

DIAGNOSI GENETICA PRE-IMPIANTO

Si possono analizzare gli embrioni prima del trasferimento intrauterino?

Sì, è possibile analizzare i cromosomi degli embrioni prima del loro trasferimento nella paziente; si tratta della 'Diagnosi Genetica pre-Implanto' o 'Analisi genetica dell'embrione'

L'analisi genetica degli embrioni aumenta le percentuali di gravidanza?

Sì, perché consente di trasferire alla paziente solo gli embrioni sani. Le probabilità di impianto di un embrione che mostri un buon aspetto morfologico e corredo cromosomico normale sono molto elevate.

L'analisi genetica degli embrioni riduce le percentuali di aborto?

Sì, riduce il numero di aborti spontanei dato che la causa della maggior parte degli stessi sono delle alterazioni genetiche.

L'analisi genetica degli embrioni evita le gravidanze con anomalie cromosomiche?

Sì, vengono evitate le gravidanze con anomalie dei cromosomi studiati, ad esempio la trisomia 21 o sindrome di Down.

I cromosomi dell'embrione vengono analizzati tutti?

No. L'embrione ha 23 coppie di cromosomi, alcuni talmente importanti che la loro alterazione impedisce le divisioni iniziali dell'embrione.

I 7 cromosomi colpiti con maggior frequenza sono: 13, 16, 18, 21, 22, X e Y.

Presso l'Institut Marquès stiamo analizzando attualmente 9 coppie di cromosomi riuscendo così a studiare la maggior parte delle anomalie.

Nei pazienti portatori di una data malattia genetica, l'analisi genetica dell'embrione è indirizzata allo studio del gene specifico.

Come si realizza la diagnosi genetica pre-impianto?

Gli embrioni ottenuti attraverso la fecondazione in vitro vengono coltivati fino al terzo giorno di vita, momento in cui possiedono dalle 6 alle 8 cellule. Tutte queste cellule sono in principio geneticamente uguali. Viene praticato un orificio nella membrana esterna (la cosiddetta zona pellucida dell'embrione) e viene prelevata una cellula che è analizzata. L'embrione viene trasferito il giorno seguente.

Questa tecnica può nuocere all'embrione?

Si tratta di una tecnica molto sofisticata che viene eseguita da biologi esperti e che non influisce negativamente sull'evoluzione dell'embrione.

La diagnosi genetica pre-impianto consente di evitare le malattie genetiche?

Sì, da un punto di vista medico è particolarmente indicata per le coppie a rischio di trasmissione di una malattia genetica. Possono essere autosomiche, come ad esempio nel caso della fibrosi cistica, dell'atrofia muscolare spinale, della malattia di Huntington ecc. o di malattie legate al sesso, come l'emofilia, la distrofia muscolare di Duchenne ecc.

Si può consigliare questa tecnica a dei pazienti che abbiano avuto aborti ripetuti?

Sì, può evitare ulteriori aborti. È importante per la diagnosi e per il trattamento quando la causa è embrionale.

Tutte le coppie possono richiedere la diagnosi genetica pre-impianto?

Sì, è sempre maggiore il numero di pazienti in ciclo di fecondazione in vitro che decidono di richiederla per i predetti vantaggi, soprattutto quando la paziente ha più di 37 anni o quando sono falliti trattamenti precedenti.