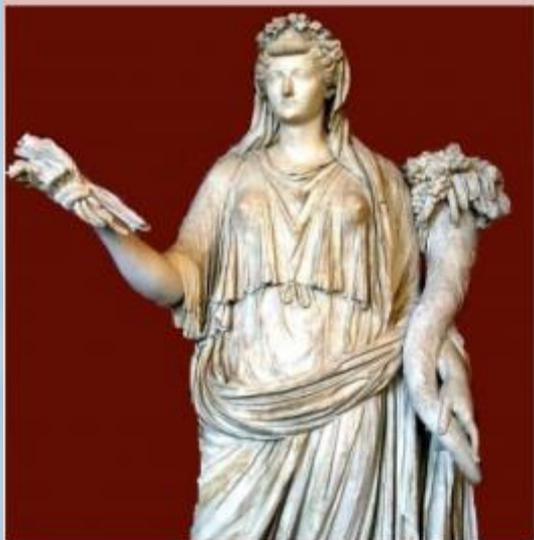




**SERVIZIO SANITARIO REGIONALE  
EMILIA-ROMAGNA**  
Azienda Unità Sanitaria Locale di Ferrara



**Convegno Nazionale  
Fertilità di Coppia:  
“Ri”Parliamone**



**Comacchio (FE)  
18 ottobre 2019  
Palazzo Bellini**

# La diagnosi preimpianto oggi

**Dr. Attilio Anastasi**

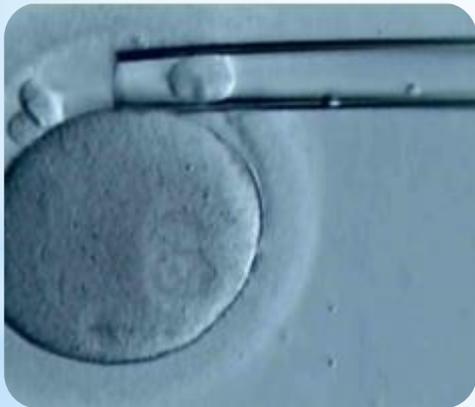
Centro di Fisiopatologia della Riproduzione Umana  
Ospedale del Delta



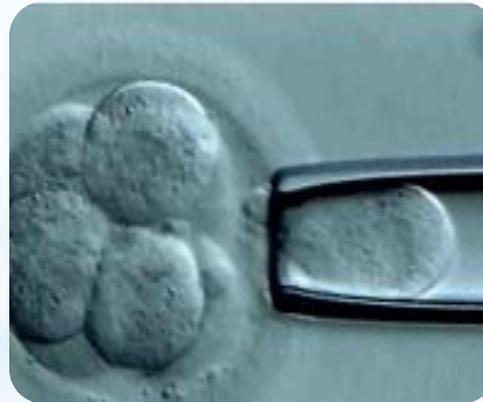
# Di cosa stiamo parlando?

## TEST GENETICO PREIMPIANTO (PGT)

- Indagine genetica che analizza il DNA degli embrioni per l'identificazione di mutazioni cromosomiche (numeriche e strutturali)



