DIAGNOSI GENETICA PRE-IMPIANTO (PGD) PER SCOPRIRE 10MILA MALATTIE GENETICHE. SONO CIRCA 2MILA LE COPPIE A RISCHIO

La PGD è una procedura assolutamente sicura per l'embrione, che precede il suo impianto in utero e che permette di identificare la presenza di malattie ereditarie in fasi molto precoci dello sviluppo, quando l'embrione è ancora allo stadio di blastocisti, ovvero 5 o 6 giorni dopo la fecondazione. Fibrosi cistica, talassemia, atrofia muscolare spinale, distrofia miotonica, neurofibromatosi, distrofia muscolare di Duchenne-Becker, emofilia A o B, sindrome dell'X-Fragile, sono solo alcune delle oltre 10.000 patologie genetiche che è possibile diagnosticare grazie alla diagnosi genetica pre-impianto (PGD).

“Oltre il 95% di queste patologie non ha una cura specifica – ha reso noto Antonio Capalbo Genetista Direttore del Laboratorio GENETYX - nonostante individualmente siano molto rare, hanno una prevalenza totale stimata intorno all'1% nella popolazione generale". “Ogni persona - ha aggiunto l'esperto - è in media portatore sano, in genere asintomatico, di circa 2.8 mutazioni genetiche e, spesso, quando si incontrano due portatori della stessa mutazione, cosa più frequente nelle isole, i figli che ne nascono possono essere affetti da malattie congenite, mortalità precoce, ritardo mentale e disabilità permanenti”.

Ad oggi, in base alla legge 40 sulla PMA, la PGD è accessibile solo a chi effettua una procreazione medicalmente assistita in quanto infertile, mentre non è accessibile a chi è fertile ma potenzialmente portatore di malattie ereditarie: secondo le stime sarebbero circa 2000 in Italia le coppie attualmente escluse da questa tecnica.

IL RISCHIO DI ABORTO SPONTANEO IN DONNE CON UN'ETA' MEDIA SUPERIORE AI 36 ANNI ABBATTUTO AL DI SOTTO DEL 10% PER CONCEPIMENTO GRAZIE AL CONTRIBUTO DELLA PGS

La PGS è una tecnica diagnostica mirata all'identificazione di embrioni con un corredo cromosomico normale tra quelli prodotti nel corso di un trattamento di PMA e che mira ad ottenere un incremento dell'efficienza di ciascun singolo trattamento. I benefici che ne derivano riguardano la possibilità di evitare il transfer di embrioni con anomalie responsabili di fallimenti di impianto, aborti spontanei e sindromi cromosomiche nel nascituro (es: sindrome di Down, sindrome di Edward, sindrome di Patau).

Questa tipologia di screening è indicata per le donne *over 35* (l'età media delle donne che accedono alla PMA è di 36 anni e il 30% sono over 40), “fascia d'età nella quale, ha aggiunto il dott. Mauro Schimberni - aumenta notevolmente il tasso di frequenza di anomalie cromosomiche negli embrioni: infatti all'età di 27 anni 1 gravidanza su 450 dà esito ad un bambino con anomalie cromosomiche, a 35 anni è 1 caso su 200, fino ad arrivare ad 1 caso su 60 per le quarantenni e ad un'allarmante 1 su 20 all'età di 45” (Fonte: www.sindrome-down.it) “La PGS - ha concluso l'esperto – è inoltre indicata per le coppie con alle spalle più di 3 aborti spontanei e ripetuti fallimenti di impianto in cicli di PMA precedenti”.

Inoltre, secondo l'analisi condotta dal registro PMA dell'Istituto Superiore di Sanità in merito ai cicli di fecondazione assistita, il tasso di aborto spontaneo nella PMA con un'età media di 36,3 anni

è del 21,1% e raggiunge picchi superiori al 51% in donne con più di 42 anni, mentre il tasso di gravidanza gemellare si attesta al 20,2% e quello di gravidanza trigemina e quadrupla al 2,3%.

“L’individuazione di embrioni con un corretto numero di cromosomi (euploidi) consente di eliminare il contributo genetico sui fallimenti di impianto, al punto che un embrione euploide su due esita in una gravidanza a termine, indipendentemente dall’età della donna” ha quindi spiegato Laura Rienzi “e tale evidenza consente il trasferimento di un singolo embrione anche in pazienti di età avanzata, abbattendo il rischio di gemellarità e di plurigemellarità (in uno studio presentato dal gruppo GENERA si passa dal 21% al 7%), da sempre importante complicanza della PMA”.

La PGS, ancora oggetto di discussione sul territorio nazionale, è sfruttata da tempo in USA con risultati sorprendenti che stanno trovando conferma nei centri italiani ed europei che l’hanno adottata con successo nella loro pratica clinica.