

PGD (DIAGNOSI PRE IMPIANTO)

- PGT-SR: test genetico preimpianto per anomalie cromosomiche e strutturali
- PGT-M: test genetico preimpianto per malattie monogeniche

Diagnosi di possibili patologie genetiche dell'embrione prima del trasferimento nell'utero

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. Da eseguire solo nel caso di PGT-M e non per la PGT-SR
- Ciclo di stimolazione ovarica per ottenere un numero ottimale di follicoli ed ovociti
- Prelievo degli ovociti e loro fecondazione con tecnica ICSI
- Incubazione degli ovociti fecondati fino alla formazione di blastocisti (embrioni in 5-6^a 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)