



CARIO TIPO

Analisi citogenetica per l'identificazione delle anomalie cromosomiche

Perché sottoporsi all'indagine citogenetica costituzionale postnatale?

- ✓ fenotipo riconducibile ad una sindrome cromosomica nota
- ✓ genitori e familiari di soggetti con anomalie cromosomiche
- ✓ soggetti con difetti congeniti e/o ritardo mentale
- ✓ soggetti con ritardo di accrescimento
- ✓ nati morti e nati vivi deceduti in epoca neonatale, in particolare se presentano quadri dismorfici/malformativi
- ✓ **aborti spontanei**
- ✓ genitori di soggetti malformati o con sospetta sindrome cromosomica, deceduti senza diagnosi
- ✓ **coppie con poliabortività** (due o più aborti spontanei) o **infertili**
- ✓ **maschi infertili**
- ✓ femmine con **amenorrea** primaria, secondaria o **menopausa precoce**
- ✓ soggetti con sospetto clinico di sindrome genomica da microdelezione/microduplicazione
- ✓ soggetti con sospetto di sindrome da instabilità cromosomica
- ✓ soggetti con genitali ambigui
- ✓ coppie con diagnosi fetale di riarrangiamento cromosomico
- ✓ femmine con patologia recessiva legata all'X

Riferimenti normativi: Linee guida per le attività di Genetica Medica (G.U. n. 224 del 23 settembre 2004)