



G. Di Giacomo¹, A. Mesoraca¹, C. Dello Russo¹, A. Cima¹, M.A. Barone¹, S. Longo¹, A. Stefanile¹, I. Gabrielli¹, F. Libotte¹, F. Padula², C. Giorlandino²

1 Lab. di Genetica Medica, Altamedica-Artemisia SpA Roma

2 Servizio di Diagnosi Prenatale, Altamedica-Artemisia SpA Roma

INDIVIDUAZIONE DI UNA MICRODELEZIONE NELLA REGIONE 19q12q13.12 MEDIANTE ARRAY-CGH, IN UN FETO CON MICROSOMIA GENERALIZZATA E RITARDO DI CRESCITA SIMMETRICO

Viene descritto il caso di una gestante di 34 anni alla quale è stata eseguita un'amniocentesi alla 22^o settimana e 2 giorni, dopo un'ecografia morfologica che aveva evidenziato nel feto, di sesso maschile, un moderato ritardo di crescita simmetrico, con conseguente microsomia generalizzata. L'array-CGH, effettuato su amniociti, mediante piattaforma Focus Constitutional v 1.1 Bluegenome-Cambridge UK, ha permesso di ottenere un risultato dopo 48h dal prelievo. E' stata rivelata la presenza di una delezione de novo di circa 8,9 Mb nella regione 19q12q13.12 (da 28,727,540 a 37,603,934 bp), confermata mediante oligonucleotide array CGH, ma non visibile all'analisi del cariotipo. Il risultato ottenuto correla con il dato ecografico anomalo rilevato: infatti nei pochi casi descritti in letteratura con microdelezione di questa regione è stato evidenziato ritardo di crescita intrauterina generalizzata. Nei soggetti con delezione 19q12q13.1 riportati in letteratura sono stati anche evidenziati ritardo mentale e dello sviluppo, disturbi del linguaggio, microcefalia, dismorfismi facciali, displasia ectodermica e malformazioni genitali maschili. La paziente in seguito alla diagnosi e alla consulenza genetica effettuata presso il nostro Centro ha interrotto la gravidanza. **Conclusioni:** nei casi di gravidanze in epoca gestazionale avanzata, un ritardo di crescita generalizzata, anche se isolato, può essere un'indicazione all'amniocentesi e all'utilizzo dell'array-CGH quale test rapido ed affidabile per ottenere un primo risultato, in attesa di conferma dopo coltura cellulare di amniociti.