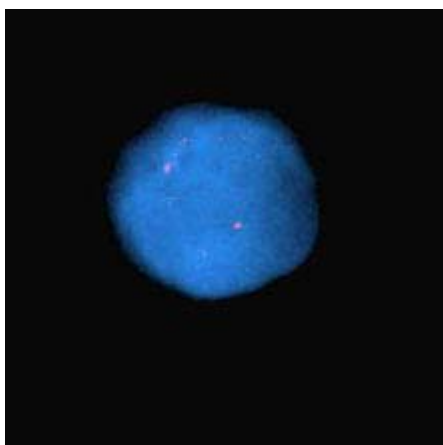


Diagnostica preimpianto (PID)

Nella nostra équipe ne siamo tutti convinti: il ricorso alla diagnostica preimpianto aumenta decisamente il successo della fecondazione assistita.



Primi successi

Già un mese dopo la prima diagnosi preimpianto (la tecnica è stata introdotta in Austria proprio da noi) abbiamo ottenuto la prima gravidanza. Sono stati analizzati cinque ovociti, di cui solo due sono risultati senza difetti genetici. Entrambi sono stati impiantati nella paziente, che è oggi madre di due gemelli.

Attualmente presso il Wunschbaby-Zentrum la diagnosi preimpianto è eseguita con l'analisi dei globuli polari. Questa metodica, ancora oggetto di dibattiti di carattere etico, prevede l'analisi dei due globuli polari dell'ovocita al momento della sua fusione con lo spermatozoo. Il globulo polare è per certi versi un prodotto di scarto dell'ovocita, ma la sua composizione genetica permette di risalire al genoma dell'ovocita stesso, ovvero al suo patrimonio genetico. L'ovocita rimane assolutamente intonso. Se nel globulo polare non viene riscontrata alcuna anomalia (aberrazioni cromosomiche), si decide di utilizzare l'ovocita. Non sono possibili la determinazione del sesso né il trattamento terapeutico di ovociti malati.

A quali coppie viene consigliata la diagnosi preimpianto?

Alle coppie per le quali la fecondazione assistita è rimasta l'unica via per avere un figlio proprio e che

- hanno più di 35 anni o
- hanno già vari tentativi falliti alle spalle o
- hanno una particolare predisposizione genetica in famiglia.

Modalità del trattamento

Gli ovociti vengono fatti giungere a maturazione con il ciclo naturale o con un trattamento di stimolazione ormonale e poi raccolti mediante prelievo transvaginale ecoguidato.

Le normali cellule corporee possiedono un corredo di cromosomi doppi, ovvero 22 coppie di cromosomi (autosomi), e due cromosomi sessuali: due cromosomi X nella donna (46, XX) e un cromosoma X e uno Y nell'uomo (46, XY). I gameti, ovvero le cellule riproduttive maschili (spermatozoi) e femminili (ovociti), sono aploidi, hanno cioè un solo cromosoma per ogni tipo, per evitare che dopo la fecondazione si presenti un patrimonio quadruplicato. La natura, infatti, fa sì che l'ovocita racchiuda nel globulo polare la seconda serie di cromosomi, che non è così coinvolta dalla successiva divisione cellulare dopo la fecondazione.

I globuli polari da noi prelevati vengono subito inoltrati al laboratorio interno dell'istituto che esegue l'analisi genetica. In laboratorio, i cromosomi vengono isolati grazie all'uso di coloranti fluorescenti e tradotti in forma leggibile (metodo FISH) per ricercare l'eventuale presenza di aberrazioni dei cromosomi 13, 16, 18, 21 e 22. Tali aberrazioni possono infatti rendere impossibile l'impianto dell'embrione o condurre ad aborti spontanei o ancora determinare la nascita di bambini con handicap fisico o mentale. La diagnosi vanta un'affidabilità del 90-95%. I risultati delle analisi vengono comunicati alla paziente la sera prima della data concordata per il transfer.

Gli scopi

- Aumentare le probabilità di gravidanza
- Ridurre il rischio di un aborto spontaneo
- Ridurre il rischio di parto gemellare e plurigemellare
- Minimizzare il rischio di una futura interruzione involontaria di gravidanza a seguito di un intervento di diagnosi prenatale (amniocentesi, villocentesi ecc.)
- Ridurre al minimo le interruzioni volontarie di gravidanza dopo una diagnosi prenatale
- Aiutare famiglie con particolari corredi genetici tali da renderle infertili
- Nei rari casi in cui sono presenti esclusivamente ovociti con aberrazioni genetiche, risparmiare alla paziente un transfer inutile con tutte le sue conseguenze

Limiti di questa tecnica

Tutti gli studi internazionali condotti sinora hanno dimostrato che non sussistono rischi di danni per gli embrioni. Non è possibile escludere aberrazioni non rilevabili da questo tipo di diagnosi. Laddove non può essere prelevato il secondo globulo polare, inoltre, esiste un rischio residuo, pari a circa il 20-30%, di aberrazioni dei cromosomi analizzati. Infine, va ricordato che la diagnosi dei globuli polari non può ovviamente individuare eventuali anomalie trasmesse dallo spermatozoo. Per questo si consiglia di eseguire comunque screening prenatali e controlli ecografici, analisi del sangue, ecc., a intervalli regolari per poter escludere con certezza le principali malformazioni infantili e difetti genetici del feto.

Chiunque sia interessato ad una diagnosi preimpianto può contattarci per concordare una consulenza gratuita:

Tel.: +43/1/877 77 75-17

E-mail:genetik@wunschbaby.at

[Link alla scheda informativa e alla dichiarazione di assenso per l'analisi diagnostica dei globuli polari.](#)