Day I



Day III

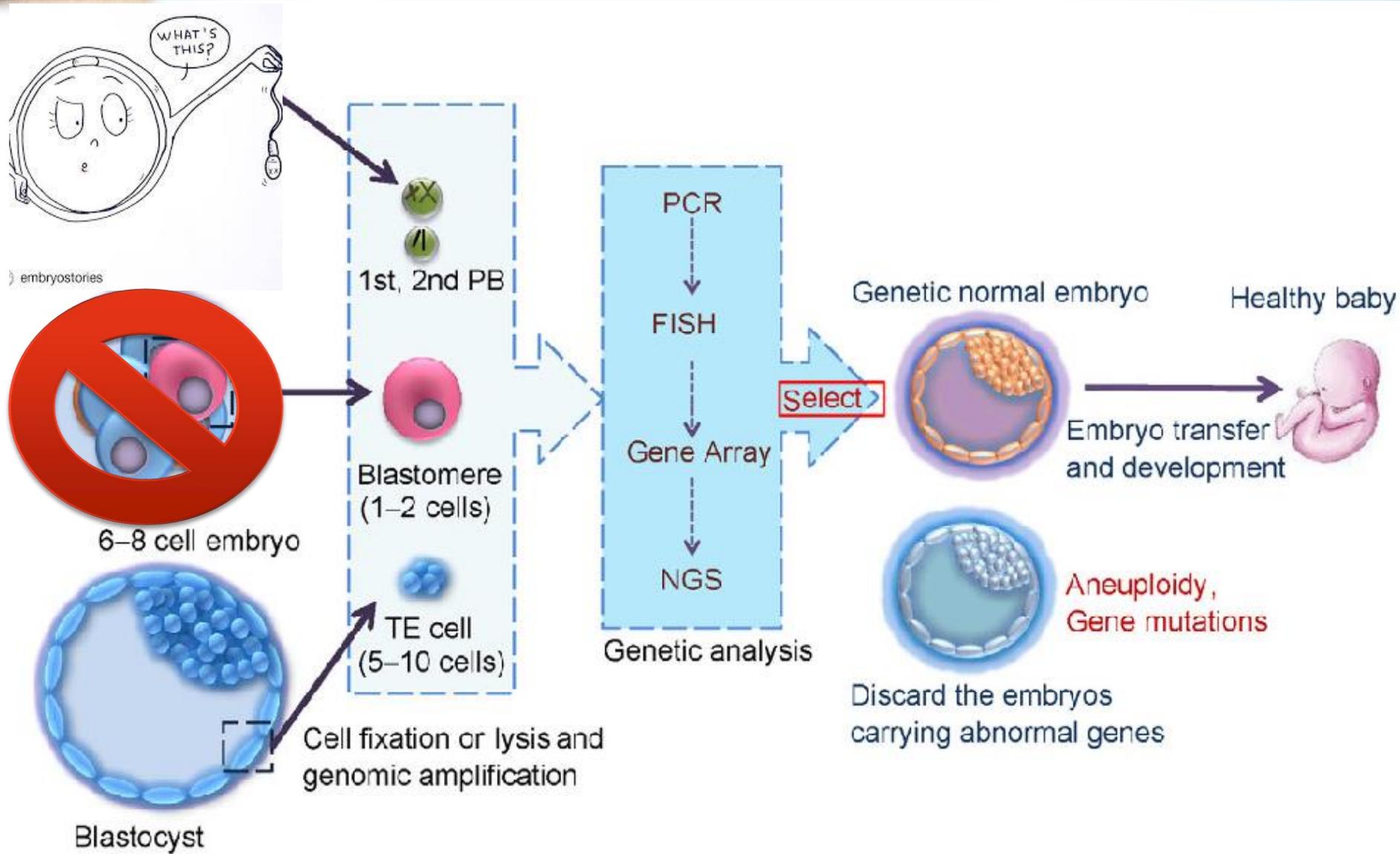


Day V-VII

# PGT

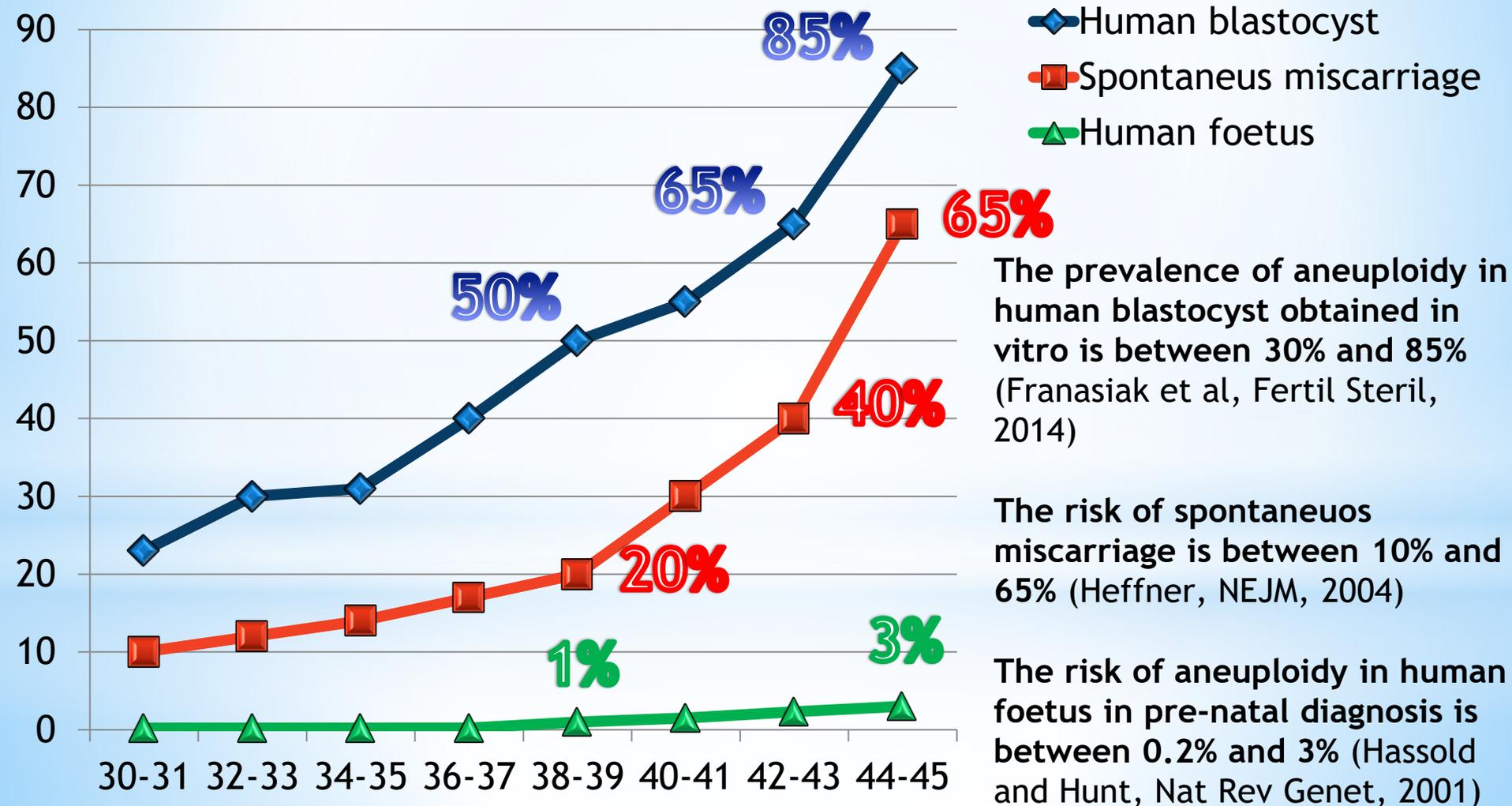
Advances in preimplantation genetic diagnosis/screening

