

Test Genetico Preimpianto

Test Genetico Preimpianto

- Il test genetico preimpianto (TGP o Preimplantation Genetic Test, PGT) ha come obiettivo quello di impedire la trasmissione di malattie ereditarie.
- Essa può essere svolta nel corso di un programma di fecondazione in vitro.
- È ovviamente utile nel caso in cui in famiglia vi siano casi di malattie genetiche o la madre abbia un'età sopra i 35 anni.

Indagini su materiale preimpianto

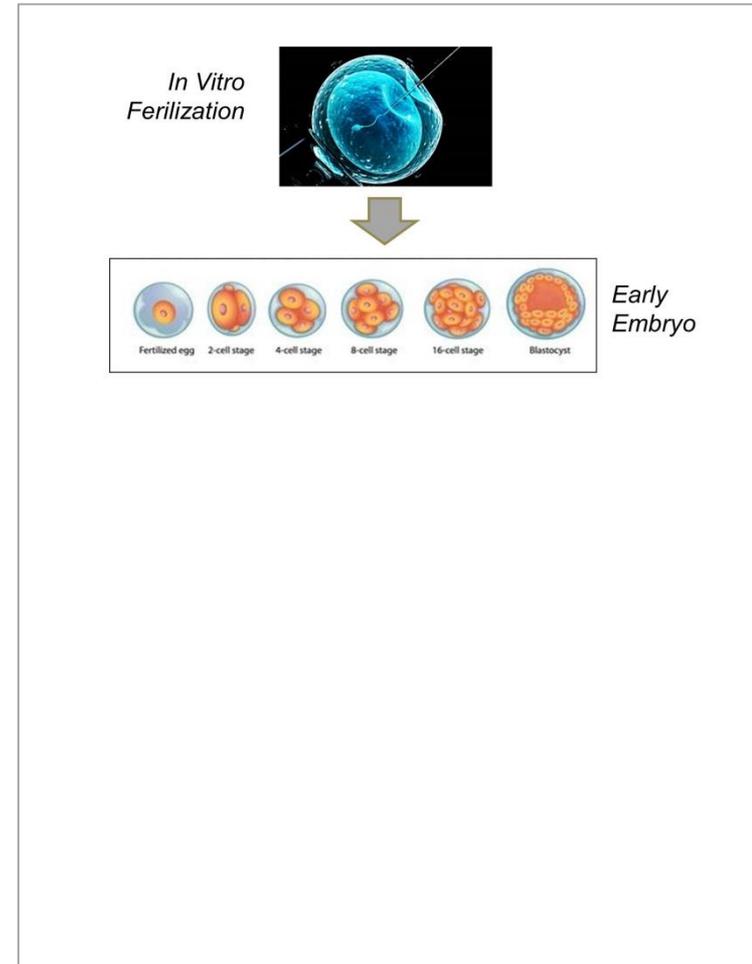
- Questa indagine è svolta nell'ambito della procreazione medicalmente assistita (PMA)
- Essa inizia con la fertilizzazione in vitro ([VIDEO 1](#))
-
-
-

