



C. Dello Russo¹, G. Di Giacomo¹, A. Mesoraca¹, A. Cima¹, M.A. Barone¹, A. Stefanile¹, S. Longo¹, C. Tamburrino¹, I. Gabrielli¹, C. Giorlandino²

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

2 Servizio di Diagnosi Prenatale, Altamedica-Artemisia SpA Roma

Valutazione di un software per la rilevazione di microriarrangiamenti cromosomici: studio comparativo fra aCGH e NGS.

La diagnosi genetica prenatale di disordini rari sta subendo negli ultimi anni un notevole rafforzamento grazie all'applicazione di metodiche di massive parallel sequencing. Malgrado la notevole quantità di dati prodotti mediante NGS, allo stato attuale non sono disponibili tools e software analitici per lo screening di anomalie cromosomiche strutturali e numeriche mediante NGS; i pochi sviluppati a tale scopo non sono compatibili con la diagnosi clinica di routine. In uno studio pilota abbiamo sviluppato pipelines per l'analisi sia di SNPs che di aneuploidie cromosomiche e CNVs mediante NGS. Per il processamento del campione utilizziamo un metodo di enrichment che consente la preparazione di librerie costituite da 4,813 geni (Illumina). I dati ottenuti dal sequenziamento sono utilizzati sia per la ricerca di SNPs, all'interno di un subset di geni ("Next Generation Prenatal Diagnosis-NGPD-panel"), che per lo screening di anomalie cromosomiche mediante NextGene Software (Softgenetics). Lo studio è condotto in parallelo con la metodica gold standard, aCGH. I risultati ottenuti su circa 250 casi sono sovrapponibili nella detection di aneuploidie cromosomiche, di microdelezioni e microduplicazioni fino al range di 1 Mb. Il vantaggio di tale approccio consiste nella possibilità di combinare in un unico test l'analisi degli SNPs e quello del cariotipo per lo studio dello stesso locus genico.