

DOVE ESEGUIRE IL PGT

In Italia il PGT è eseguibile principalmente in centri privati poichè solo 9 Centri pubblici di PMA su 71 offrono il PGT, limitando l'accesso a queste tecniche soprattutto all'area Centro-Nord del Paese.

Per conoscere i centri PMA-PGT in ogni regione è possibile consultare il sito del Network Italiano Diagnosi preimpiantoO (NIDO) alla voce 'cerca un centro': www.nidoitalia.it/cerca-un-centro/.

I NUMERI DEL PGT IN ITALIA

Cicli totali PGT in un anno: 5195

Indagini PGT-M eseguite: 451

Numero di trasferimenti: 3276

Numero di gravidanze ottenute: 1587 (48%)

Numero bimbi nati vivi: 1293

*dati relativi all'anno 2021 tratti dal 17° report del registro nazionale PMA del 2023

CONTATTI PGT UNIT PNRR



PADOVA

Email: segreteria.pgt@aopd.veneto.it

Tel: +39 0498211031



NAPOLI

Email: oncofert.unina@gmail.com

Tel: +39 081679661



Finanziato dall'Unione europea
NextGenerationEU



Italiadomani
PIANO NAZIONALE DI RIPRESA E RESILIENZA

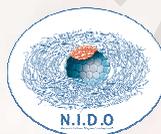


PNRR
MISSIONE 6 - SALUTE

Campagna di divulgazione promossa dal progetto Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza - PNRR – Missione 6 – Componente 2 Investimento 2.1 Valorizzazione e potenziamento della ricerca biomedica del SSN dal titolo “Development of the Italian Preimplantation Genetic Test (PGT) Network”

In collaborazione con:

UNIAMO
Federazione Italiana Malattie Rare



NOME ASSOCIAZIONE PAZIENTI

Indirizzo 1

Indirizzo 2

Indirizzo 3

Indirizzo 4

Tel.: 555-555 5555

E-mail: prova@example.com

NOME ASSOCIAZIONE PAZIENTI

Logo
associazione

Il Test Genetico Preimpianto (PGT)

A cosa serve
e come funziona

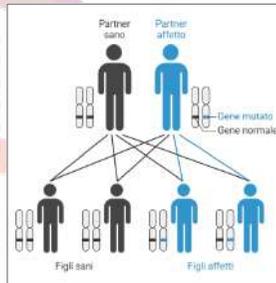
**Per una scelta riproduttiva consapevole
delle coppie
con malattia genetica ereditaria**

Test Genetico Preimpianto (PGT) per XXX

La XXX è una malattia genetica causata da mutazioni nel gene XXX. La trasmissione è AD/AR/XL ovvero la malattia viene ereditata da un genitore affetto / due genitori portatori / madre portatrice.

- AD: Se uno dei due partner è affetto da XXX la coppia avrà il 50% di probabilità di trasmettere la malattia ai figli.

*Schema da personalizzare in base alla malattia



Il test genetico preimpianto (PGT) è la forma più precoce di diagnosi prenatale che consente di analizzare il DNA dell'embrione prima del suo trasferimento nell'utero. Ad oggi rappresenta l'unico strumento diagnostico che informa le coppie circa lo stato di salute dei propri embrioni prima dell'instaurarsi della gravidanza, in modo da minimizzare il rischio di incorrere ad aborto spontaneo/terapeutico e sindromi cromosomiche o genetiche fetali. Questa tecnica diagnostica viene eseguita nell'ambito di un percorso di Procreazione Medicalmente Assistita (PMA) su embrioni allo stadio di blastocisti (5°-6° giorno di sviluppo in vitro). Il PGT permette di conoscere lo status genetico dell'embrione analizzato al fine di trasferire in utero quello non portatore della XXX e con un numero di cromosomi normale. A differenza delle altre tecniche di diagnosi prenatale invasiva (villocentesi ed amniocentesi), il PGT evita il ricorso all'interruzione di gravidanza in caso di risultato positivo all'analisi genetica.

IL PERCORSO PGT

La coppia interessata ad intraprendere un percorso di PGT effettua una consulenza genetica con un genetista esperto in genetica riproduttiva. In questa fase viene raccolta l'anamnesi familiare e personale e viene valutata la fattibilità del PGT. Viene eseguito un test genetico preliminare (set-up) sul DNA della coppia e dei familiari disponibili, al fine di personalizzare la diagnosi. Successivamente la coppia può iniziare il percorso di PMA di II livello, che prevede: stimolazione ovarica, prelievo degli ovociti e raccolta del liquido seminale, fecondazione in vitro (ICSI), coltura degli embrioni fino allo stadio di blastocisti e biopsia embrionale di circa 5-10 cellule. Su tali cellule viene effettuato il PGT per malattie monogeniche (PGT-M), che consiste in tecniche molecolari che valutano la presenza o assenza della mutazione genetica familiare. In concomitanza, è possibile eseguire anche il PGT per anomalie numeriche cromosomiche (PGT-A), al fine di scegliere gli embrioni non affetti con un numero normale di cromosomi, per aumentare il tasso di successo del ciclo PMA. La coppia viene informata dell'esito della diagnosi degli embrioni analizzati durante la consulenza genetica post-test, durante la quale deciderà quale embrione trasferire in utero. Eventuali altri embrioni non affetti vengono crioconservati per eventuali futuri trasferimenti.



LE TAPPE PMA+PGT

1) CONSULENZA GENETICA PRE-TEST

Il genetista valuta la documentazione genetica della coppia e dei suoi familiari per valutare la fattibilità del caso.

2) SET-UP

Il set-up prevede un prelievo del sangue della coppia e la raccolta di saliva dei familiari. Questa tappa è fondamentale per accertarsi preventivamente di poter individuare la mutazione nella successiva biopsia embrionaria. Nel frattempo si procede alla prescrizione degli esami propedeutici al ciclo di PMA e alla raccolta dei consensi informati.

3) STIMOLAZIONE OVARICA E PRELIEVO OVOCITARIO

Il ciclo di PMA prevede una stimolazione ovarica che dura circa 12/15 giorni con successivo prelievo ovocitario.

4) ICSI E BIOPSIA DELLE BLASTOCISTI

Gli ovociti raccolti vengono inseminati con gli spermatozoi del partner e gli embrioni vengono coltivati fino allo stadio di blastocisti in cui viene eseguita la biopsia.

5) ANALISI GENETICHE

Le biopsie vengono inviate al laboratorio di genetica per eseguire la diagnosi genetica. Il referto viene emesso entro 30 giorni.

6) CONSULENZA POST-TEST: CONSEGNA REFERTO

Il genetista spiega alla coppia gli esiti del test preimpianto eseguito sugli embrioni e si concordano gli embrioni da trasferire.

7) TRANSFER EMBRIONARIO

Si prepara farmacologicamente l'utero per procedere al trasferimento di una blastocisti risultata sana per la patologia e con cromosomi normali. Dopo circa 12 giorni dal trasferimento si esegue il test di gravidanza.

8) CONSULENZA PRENATALE

In caso di gravidanza evolutiva, viene discussa con la coppia l'eventualità di effettuare la diagnosi prenatale invasiva per confermare il risultato del PGT o ulteriori approfondimenti diagnostici.