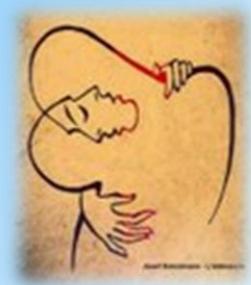
Liying Yan et al., Science China Life Sciences 2014, DOI:[10.1007/s11427-014-4683-5](https://doi.org/10.1007/s11427-014-4683-5)





# Percentuale di aneuploidie in embrioni umani





# NUOVA NOMENCLATURA

**PRIMA**

**DOPO**

**PGD**

Preimplantation Genetic  
Diagnosis

**PGT-M**

Preimplantation Genetic Testing  
for monogenic/single gene  
defect

**PGT-SR**

Preimplantation Genetic Testing  
for chromosomal structural  
rearrangements

**PGS**

Preimplantation Genetic  
Screening

**PGT-A**

Preimplantation Genetic Testing  
for aneuploidies



## PGT-M

- Consente di individuare la presenza di anomalie monogeniche note presenti nell'embrione generato in laboratorio

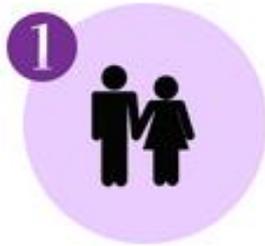
## PGT-SR

- Consente di individuare la presenza di riarrangiamenti strutturali dei cromosomi presenti nell'embrione generato in laboratorio

## PGT-A

- Consente la valutazione dell'intero assetto cromosomico dell'embrione, permettendo l'individuazione di eventuali aneuploidie