*In Vitro
Fertilization*



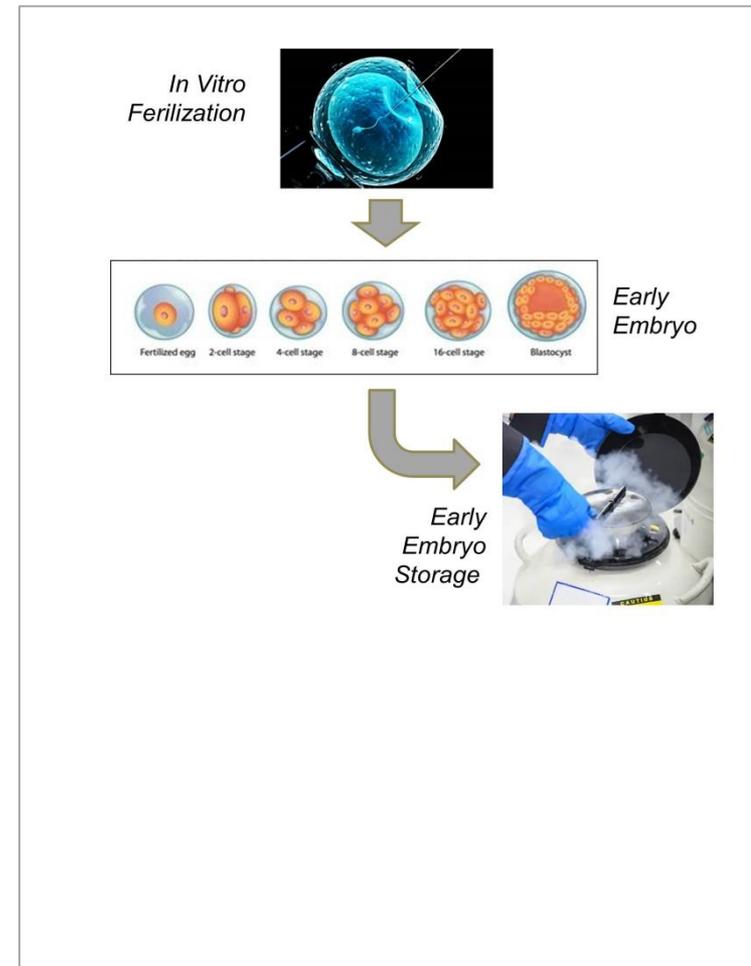
Indagini su materiale preimpianto

- Questa indagine è svolta nell'ambito della procreazione medicalmente assistita (PMA)
- Essa inizia con la fertilizzazione in vitro ([VIDEO 1](#))
- Coltivazione *in vitro* dell'embrione ([VIDEO 2](#))
-
-



