IL PERCORSO IN COLLABORAZIONE CON ALTAMEDICA

COLLABORAZIONE CON I LABORATORI: Nella gestione del ciclo di FIVET associato a PGT-A (PGT-SR) o PGT-M la collaborazione fra Centro di Procreazione Medicalmente Assistita (PMA) ed il Laboratorio di Genetica Medica **ALTAMEDICA** di Roma sarà costante, garantendo al paziente l'assistenza in ogni fase del percorso.

Il percorso inizia fissando un primo appuntamento con il ginecologo specialista in riproduzione assistita; sarà effettuata un'anamnesi della coppia e descritto in dettaglio il processo di fecondazione assistita e di diagnosi genetica preimpianto.

PERCORSO: Una volta che la coppia deciderà di entrare a far parte di un protocollo di fertilità, i biologi genetisti inizieranno a lavorare alla **validazione del protocollo diagnostico**; in caso di **PGT-M** sarà necessario da parte dei pazienti solo un prelievo ematico. Nel caso in cui invece l'indicazione riguardi lo studio dello stato di **salute dell'embrione, PGT-A** (**PGT-SR**), non sarà necessaria la fase preliminare di validazione e si potrà procedere direttamente alla **stimolazione ormonale**.

La **coppia** avrà anche la possibilità di **parlare** con un **genetista** per avere ulteriori **informazioni** sul tipo di **analisi genetica** da effettuare.

IL LABORATORIO DI GENETICA MEDICA ALTAMEDICA

I punti di forza di **ALTAMEDICA** sono l'esperienza, la professionalità e l'affidabilità. Il Laboratorio di Genetica Medica, certificato ISO 9001, si occupa da oltre 40 anni di diagnostica prenatale e post natale. Gli investimenti sostenuti per garantire al paziente strumentazione di altissima tecnologia e personale altamente qualificato rendono **ALTAMEDICA** un centro di eccellenza. Il laboratorio sarà in grado di seguire la coppia in tutte le fasi del percorso, dagli accertamenti preliminari per la fertilità fino alla diagnosi prenatale, in supporto costante al centro di procreazione assistita.

Attivo H24 **06 85 05 106** | Centralino **06 85 05**

ALTAMEDICA
ARTEMISIA

servizio di **GENETICA**

Non perdete la speranza, noi possiamo aiutarvi



ALTAMEDICA
ARTEMISIA

ALTAMEDICA ROMA
Viale Liegi, 45 **CAP** 00198 **Tel.** 06 85 05
www.altamedica.it | info@altamedica.it

ALTAMEDICA MILANO
L.go Schuster, 1 **CAP** 20122 **Tel.** 02 86 99 60 54
www.altamedicamilano.it | milano@altamedica.it

MOD–PGDS Rev.6 del 8/09/2023

TEST GENETICO PREIMPIANTO (PGT-A / PGT-SR / PGT-M)

IL SOSTEGNO DELLA DIAGNOSI GENETICA NEL PERCORSO
DI PROCREAZIONE MEDICALMENTE ASSISTITA
PER AUMENTARE LE PERCENTUALI DI SUCCESSO
NELL'OTTENIMENTO DELLA GRAVIDANZA

COS'È LA DIAGNOSI GENETICA PREIMPIANTO (PGT-M / PGT-A / PGT-SR)

Le tecniche di diagnosi genetica preimpianto consentono di analizzare il corredo cromosomico degli embrioni ottenuti da un ciclo di **FIVET** prima del loro trasferimento in utero. Conoscere il corredo genetico del feto consente di escludere **patologie genetiche** ed anomalie cromosomiche. Le tecniche di diagnosi genetica preimpianto sono in grado di analizzare il **corredo cromosomico dell'embrione** nella sua interezza (test genetico preimpianto delle aneuploidie, **PGT-A**) e le **alterazioni strutturali sbilanciate** (**PGT-SR**) presenti in caso di traslocazioni cromosomiche sporadiche o familiari. I **disordini genetici** associati a singoli geni o mutazioni riguardanti uno od entrambi i genitori, quando si voglia evitare la **trasmissione alla progenie**, vengono studiati mediante test genetico preimpianto delle malattie monogeniche (**PGT-M**).