# PGT-M / PGT-SR



Analisi del caso



**PGT-M // PGT-SR**



# PGT-A

PGT-M /SR

2



Preparazione test kit personalizzato



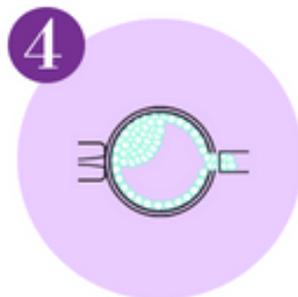
Analisi del caso



Fecondazione in vitro



Coltura embrionale a blastocisti



Biopsia embrionale e vetrificazione

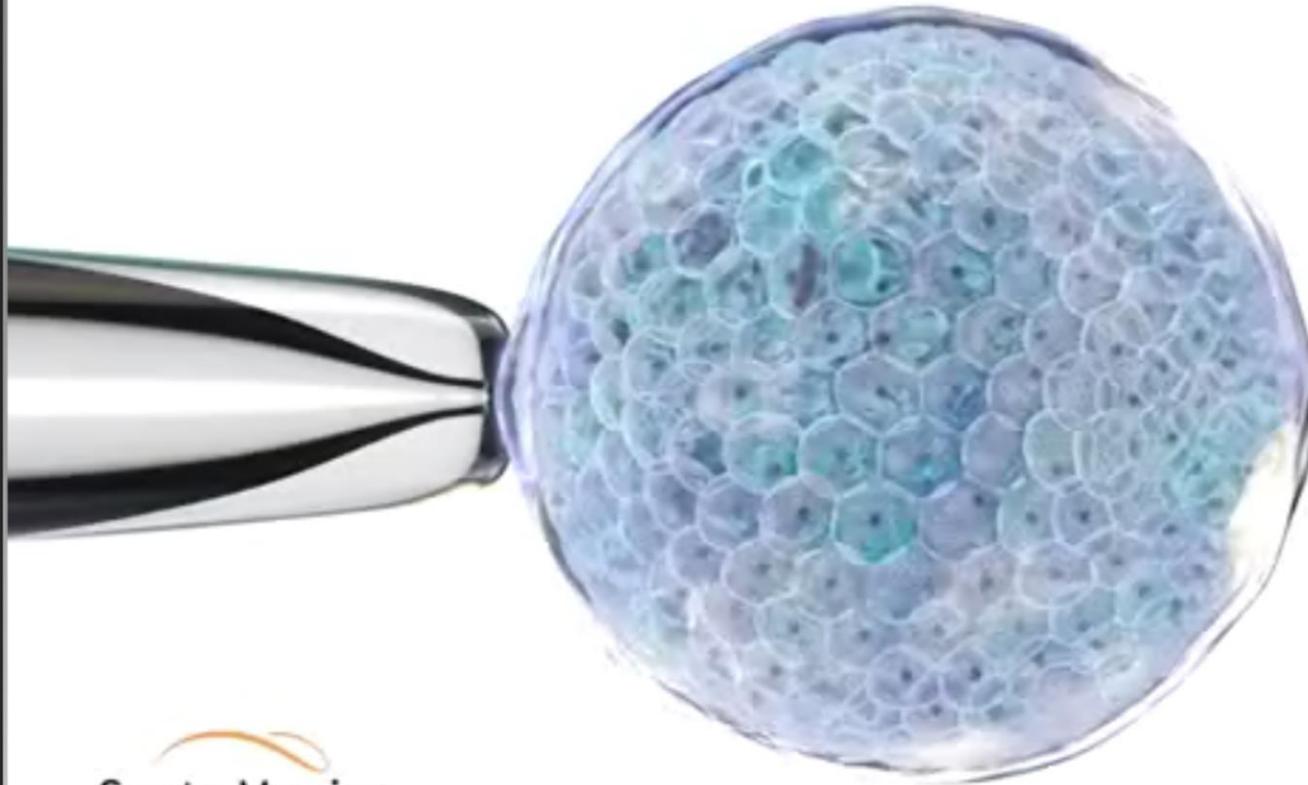
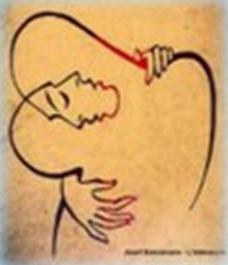


