VareseNews

Indagini preimpianto per il successo della procreazione assistita

Pubblicato: Lunedì 7 Maggio 2018

Gravidanze nel 62% dei casi con donne di 39,5 anni: lo screening genetico preimpianto (PGS) migliora i successi nelle terapie di procreazione assistita.

I risultati del centro di Medicina della riproduzione Procrea di Lugano lo dimostrano: «In oltre 6 casi su 10 abbiamo ottenuto una gravidanza. Un dato significativo, tenendo conto le donne trattante hanno un'età media di 39,5 anni, quindi un'età che – sotto il profilo della fertilità – viene ritenuta avanzata», premette **Giuditta Filippini, direttrice di ProcreaLab**, il laboratorio di genetica molecolare del centro ProCrea. «Il fatto che la normativa elvetica dallo scorso settembre abbia esteso questo tipo di screening dal globulo polare alle cellule del trofoectoderma della blastocisti ci ha permesso di avere una casistica più ampia e risultati migliori. Se infatti, attraverso il solo globulo polare eravamo nelle condizioni di poter analizzare solamente il materiale genetico proveniente dalla madre, con le cellule del trofectoderma – che sono le cellule che andranno a formare la placenta – possiamo osservare il materiale genetico di entrambi i genitori, andando a individuare la presenza di aneuploidie cromosomiche che sono alla base di fallimenti e di ricorsi all'aborto terapeutico».

La PGS è una tecnica di analisi genetica che permette di individuare la presenza di alterazioni cromosomiche in embrioni in fasi molto precoci di sviluppo. Questo significa che «è possibile riconoscere una serie di anomalie cromosomiche che potrebbero causare aborti molto precoci o la nascita di bambini con gravi malattie genetiche, ed evitare che questo avvenga», afferma Filippini.

Lo screening delle anomalie cromosomiche non è l'unica possibilità che offre la diagnosi preimpianto. Oggi è possibile anche analizzare **difetti su un singolo gene, che causano le malattie monogeniche.** Sono circa 8.000 le malattie monogeniche diverse delle quali 1.100 recessive (catalogo OMIM). Nei Paesi sviluppati queste malattie genetiche sono responsabili del **18% dei ricoveri pediatrici e del 20% della mortalità infantile**. Se entrambi i genitori sono portatori sani della stessa malattia, il rischio di avere un figlio malato è del 25%, un caso ogni quattro.

Tra i centri internazionali più avanzati e con maggiore esperienza per quanto riguarda la diagnosi reimpianto, ProCrea ha investito molto in questo ambito. Continua la direttrice di ProcreaLab: «Le ricerche fatte ci permettono di avere alle spalle una casistica importante; una peculiarità che ha fatto di ProCrea negli ultimi mesi il punto di riferimento per molte coppie. Le richieste sono infatti aumentate molto – prosegue Filippini -. Davanti alla scarsità di strutture in grado di fare questo tipo di analisi è emersa la volontà di offrire un servizio alle coppie che va oltre l'analisi delle malattie più comuni. Circa la metà delle coppie che si rivolgono a noi sono infatti toccati da malattie molto rare o la cui diagnosi preimpianto è di difficile gestione, come per esempio le malattie de novo. Stiamo preparando in questo momento protocolli di analisi su blastocisti per svariate malattie genetiche, quali la Malattia di Kennedy, Feocromocitoma e paraganglioma familiare, Malattia di Huntington, Neurofibromatosi, Sindrome trico-rino-falangea, Epidermolisi bullosa, ?-Talassemia, Sindrome di MEN 2 e Distrofia facio-scapolo-omerale. Sono sindromi molto particolari che possono essere anche molto invalidanti. La cura non c'è, la prevenzione – intesa come possibilità di non trasmettere queste patologie ai figli – sì».

La sede principale è a Lugano in via Clemente Maraini, 8. www.procrea.ch .

Redazione VareseNews
redazione@varesenews.it