QUALI SONO LE FASI DI UN CICLO DI FIVET

Il ciclo inizia con una stimolazione ovarica farmacologica che ha lo scopo di ottenere una crescita follicolare multipla.

La stimolazione ormonale eseguita sempre sotto stretto controllo medico, si concluderà con il prelievo ovocitario (pick-up) mediante aspirazione transvaginale dei follicoli maturi.

Gli ovociti prelevati saranno successivamente fecondati in vitro nel laboratorio di fecondazione assistita mediante tecnica ICSI (intracytoplasmatic sperm injection), che prevede l'introduzione nell'ovocita di un singolo spermatozoo.

Gli embrioni verranno mantenuti in coltura monitorando la loro morfologia ed i parametri di crescita. L'embriologo procederà quindi con la biopsia dell'embrione in terza o quinta giornata dalla fecondazione.

Le cellule ottenute dalla biopsia giunte nel nostro laboratorio di alta tecnologia verranno sottoposte ai diversi protocolli di diagnosi genetica preimpianto.

In attesa della risposta genetica, tutti gli embrioni verranno congelati per mezzo della tecnica di vitrificazione.

PGT-M: TEST GENETICO PREIMPIANTO DELLE MALATTIE MONOGENICHE
APPLICAZIONI E VANTAGGI

Nel caso in cui uno od entrambi i futuri genitori siano portatori o affetti da un **disordine genetico** causato da deficit o mutazione in un unico gene (malattia monogenica), la diagnosi genetica preimpianto avrà lo scopo di identificare gli embrioni normali e garantirne selettivamente il transfer in utero.

La PGT-M trova applicazione nella diagnosi di **patologie autosomiche dominanti**, **recessive** ed **associate al cromosoma X** (X-Linked).

L'analisi del corredo cromosomico per la ricerca di una mutazione di un singolo gene dell'embrione prima del transfer consente perciò il transfer di embrioni geneticamente normali, **evitando la trasmissione della malattia genetica**, di cui uno o entrambi i genitori siano portatori, alla prole.

Il Laboratorio di Genetica Medica del Centro ALTAMEDICA di Roma ha messo a punto e validato i protocolli diagnostici per le principali patologie genetiche.

Qualsiasi disordine
di cui sia nota la **causalità genetica**
(gene/mutazione) può essere **analizzata**
mediante **diagnosi genetica preimpianto**



PGT-A / PGT-SR: TEST GENETICO PREIMPIANTO DELLE ANEUPLOIDIE E SBILANCIAMENTI CROMOSOMICI
APPLICAZIONI E VANTAGGI

Una percentuale molto cospicua degli embrioni prodotti mediante il ciclo di fecondazione assistita risulta essere affetta da anomalie cromosomiche numeriche (aneuploidie).Tale percentuale è stimata, dalle più recenti pubblicazioni scientifiche, attestarsi **intorno al 50% fino a raggiungere l'80%** in donne in età avanzata (42-44 anni).

La maggior parte di tali **anomalie cromosomiche** è incompatibile con l'impianto embrionale nell'utero e responsabili di abortività ricorrente. Risultano essere, quindi, fra le principali cause dell'insuccesso dei cicli di fecondazione medicalmente assistita. L'insorgenza di tali aberrazioni cromosomiche, durante la gametogenesi, non ha nessun carattere ereditario; per tale ragione può interessare anche embrioni generati da genitori geneticamente sani.

L'analisi del corredo cromosomico (PGT-A) dell'embrione prima del transfer consente di **identificare eventuali anomalie** numeriche e strutturali (PGT-SR), consentendo il transfer degli embrioni geneticamente normali.

L'**aumento** delle percentuali di **successo** dei cicli di **fecondazione** medicalmente assistita in seguito all'utilizzo di metodiche di **screening genetico** preimpianto è ormai dimostratro scientificamente

- **aumentare le percentuali di successo nell'ottenimento della gravidanza;**
- **ridurre il rischio di fallimento o abortività ricorrente;**
- **ridurre il rischio di concepire figli con anomalie cromosomiche;**
- **effettuare il transfer di singolo embrione, riducendo il rischio di gravidanze gemellari**

WWW.ALTAMEDICA.IT