~~PGS Test~~  
**PGT-A**



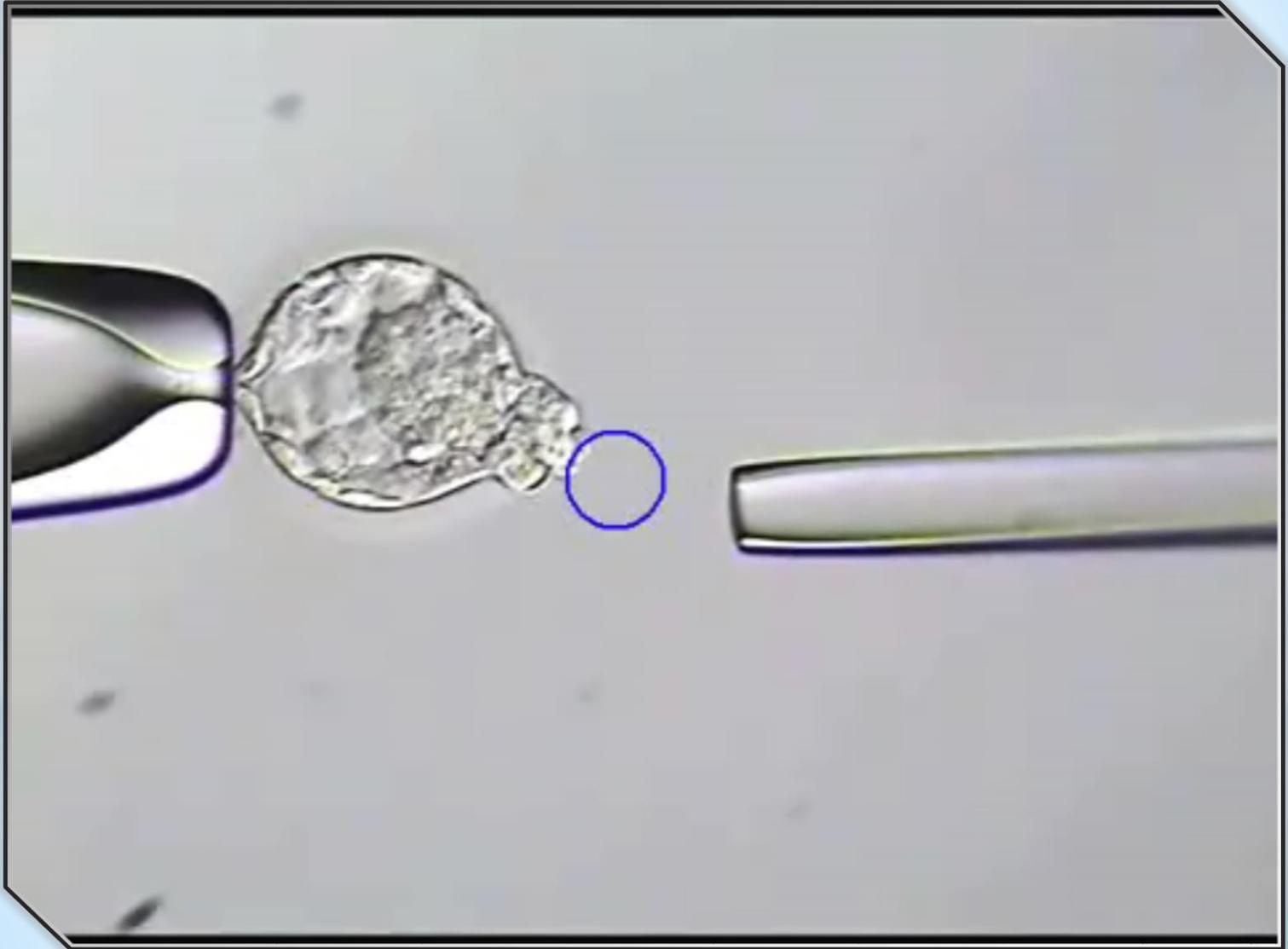
Trasferimento embrionale

# Biopsia

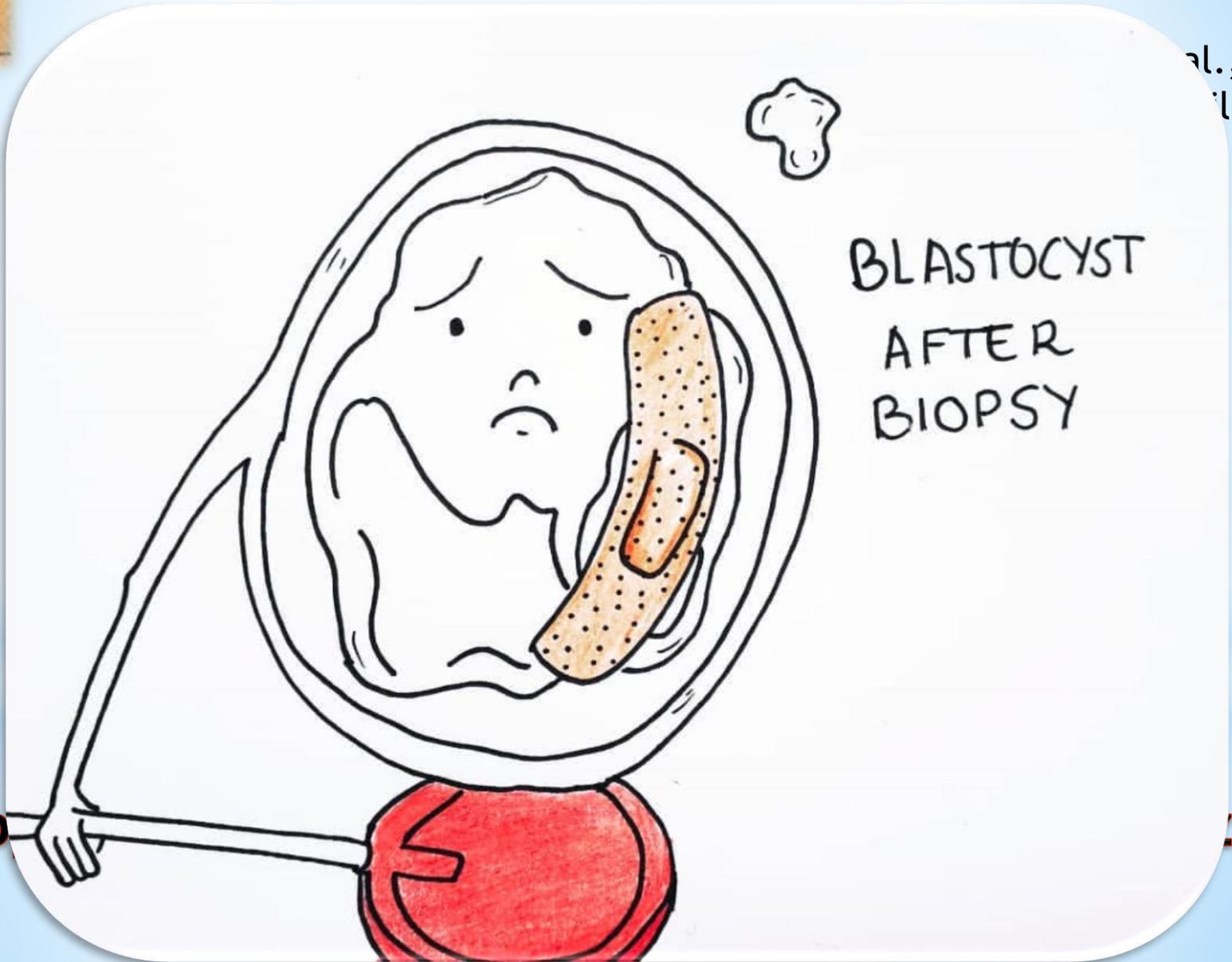


  
Santa Monica  
FERTILITY

# Biopsia



# Tecnica altamente invasiva?



al.,  
2013

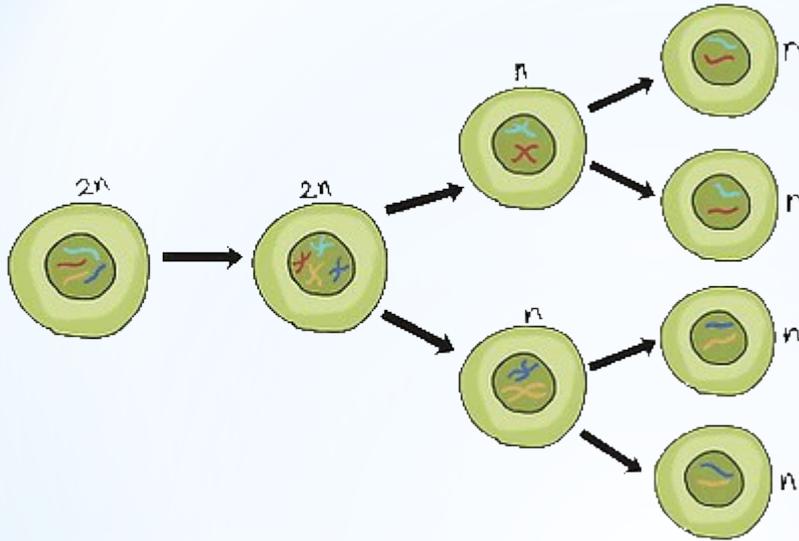
La bio

ziale

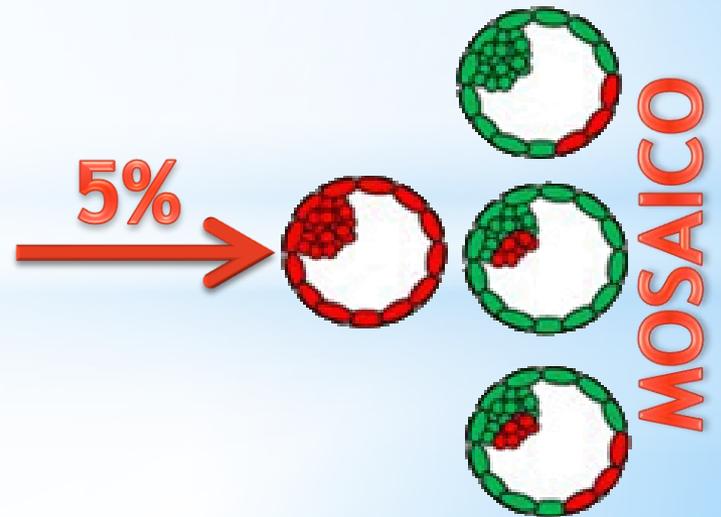
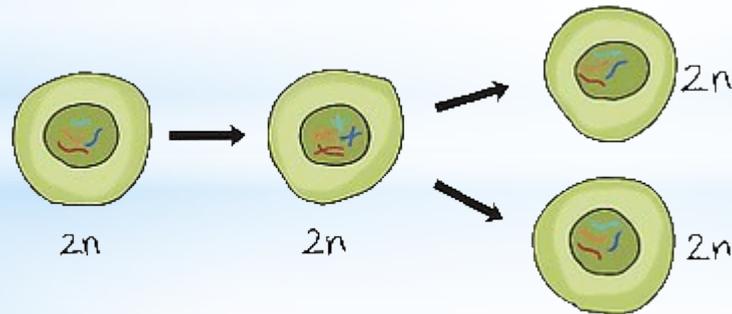
# Meiosi vs Mitosi



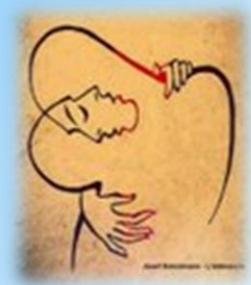
MEIOSIS



MITOSIS



# Mosaicismo

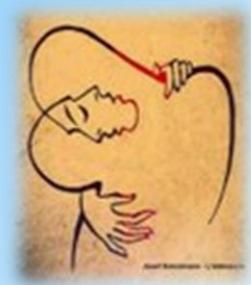


	Northrop	Fragouli	Capalbo	Johnson	Percent of Total
	4	0	0	0	2.2%
	1	0	0	1	1.1%
	3	0	2	0	2.8%
	29	4	19	41	51.7%
	13	6	49	9	42.8%

## Legend

-  euploid
-  aneuploid

Capalbo et al., Hum Repr. 2016



# Perché farla



• Aumento i tassi di gravidanza cumulativa?

**NO**

• Aumento i tassi di impianto per singolo ET?

**SI**

PPV ca. 50% - NPV ca. 95% (Scott et al., FS, 2012)

• Diminuisce i tassi di aborto?

**SI**

• Diminuisce l'uso della diagnosi pre-natale?

**SI**



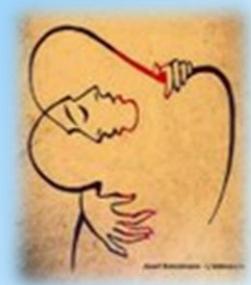
• Minimizza il rischio di gravidanze gemellari?