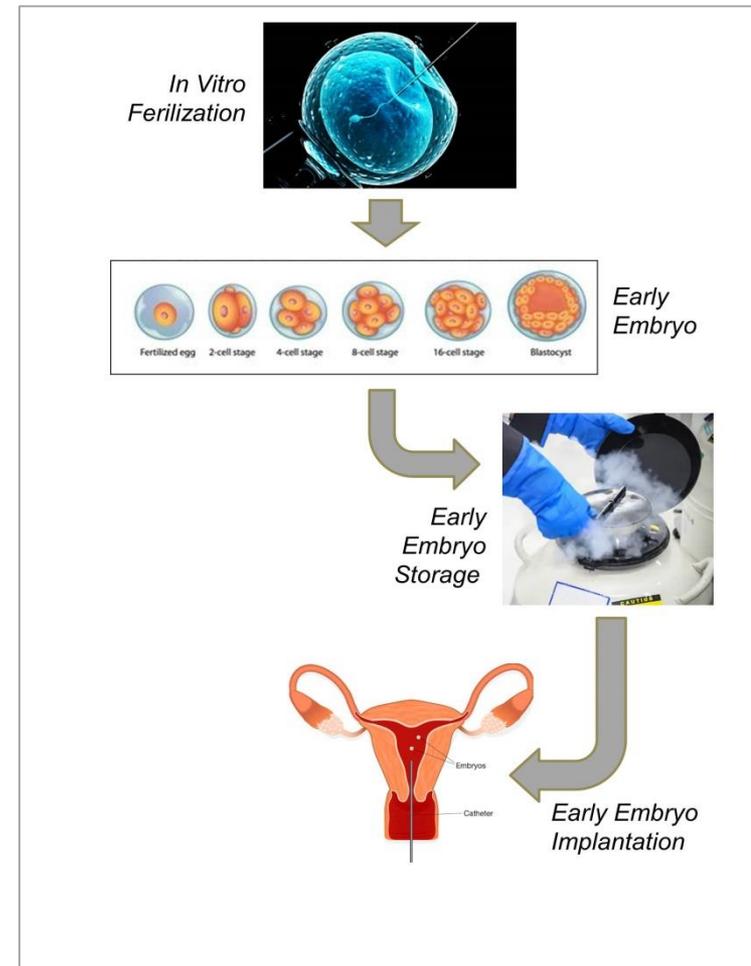
Indagini su materiale preimpianto

- Questa indagine è svolta nell'ambito della procreazione medicalmente assistita (PMA)
- Essa inizia con la fertilizzazione in vitro ([VIDEO 1](#))
- Coltivazione *in vitro* dell'embrione ([VIDEO 2](#))
- Criopreservazione degli embrioni
-



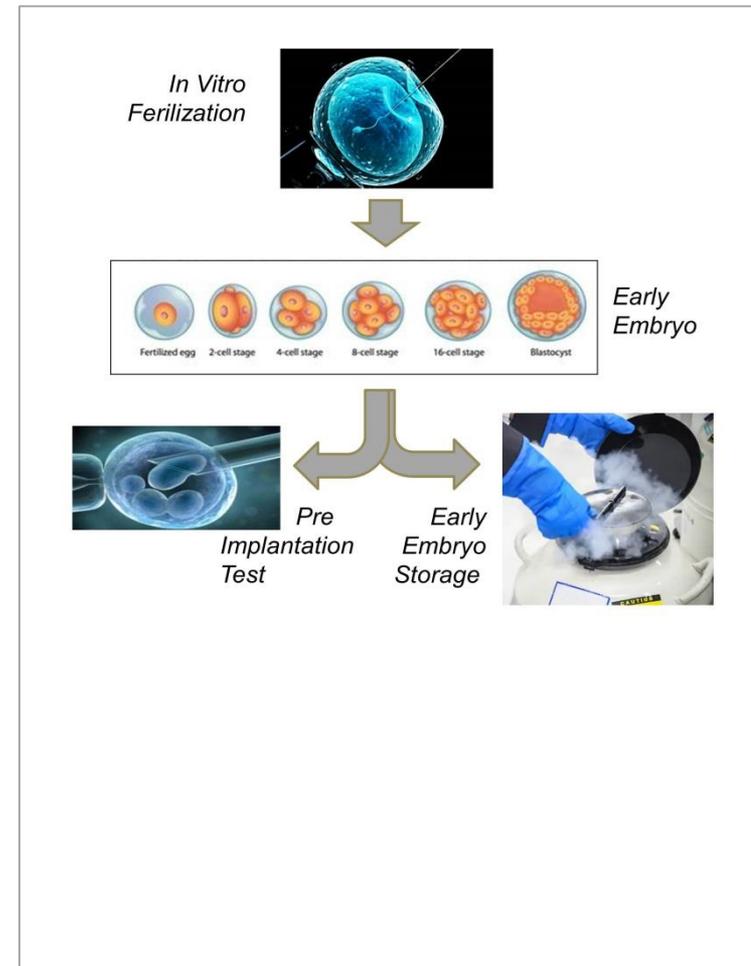
Indagini su materiale preimpianto

- Questa indagine è svolta nell'ambito della procreazione medicalmente assistita (PMA)
- Essa inizia con la fertilizzazione in vitro ([VIDEO 1](#))
- Coltivazione *in vitro* dell'embrione ([VIDEO 2](#))
- Criopreservazione degli embrioni
- Termina con l'impianto dell'embrione nella madre



