

# GENOMA

## CENTRO DI DIAGNOSI GENETICA PREIMPIANTO (PGD)



Il laboratorio **GENOMA** opera nel settore della procreazione medicalmente assistita (PMA) dal **1998**, in qualità di centro specializzato in **diagnosi genetica preimpianto (PGD)**.

**GENOMA** è considerato uno dei centri più qualificati nel settore della **PGD**, con rilevanza nazionale ed internazionale.

Il Centro detiene una tra le più ampie casistiche al mondo per quanto concerne la diagnosi preimpianto e si avvale di una *équipe* di professionisti altamente qualificati, con riconoscimenti internazionali, supportati da una dotazione strumentale che rappresenta quanto di più moderno e tecnologicamente avanzato sia oggi reperibile.

**Genoma s.r.l.**

Sede Principale:

Laboratori e Studi Medici

Via Castel Giubileo, 11 - 00138 Roma

Tel. +39 06 8811270 (6 linee)

Fax +39 06 64492025

Sede legale e Studi Medici:

Via Po, 102 - 00198 Roma

Tel. +39 06 85304150 • + 39 06 85358425

Fax. +39 06 85344693

[info@laboratoriogenoma.eu](mailto:info@laboratoriogenoma.eu)

[www.laboratoriogenoma.eu](http://www.laboratoriogenoma.eu)

[www.diagnosipreimpianto.it](http://www.diagnosipreimpianto.it)



# L'INNOVAZIONE NELLA FECONDAZIONE ASSISTITA

La valutazione  
dello stato di salute  
dell'embrione

## Infertilità di coppia e PMA

L'infertilità è una condizione che oggi riguarda un elevato numero di coppie. La sua incidenza appare, peraltro, notevolmente aumentata negli ultimi anni a seguito di numerosi fattori, tra cui non ultimi, quelli di ordine socio-economico, causa frequente di gravidanze cercate in età sempre più avanzata.

Non è, quindi, insolito incontrare pazienti afferenti a programmi di **procreazione medicalmente assistita (PMA)**, che presentano una storia riproduttiva caratterizzata da alcuni insuccessi. Ciò può manifestarsi sia in termini di **mancata gravidanza** (tipicamente fallimenti di impianto a seguito di *transfer* embrionario), che di gravidanza iniziata ma conclusasi con un **aborto** spontaneo o, in taluni casi, interrotta a causa del riscontro di una patologia cromosomica nel feto accertata mediante diagnosi prenatale.

In questi pazienti, le difficoltà nell'ottenere o portare a termine una gravidanza sono da ricondurre alla presenza, negli embrioni, di alterazioni cromosomiche di tipo numerico, conosciute come **aneuploidie**.

Oltre che per i pazienti caratterizzati da una storia riproduttiva a rischio, l'esigenza della **valutazione dello stato di salute dell'embrione** nasce anche per tutte le coppie che si sottopongono ad un trattamento di concepimento assistito (FIVET o ICSI). Tali pazienti, infatti, riescono ad ottenere una gravidanza dopo numerose difficoltà e, quindi, desiderano conoscere a priori se il loro bambino sarà sano, senza dover ricorrere ad una diagnosi prenatale invasiva (villocentesi o amniocentesi), che potrebbe poi esitare in un aborto terapeutico in caso di riscontro patologico.

## La valutazione dello stato di salute dell'embrione

L'Art. 14, comma 5, della **Legge 40/2004**, sancisce il diritto per coppie che accedono ai trattamenti di PMA "*di essere informati sullo stato di salute degli embrioni prodotti e da trasferire in utero*".

Le moderne tecniche di diagnosi preimpianto delle **aneuploidie cromosomiche (PGS)**, permettono di valutare lo stato di salute degli embrioni che saranno trasferiti in utero della paziente, accertando se questi presentano delle anomalie cromosomiche, riducendo così l'incidenza di abortività, ed anche il rischio di trasferire embrioni con aneuploidie cromosomiche.

### Le Aneuploidie Cromosomiche

Le **aneuploidie** sono alterazioni cromosomiche caratterizzate da un numero maggiore o minore di cromosomi rispetto al numero standard. Si parla, ad esempio, di **trisomia**, quando si riscontra la presenza di un cromosoma in più (es. **Trisomia 21** o **Sindrome di Down**) o di monosomia, quando si riscontra l'assenza di un cromosoma (es. **Monosomia X** o **Sindrome di Turner**).

### La Tecnica Array-CGH

La tecnica dell'ibridazione genomica comparativa su microarray (**Array-CGH**) è una innovativa strategia diagnostica che consente la valutazione dell'intero assetto cromosomico dell'embrione, similmente all'analisi del cariotipo fetale, che si effettua di routine in diagnosi prenatale. Tale procedura permette di identificare le aneuploidie a carico dei 22 autosomi (cromosomi dal nr. 1 al nr. 22) e dei cromosomi sessuali (X e Y), o anche variazioni del contenuto di piccole porzioni cromosomiche, come amplificazioni (duplicazioni), delezioni e traslocazioni sbilanciate.

Nella valutazione dello stato di salute dell'embrione mediante tecnica Array-CGH, la biopsia dell'embrione (prelievo delle cellule utilizzate per l'esame genetico) viene effettuata allo stadio di blastocisti (**day 5**). L'intera procedura di analisi viene solitamente completata entro **24h** dalla biopsia, in tempo per effettuare il transfer su ciclo "fresco".

## I vantaggi della PGS

La valutazione dello stato di salute dell'embrione offre diversi vantaggi per la coppia: La PGS, infatti, espleta una funzione:

- **PREVENTIVA** - Permette alla paziente di iniziare la gravidanza con il beneficio di una sensibile riduzione del rischio per la salute del feto, derivante dall'esecuzione test genetico, a tutto vantaggio di una gestazione con minore stress e maggiore tranquillità.
- **TERAPEUTICA** - Riduzione del rischio di abortività spontanea, dipendente dall'eventuale presenza nell'embrione di anomalie cromosomiche.
- **PROGNOSTICA** - Consente l'identificazione, a priori, di eventuali problematiche riconducibili alla presenza di aneuploidie cromosomiche negli embrioni. Ciò evita che i pazienti effettuino diversi tentativi senza successo (con fallimenti di impianto o abortività) prima di essere indirizzati alla PGS.
- **MIGLIORATIVA** - Aumenta l'efficacia delle tecniche di fecondazione assistita in gruppi di pazienti caratterizzati da una performance riproduttiva ridotta, in cui le tecnologie convenzionali non hanno avuto successo. In questi casi la PGS determina un miglioramento delle percentuali di successo, riducendo inoltre i tempi di attesa per conseguire una gravidanza e la nascita del bambino.