**SI**

• Evita la trasmissione di patologie genetiche note?

**SI**

Monogeniche: Fibrosi cistica, atrofia muscolare spinale, distrofia muscolare, emofilia, beta talassemia



# Ci sono svantaggi?

- **Rischio di non arrivare al transfer**
- **Ulteriori costi per il paziente**
- **Ulteriori costi per il centro**
- **Sovraffollamento delle bio-banche**



# Si può fare?

**Legge 19 febbraio 2004, n. 40**

***Norme in materia di procreazione medicalmente assistita***

pubblicata nella *Gazzetta Ufficiale* n. 45 del 24 febbraio 2004



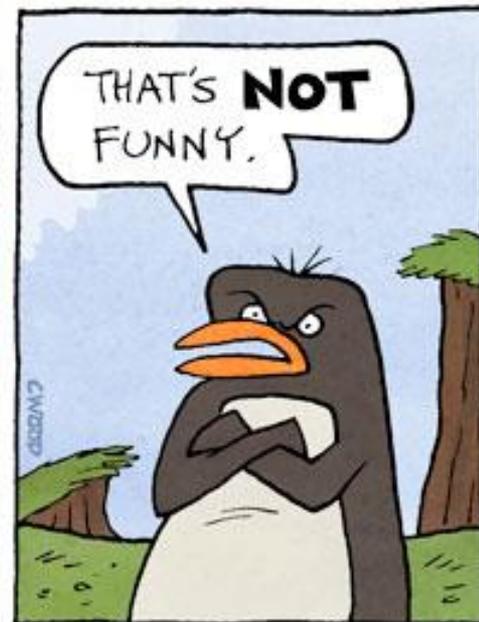
**Corte Europea dei diritti dell'Uomo, sentenza del 28.8.2012 (ric. n. 54270/10)**

**Sentenza della Corte Costituzionale 96/2015**



**La diagnosi preimpianto e' applicabile  
a tutte le coppie fertili ed infertili  
portatrici di malattie genetiche  
sessualmente trasmissibili.**

# ...ma chi???



©2017 by CWOOD

Smallblueyonder.com

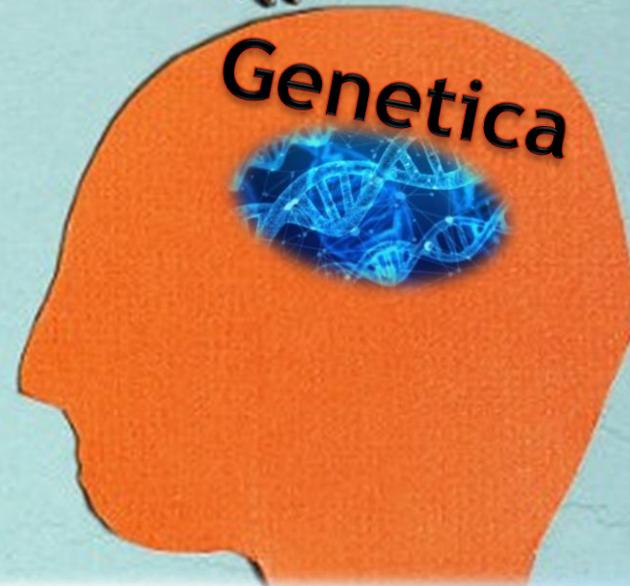
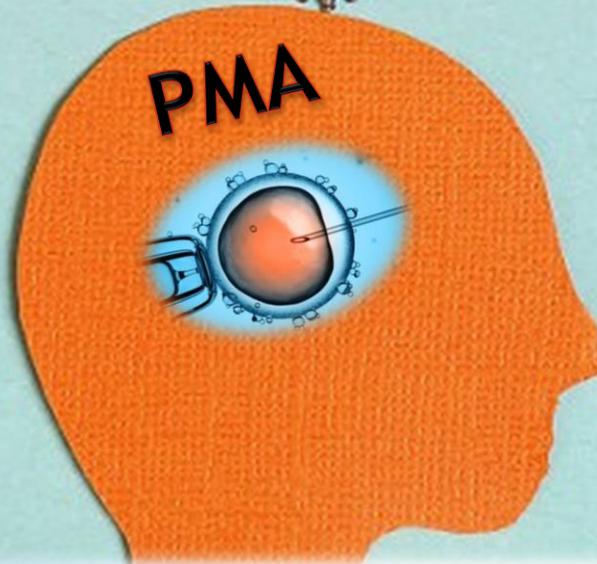
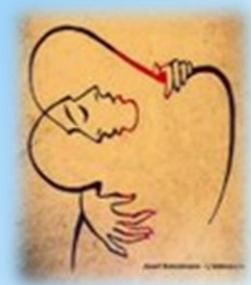


# Prerequisiti

- Una efficiente coltura a blastocisti
- Operatori altamente qualificati
- Accurato sistema di vitrificazione
- Politica del single embryo transfer (SET)
- Laboratorio di genetica adeguato
- Strumentazione all'avanguardia