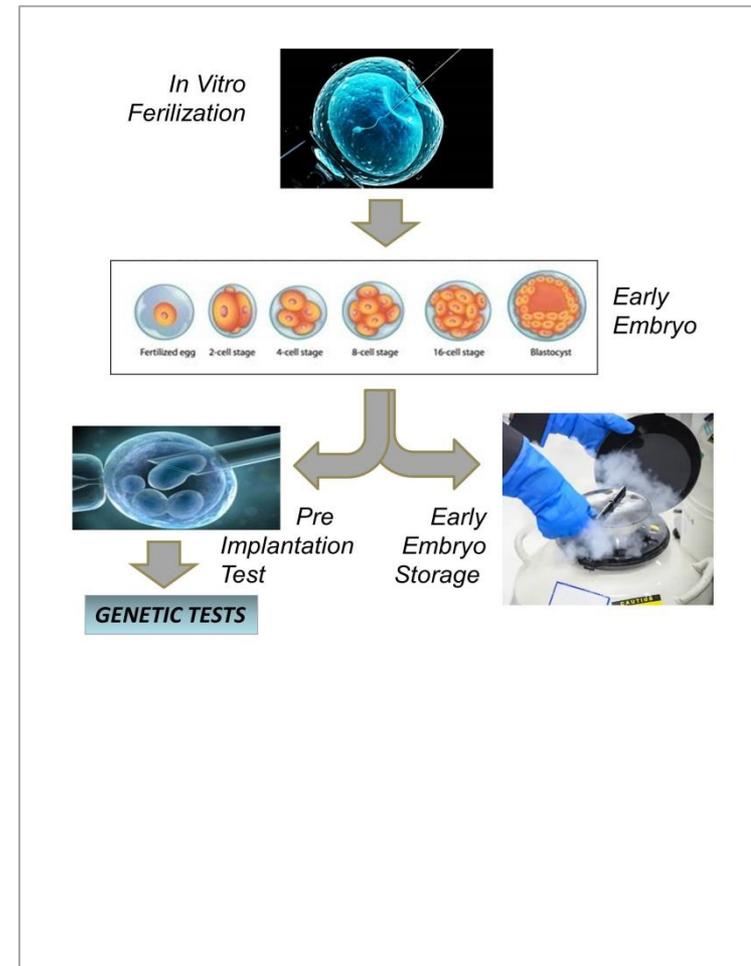
Indagini su materiale preimpianto

- Durante lo sviluppo dell'embrione, si procede con una «biopsia» di cellule.
- Ciò avviene generalmente:
 - A 3 giorni di sviluppo dell'embrione (stadio di 8 cellule o blastomeri), (*VIDEO 3*)
 - Oppure allo stadio di blastocisti
- Una o due cellule sono prelevate per svolgere le appropriate indagini genetiche



