

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 in **PGD** 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

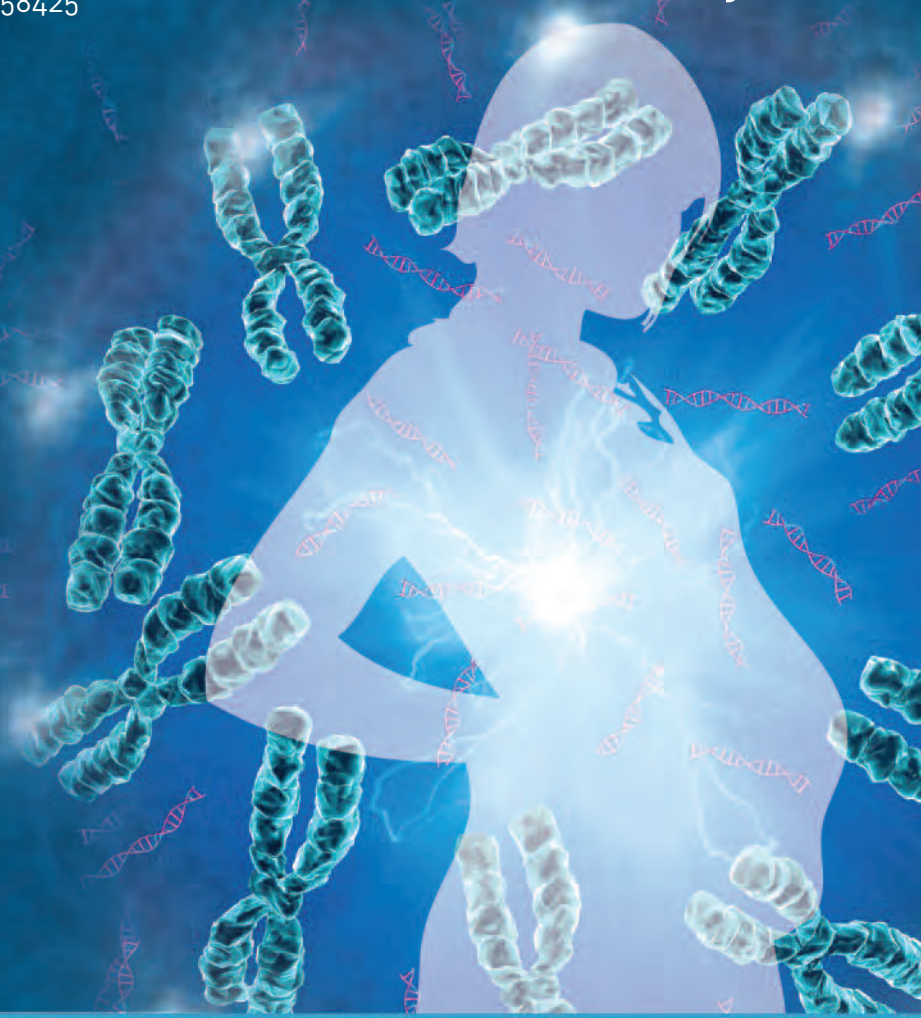
info@laboratoriogenoma.eu

www.laboratoriogenoma.eu

www.diagnosipreimpianto.it



Diagnosi preimpianto di aneuploidie cromosomiche (PGS) mediante tecnica array-CGH



Diagnosi preimpianto ed infertilità

Lo studio dell'assetto cromosomico degli embrioni per il trattamento delle coppie infertili che si sottopongono a programmi di concepimento assistito (FIVET o ICSI), viene proposto a pazienti caratterizzati da una performance riproduttiva ridotta, ritenuta dipendere dalla presenza, negli embrioni, di anomalie cromosomiche di tipo numerico.

Le Aneuploidie Cromosomiche

Le alterazioni del numero dei cromosomi, conosciute anche come **aneuploidie**, sono 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).

Diagnosi preimpianto di aneuploidie cromosomiche (PGS)

Con la diagnosi preimpianto, la selezione degli embrioni da trasferire nell'utero della paziente si basa non solo sull'aspetto morfologico degli stessi ma anche sul loro assetto cromosomico, che riflette la possibilità di dare origine ad una gravidanza evolutiva. In questi casi, la PGS permette di identificare e trasferire in utero gli embrioni che all'analisi genetica risulteranno essere privi di anomalie cromosomiche, responsabili delle basse percentuali di successo delle tecniche di concepimento assistito.

Le finalità della PGS

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.

La Tecnica Array-CGH

La tecnica dell'ibridazione genomica comparativa su microarray (Array-CGH) è un'analisi di ultima generazione 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.

Il percorso del paziente per il trattamento di PGS

Per l'esecuzione della PGS mediante la tecnica dell'array-CGH sono previste le seguenti fasi:

| | |
|---------|--|
| FASE 1: | Stimolazione della funzione ovarica |
| FASE 2: | Prelievo dei gameti e fecondazione |
| FASE 3: | Coltura <i>in vitro</i> degli embrioni |
| FASE 4: | Biopsia dell'embrione allo stadio di blastocisti |
| FASE 5: | Analisi cromosomica degli embrioni |
| FASE 6: | Trasferimento degli embrioni in utero |

Nella PGS mediante tecnica **array-CGH**, la biopsia dell'embrione (prelievo delle cellule utilizzate per l'esame genetico) viene effettuata allo stadio di **blastocisti** (day 5 o 6). Ciò consente di prelevare un numero maggiore di cellule embrionali (circa 5-10), e quindi ovviare al problema del **mosaicismo** esistente nell'analisi dell'embrione allo stadio di clivaggio (day-3). L'analisi cromosomica viene solitamente completata **entro 24h** dalla biopsia, in tempo per effettuare il transfer su ciclo "fresco" (day-6).

L'affidabilità della tecnica

I laboratori qualificati che effettuano diagnosi preimpianto oggi impiegano accorgimenti tecnici e sofisticate strumentazioni che riducono al minimo il rischio di ottenere una diagnosi errata, permettendo di conseguire dei risultati estremamente affidabili.

Per quanto riguarda il rischio di errore diagnostico, sebbene il laboratorio GENOMA, in oltre 5000 casi di diagnosi preimpianto effettuate, non sia incorso in nessun errore di diagnosi (**percentuale di errore: 0%**), l'errore diagnostico riportato dagli ultimi dati dell' **ESHRE PGD Consortium** è inferiore all'1%.

Le percentuali di successo

La tecnica, nonostante l'impegno e l'*expertise* dell'equipe specialistica, non garantisce la gravidanza. Le probabilità di successo dipendono da diversi fattori, tra cui l'età della donna, il numero di embrioni trasferiti e la loro qualità. La PGS mediante tecnica **array-CGH** è una procedura di recente introduzione ed applicazione clinica, per cui la relativa casistica è ancora limitata.

Le percentuali di successo del centro sono le seguenti:

PGS: età materna media 39.0 ± 3.7 , percentuali di gravidanza clinica **66.7%**, *implantation rate* **50.8%**;

PGD: età materna media 37.4 ± 3.2 , percentuali di gravidanza clinica **69.2%**, *implantation rate* **58.8%**.