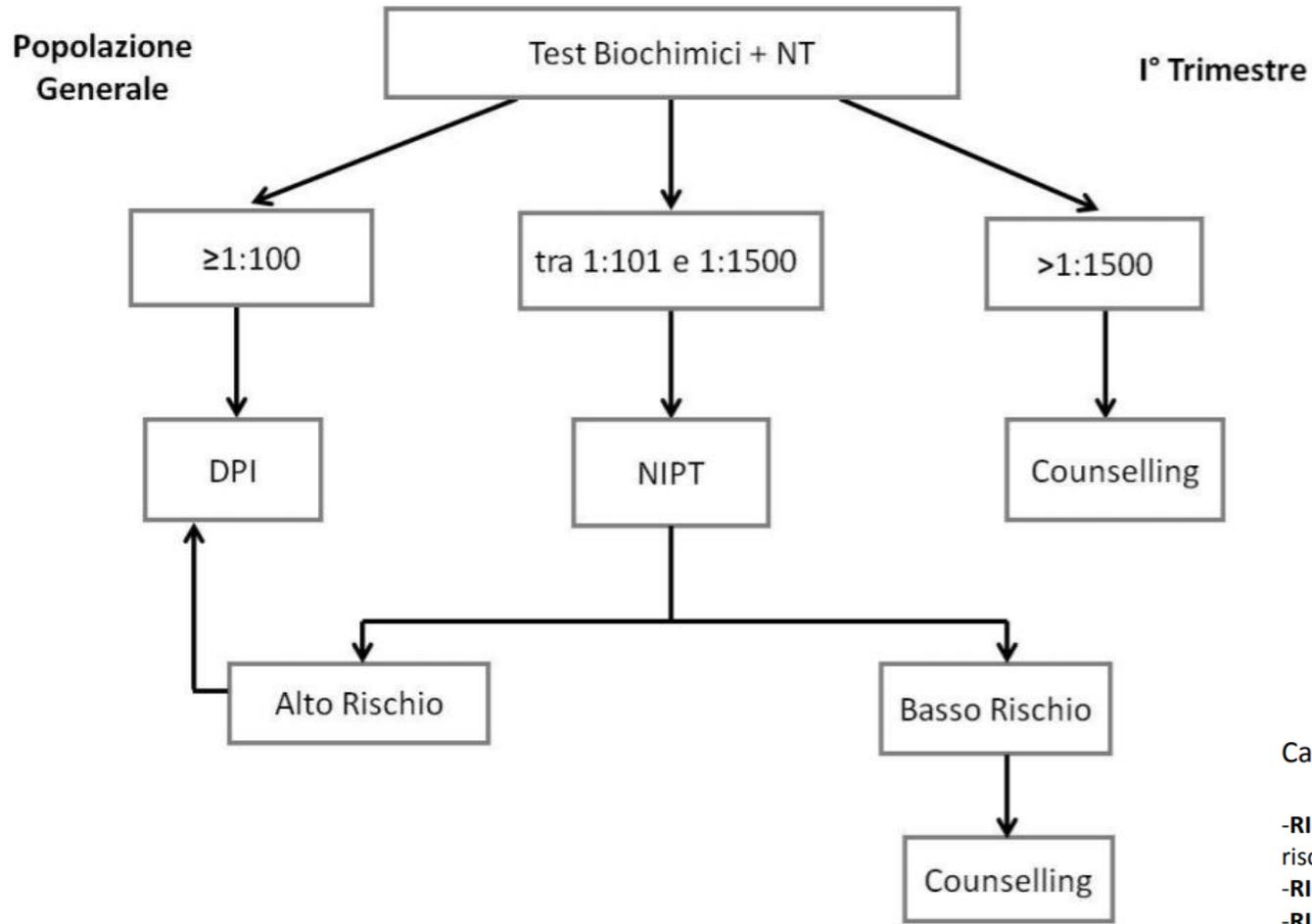
***Per le indagini citogenetiche:***

- ***probabilità di trisomia 21, o di altre anomalie cromosomiche  $\geq 1/300$  al momento del test per la valutazione del rischio nel primo trimestre (o  $\geq 1/250$  in caso di test nel secondo trimestre) calcolata secondo i metodi indicati dalle Regioni tra quelli basati sulla età materna in combinazione con altri parametri ecografici fetali e/o di laboratorio.***

***Tale calcolo dovrà essere effettuato utilizzando specifici protocolli nell'ambito di programmi che garantiscano uniformità di accesso in tutto il territorio regionale, in Centri individuati dalle singole Regioni e sottoposti a verifica continua della qualità.***