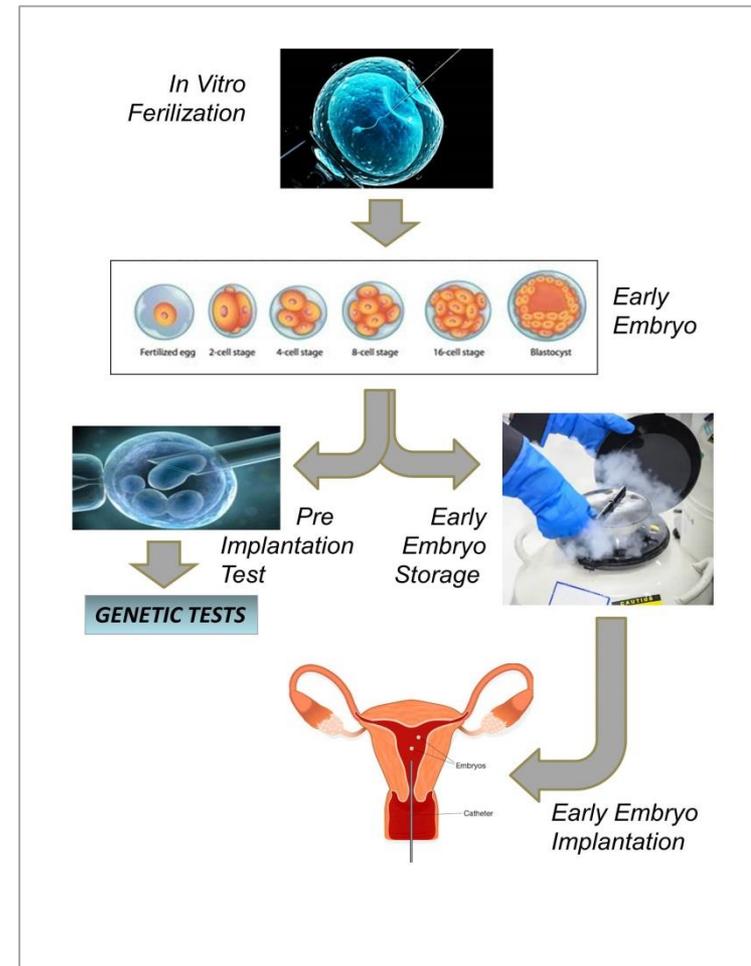
Indagini su materiale preimpianto

- Durante lo sviluppo dell'embrione, si procede con una «biopsia» di cellule.
- Ciò avviene generalmente:
 - A 3 giorni di sviluppo dell'embrione (stadio di 8 cellule o blastomeri), (*VIDEO 3*)
 - Oppure allo stadio di blastocisti
- Una o due cellule sono prelevate per svolgere le appropriate indagini genetiche



Indagini su materiale preimpianto

- Durante lo sviluppo dell'embrione, si procede con una «biopsia» di cellule.
- Ciò avviene generalmente:
 - A 3 giorni di sviluppo dell'embrione (stadio di 8 cellule o blastomeri), (*VIDEO 3*)
 - Oppure allo stadio di blastocisti
- Una o due cellule sono prelevate per svolgere le appropriate indagini genetiche



Quali indagini genetiche preimpianto si possono svolgere ?

- In linea teorica, **tutte le malattie**, autosomiche dominanti, recessive o *X-linked*, per le quali sia stato **identificato il gene responsabile**.

- Malattie genetiche diffuse in Italia in cui la diagnostica preimpianto trova applicazione sono:
- **Beta-Talassemia, Anemia Falciforme, Emofilia A e B, Distrofia Muscolare di Duchenne-Becker, Distrofia Miotonica, Fibrosi Cistica, Atrofia Muscolare Spinale (SMA), Sindrome di Lesch-Nyhan, Malattia di Charcot-Marie-Tooth, Alfa-1-Antitripsina e X-Fragile.**

