

FERTILIZZAZIONE IN VITRO E DIAGNOSI GENETICA PREIMPIANTO

INFORMAZIONI ESSENZIALI

Questo articolo contiene informazioni essenziali su procedure e risultati prodotti dai centri specializzati in medicina riproduttiva appartenenti al Consorzio Scientifico "European Society of Human Reproduction and Embriology" (ESHRE).

L'ESHRE (European Society of Human Reproduction and Embriology) è un Consorzio Scientifico avente lo scopo di: 1) raccogliere dati sull'accuratezza, l'affidabilità e l'efficienza della Diagnosi Genetica Preimpianto (PGD); 2) organizzarne il monitoraggio; 3) produrre linee guida e promuovere protocolli operativi ottimali.

1. La Diagnosi Genetica Preimpianto (PGD) è una tecnica che permette di diagnosticare un difetto genetico nell'embrione ottenuto attraverso la Fertilizzazione In Vitro (IVF). Le coppie che hanno un elevato rischio genetico e vogliono un figlio sano, ricorrendo alla PGD possono evitare l'avvio di una gravidanza provvisoria e la sua interruzione in caso di diagnosi di malattia. Ogni ciclo comprendente IVF e PGD è una procedura composta di varie tappe; il tasso di gravidanza con nascita di un bambino alla fine di tutte le tappe è del 25%-30%.

2. Per accedere alla IVF la donna deve produrre un numero elevato di ovociti attraverso una super-ovulazione ottenuta in seguito a iperstimolazione ormonale. Gli ovociti così prodotti vengono recuperati con un prelievo per via transvaginale eseguito in sedazione generale. Vi è per la donna un modesto rischio di complicazioni secondarie a queste procedure. Ovociti e spermatozoi possono essere congelati (crioconservazione), ma il successo delle procedure è più elevato quando vengono usati senza congelamento.

3. La fertilizzazione in vitro dell'ovocita si ottiene iniettando uno spermatozoo all'interno dell'ovocita stesso (tecnica detta ICSI). Da qui inizia il processo di crescita cellulare che porta alla formazione dell'embrione.

4. La IVF comporta la produzione di embrioni da trasferire in utero. Non tutti gli embrioni prodotti (in genere cinque) sono tecnicamente idonei ad essere analizzati e trasferiti (per l'analisi vengono scelti quelli che risultano avere le cellule migliori).

5. La PGD è teoricamente praticabile per tutte le malattie per le quali è possibile un test genetico prenatale, ma la fattibilità è valutata caso per caso dal laboratorio del Centro che la esegue.

6. La diagnosi genetica si esegue 3 giorni dopo che è avvenuta la fertilizzazione dell'ovocita. A questo momento l'embrione è composto di 6-8 cellule: ne vengono prelevate 2 che vengono analizzate nell'arco di 8-12 ore.

7. Alla fine della terza giornata l'embrione o gli embrioni diagnosticati sani vengono trasferiti in utero (in genere due), non vengono trasferiti quelli diagnosticati affetti.
8. Per ogni embrione valutato trasferibile in utero la probabilità di impianto è circa del 30%. Tanto maggiore l'età della donna, tanto minore la probabilità di impianto. La coppia, assieme allo specialista, decide il numero di embrioni da destinare all'impianto.
9. Nella maggior parte dei paesi in cui la PGD è legale, il destino degli embrioni soprannumerari viene deciso dalla coppia: può scegliere che siano congelati tutti o eliminati quelli affetti e conservati congelati quelli non affetti, per poterli eventualmente utilizzare per un impianto successivo. Lo scongelamento può compromettere la vitalità delle cellule e la possibilità che possano essere impiantati in seguito viene stimata circa del 30%. In Italia la legge 40/2004 attualmente stabilisce che siano congelati tutti gli embrioni (affetti da malattia o non affetti) non utilizzati per l'impianto.
10. Vi è la possibilità di gravidanze plurime (circa 1 su 4 è una gravidanza plurima, soprattutto gemellare).
11. I bambini nati in seguito a IVF e PGD hanno in media un peso simile a quelli nati per via naturale. Il rischio che presentino alla nascita malformazioni risulta intorno al 4%, sovrapponibile a quello dei nati da gravidanze naturali.
12. La PGD per malattie monogeniche (ovvero dovute ad alterazione di un singolo gene, fra cui la fibrosi cistica) ha un tasso di errore inferiore all'1%. Viene comunque raccomandata per conferma della diagnosi attraverso PGD l'esecuzione di una diagnosi prenatale con villocentesi alla 12^a settimana di gravidanza.
13. In base alla sentenza della Corte Costituzionale del 14/05/2015 (che modifica il divieto posto dalla legge 40/2004) le coppie di portatori sani di fibrosi cistica possono ricorrere a IVF e PGD presso i centri italiani autorizzati. Nei centri pubblici la procedura sarà a carico del Servizio Sanitario Nazionale. All'estero il costo della IVF può variare fra i 2000 e i 10.000 euro, il costo della PGD può variare fra i 600 e i 4000 euro.

Fonte delle informazioni: **THE ESHRE PGD CONSORTIUM: 10 YEARS OF DATA COLLECTION**, Human Reproduction 2012, February 16.

Dottoressa Graziella Borgo
1 settembre 2017