- ***genitori con precedente figlio affetto da patologia cromosomica***
- ***genitore portatore di riarrangiamento strutturale bilanciato dei cromosomi***
- ***genitore con aneuploidia cromosomica omogenea o in mosaico***
- ***anomalie fetali/della gravidanza evidenziate mediante ecografia.***

# Protocollo SIGU screening prenatale



**SIGU Società Italiana di Genetica Umana**  
Italian Society of Human Genetics

Gruppo di Lavoro SIGU Sanità

**PROPOSTA DI PROTOCOLLO DI SCREENING PRENATALE  
PER LA VALUTAZIONE DEL RISCHIO DI ANEUPLOIDIE  
DEI CROMOSOMI 21, 18, 13**

Approvato dal Consiglio Direttivo SIGU il 20 luglio 2018

Caratteristiche:

- RIDUZIONE FALSI NEGATIVI** per T21, T18, T13, introducendo anche la NIPT in un intervallo di rischio molto più basso rispetto al solo combinato
- RIDUZIONE FALSI POSITIVI** per T21, T18, T13
- RIDUZIONE DIAGNOSI INVASIVE**
- RIDUZIONE ABORTI SPONTANEI** legati alle procedure di prelievo
- COSTI DA VALUTARE** rispetto ai costi dei programmi attuati al momento nelle varie regioni

### Aspetti importanti della consulenza genetica prenatale

- Aiutare la coppia per decidere cosa sia meglio fare per monitorare lo stato di salute del feto
- Dare informazioni sulla possibile malattia genetica per cui viene richiesto l'esame
- Definire la probabilità che il feto possa avere il difetto genetico che si intende ricercare
- Indicare il test più appropriato, il tipo di risultati ottenibili, le informazioni sull'affidabilità dell'analisi e il tempo necessario per ottenere una risposta
- Indicare il rischio di aborto dovuto alla procedura tecnica nel caso di tecniche invasive
- Prospettare le alternative possibili se il feto dovesse risultare affetto



Ordine  
Nazionale  
Biologi

Delegazione Regionale Puglia e Basilicata

GdS Genetica Umana

WEBINAR LIVE 23 GENNAIO 2021

## Diagnosi Prenatale dei Difetti Genetici



### PROGRAMMA

**16.00 Apertura dei lavori e saluti ai partecipanti**

**Dr. Sen. Vincenzo D'Anna**

Presidente Ordine Nazionale dei Biologi

**Dr. ssa Claudia Dello Iacovo**

Delegata ONB Puglia e Basilicata

**16.20 Studio genetico dell'aborto spontaneo**

**Dr. Sebastiano Caruso**

U.O.C. Laboratorio di Patologia Clinica e Microbiologia,  
P.O. "Vito Fazzi" LECCE - Coordinatore GdS Genetica  
Umana ONB Puglia e Basilicata

**16.40 Rilevanza della Consulenza genetica nel  
percorso diagnostico prenatale**

**Dr. Luigi Antonio Greco**

U.O.C. di Patologia Clinica P.O.C.-Genetica Medica S.O.  
"S. Marco" di Grottaglie TA  
GdS Genetica Umana ONB Puglia e Basilicata

**17.00 Screening e Diagnosi in ambito Prenatale**

**Dr. Domenico Dell'Edera**

U.O.S. Dip.le "Laboratorio di Genetica Medica", P.O.  
Madonna delle Grazie MT  
GdS Genetica Umana ONB Puglia e Basilicata

**17.20 La F.I.S.H. a supporto dell'indagine  
citogenetica**

**Dr. Gianni Perla**

U.O.C. Anatomia Patologica IRCCS Istituto Tumori  
Giovanni Paolo II BA  
GdS Genetica Umana ONB Puglia e Basilicata

**17.40 Metodiche Array-based in Diagnosi  
Prenatale**

**Dr. Orazio Palumbo**

U.O.C. Genetica Medica IRCCS Casa Sollievo della  
Sofferenza, S. G. Rotondo FG  
GdS Genetica Umana ONB Puglia e Basilicata

**18.00 Discussione**

**Chiusura dei Lavori**

**Moderatore: Dr. Sebastiano Caruso**

#### SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

**Dr. Maurizio Durini**

Consiglio Nazionale dei Biologi

**ONB -- Delegazione di Puglia e Basilicata**

puglia.basilicata@onb.it – [f.barretta@onb.it](mailto:f.barretta@onb.it)

Tel. 080.6926697

*"Make assurance double sure"*

Shakespeare, Macbeth

*GRAZIE PER L'ATTENZIONE*