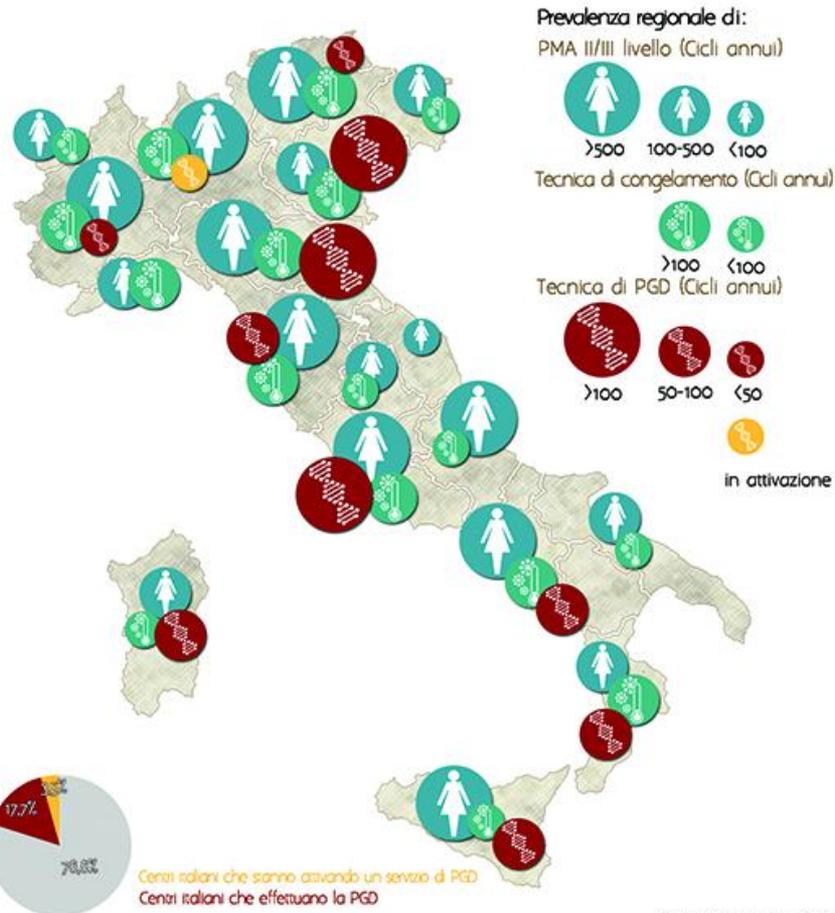
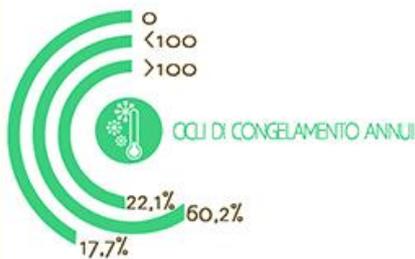
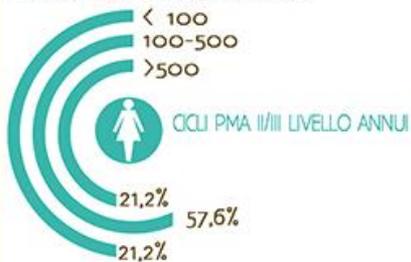
PMA e

diagnosi preimpianto in Italia

- La procreazione medicalmente assistita (PMA) in Italia è disciplinata dalla legge n. 40 del 19 febbraio 2004 "*Norme in materia di procreazione medicalmente assistita*".
- Numerosi **pronunciamenti della Corte costituzionale** hanno modificato una serie di limiti imposti dalla legge
 - 1 aprile 2009: *illegittimi i commi 2 e 3 dell'articolo 14*
 - 1 aprile 2009: *illegittimo il divieto di diagnosi preimpianto*
 - 9 aprile 2014: *l'illegittimità della legge 40 rispetto agli articoli 2, 3, 29, 31, 32, e 117 della costituzione e agli articoli 8 e 14 della Convenzione per la salvaguardia dei diritti dell'uomo*
 - 11 novembre 2015: *illegittimo l'articolo 13, commi 3, lettera b, e 4, che sanzionava penalmente la condotta dell'operatore medico volta a consentire il trasferimento nell'utero della donna dei soli embrioni sani o portatori sani di malattie genetiche*
- Per quanto concerne la **diagnosi preimpianto**:
 - Nel 2007 il tribunale di Cagliari aveva autorizzato la diagnosi preimpianto nel settore pubblico.
 - Nel novembre 2012, il tribunale di Cagliari aveva imposto all'azienda sanitaria locale di eseguire la diagnosi preimpianto per una coppia portatrice di malattie genetiche
 - Il 28 agosto 2012 la Corte europea dei diritti umani ha bocciato la legge sulla impossibilità per una coppia fertile, ma portatrice di una malattia genetica, di accedere alla diagnosi preimpianto degli embrioni.
 - Il Governo Monti aveva chiesto il 28 novembre 2012 il riesame della sentenza presso la Grande Chambre della Corte europea.
 - L'11 febbraio 2013 il ricorso del governo è stato bocciato dalla corte

Dove indagini genetiche preimpianto si possono svolgere ?

Raccolta dati volontario
 GENERA-BIOROMA Symposium (Dati 2014):
 113/182 centri di PMA di II e III livello



EDIT BY: SILVIA M. RIPA

FINE