

### PGS - Screening pre-impianto

#### Cos'è

Lo studio delle cellule embrionali per determinarne la qualità genetica, in termini di numero di cromosomi

#### Indicazioni

- Identificare e selezionare gli embrioni dotati di un normale corredo cromosomico (cosiddetti euploidi)
- Miglioramento dei risultati delle procedure di PMA
- Comprendere e prevenire i fallimenti inspiegati di cicli di PMA o ripetuti aborti spontanei

#### Come si esegue

- 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 5-6ª giornata)
- Biopsia di alcune cellule di ciascun embrione
- Congelamento delle blastocisti
- Esecuzione della tecnica di diagnostica genetica (PGS) 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 aumentare le probabilità di impianto e gravidanza nella PMA

#### Limiti

Non tutti gli embrioni ottenuti con PMA raggiungono lo stadio di blastocisti; in questi casi non è possibile eseguire la PGS

In alcuni embrioni, anche se di ottimali caratteristiche morfologiche, non è possibile ottenere una precisa diagnosi genetica

Non tutti gli embrioni selezionati con PGS 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)