

## PGD - Diagnosi pre-impianto

### Cos'è

Lo studio delle cellule embrionali per determinare l'eventuale presenza delle alterazioni genetiche presenti in uno od entrambi i genitori

### Indicazioni

Ricerca negli embrioni di anomalie genetiche già diagnosticate in uno o entrambi i membri della coppia, quali mutazioni (fibrosi cistica, talassemia ed altre), delezioni e traslocazioni cromosomiche

### Come si esegue

- Predisposizione di "sonde genetiche" specifiche per le alterazioni genetiche identificate nei genitori (può richiedere 1-6 mesi a seconda della complessità del problema)
- Ciclo di stimolazione ovarica per ottenere un numero ottimale di follicoli ed ovociti
- Prelievo degli ovociti e loro fertilizzazione con tecnica ICSI
- Incubazione degli ovociti fecondati fino alla formazione di blastocisti (embrioni in 5-6<sup>a</sup> giornata)
- Biopsia di alcune cellule di ciascun embrione
- Congelamento delle blastocisti
- Esecuzione della tecnica di diagnostica genetica (PGD) sulle cellule delle blastocisti
- Ciclo di preparazione endometriale per il trasferimento degli embrioni dotati di caratteristiche genetiche ottimali

### Vantaggi

Trasferimento selettivo degli embrioni geneticamente e cromosomicamente normali per evitare che l'alterazione genetica presente nei genitori porti a patologie nella prole

### Limiti

- Non tutti gli embrioni ottenuti con PMA raggiungono lo stadio di blastocisti; in questi casi non è possibile eseguire la PGD
- In alcuni embrioni, anche se di ottimali caratteristiche morfologiche, non è possibile ottenere una precisa diagnosi genetica
- Non tutti gli embrioni selezionati con PGD e considerati normali sono destinati ad impiantarsi

### Rischi

Gli stessi di un trattamento di PMA di 2° livello (ad esempio iperstimolazione ovarica)

### Note

Le tecniche PGD e PGS:

- Possono essere combinate
- Non sostituiscono le tecniche di diagnosi prenatale quali l'analisi del DNA fetale nel sangue materno, la villocentesi o l'amniocentesi

Attenzione: nuova nomenclatura PGT (pre-implantation genetic testing) Questa nomenclatura si affianca e progressivamente sostituirà la precedente PGD/PGS È possibile distinguere diversi tipi di PGT:

- PGT-M: test genetico preimpianto per malattie monogeniche (PGD)
- PGT-SR: test genetico preimpianto per anomalie cromosomiche e strutturali (PGD)
- PGT-A: test genetico preimpianto per aneuploidie (PGS)