

DIAGNOSI GENETICA PREIMPIANTO

INFORMAZIONI ESSENZIALI SULLA PROCEDURA UTILIZZATA
PRESSO I CENTRI ESTERI APPARTENENTI AL CONSORZIO SCIENTIFICO EUROPEAN
SOCIETY OF HUMAN REPRODUCTION AND EMBRIOLOGY
(ESHRE) *

- 1) La Diagnosi Genetica Preimpianto (PGD) è una tecnica che permette di diagnosticare un difetto genetico nell'embrione ottenuto attraverso la Fertilizzazione In Vitro (IVF).
Le coppie che hanno un elevato rischio genetico e vogliono un figlio sano ricorrendo alla PGD possono evitare l'avvio di una gravidanza provvisoria e la sua interruzione in caso di diagnosi di malattia.
Per ogni ciclo di PGD il tasso di gravidanza e nascita di un bambino è del 20-25%.
- 2) Dal 1990 al 2003 oltre 1000 bambini sono nati nel mondo con l'uso di PGD.
- 3) Per accedere alla IVF la donna deve produrre un numero elevato di ovociti attraverso una super-ovulazione ottenuta in seguito a iperstimolazione ormonale .
Gli ovociti così prodotti vengono recuperati con un prelievo per via transvaginale (eseguito in sedazione generale).Vi è per la donna un modesto rischio di complicazioni secondarie a queste procedure.
- 4) La fertilizzazione in vitro (IVF) dell'ovocita si ottiene iniettando uno spermatozoo all'interno dell'ovocita stesso (tecnica detta ICSI). Di qui inizia il processo di crescita cellulare che porta alla formazione dell'embrione.
- 5) La IVF comporta la produzione di embrioni da trasferire in utero.Non tutti gli embrioni prodotti (in genere cinque) sono tecnicamente idonei ad essere analizzati e trasferiti (per l'analisi vengono scelti quelli che appaiono avere le cellule migliori).
- 6) Per ogni embrione valutato trasferibile in utero la probabilità di impianto è circa del 30%. Tanto maggiore l'età della donna, tanto minore la probabilità di impianto.
La coppia,assieme allo specialista,decide il numero di embrioni da destinare all'impianto.
- 7) Vi è la possibilità di gravidanza gemellare (circa 1 gravidanza su 3).Vi è rischio che il parto sia prematuro.
- 8) I bambini nati dopo IVF hanno in media un peso più basso rispetto a quelli nati da gravidanze naturali. Alcune ricerche indicano un rischio dell'8% di malformazioni , rispetto al 4% di quelli nati da gravidanze naturali ; i dati finora raccolti su questo problema non sono conclusivi.
- 9) La PGD è teoricamente possibile per tutte le malattie per le quali è possibile un test genetico prenatale,ma la fattibilità è valutata caso per caso dal laboratorio del Centro che la esegue .
- 10) La diagnosi si esegue 3 giorni dopo che è avvenuta la fertilizzazione dell'ovocita.
A questo momento l'embrione è composto di 6-8 cellule : ne vengono prelevate 2 che vengono analizzate nell'arco di 8-12 ore.

- 11) Alla fine della terza giornata l'embrione-gli embrioni diagnosticati non affetti vengono trasferiti in utero (in genere due).
- 12) Nei paesi in cui la PGD è legale, Il destino degli embrioni soprannumerari viene deciso dalla coppia : può scegliere che siano congelati tutti o eliminati quelli affetti e conservati congelati quelli non affetti,per poterli eventualmente utilizzare per un impianto successivo.
Lo scongelamento può compromettere la vitalità delle cellule e la possibilità che possano essere impiantati in seguito viene stimata circa del 30%.
- 13) La PGD ha un tasso di errore del 5% .Per questo viene raccomandata l'esecuzione di una diagnosi prenatale attraverso villocentesi alla 12° settimana di gravidanza.
- 14) Il costo della IVF può variare fra i 2000 e i 10000 euro.Il costo della PGD può variare fra i 600 ei 4000 euro.
- 15) Francia, Spagna ,Svezia,Regno Unito,Belgio hanno una legge che regola la Procreazione Medicalmente Assistita e rende legale la PGD.

***ESHRE** (European Society of Human Reproduction and Embriology) :

Consorzio scientifico avente lo scopo di

- raccogliere dati sull'accuratezza, affidabilità ed efficienza di PGD (Registro Europeo PGD)
- gestire studi di follow up
- produrre linee guida e promuovere standard di pratica ottimale

ESHRE Preimplantation Genetic Diagnosis Consortium :Data Collection III.
Human Reproduction 17,233,2002