# COOPERAZIONE



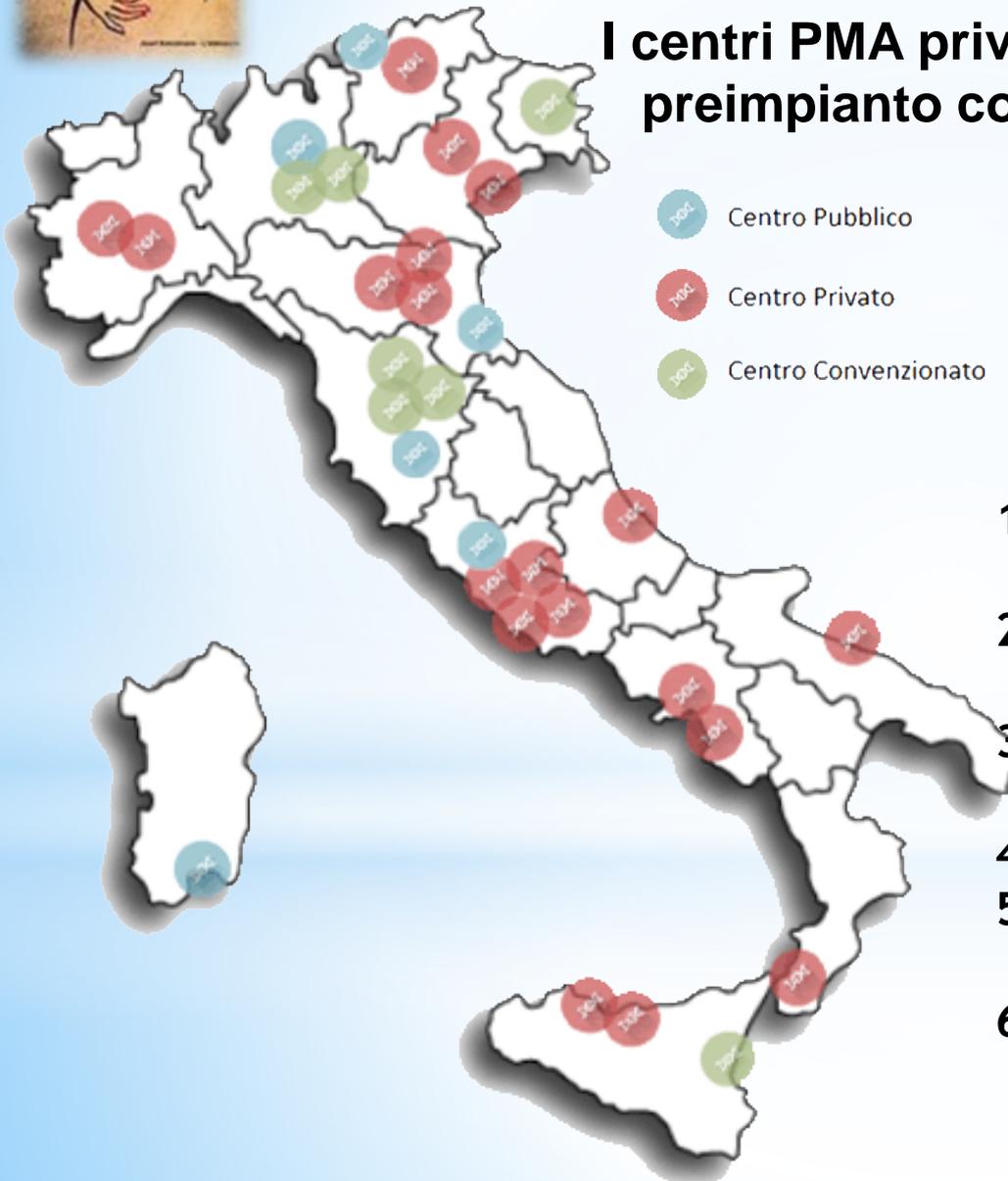
# Dove?

I centri PMA privati da tempo effettuano diagnosi preimpianto con importanti costi per le coppie

**SOLO 6 STRUTTURE PUBBLICHE  
IN ITALIA SONO IN GRADO DI  
OFFRIRE LA PGT**



- 1) **LOMBARDIA** Ospedale Maggiore Policlinico U O MILANO
- 2) **EMILIA ROMAGNA** Ospedale LUGO-CATTOLICA
- 3) **TOSCANA** Ospedale Valdichiana Santa Margherita Cortona di AREZZO
- 4) **LAZIO** Ospedale S. Anna ROMA
- 5) **SARDEGNA** Ospedale Microcitemico CAGLIARI
- 6) **PROVINCE AUTONOME TRENTO** Ospedale di ARCO





# Dove?

## RELAZIONE DEL MINISTRO DELLA SALUTE AL PARLAMENTO SULLO STATO DI ATTUAZIONE DELLA LEGGE CONTENENTE NORME IN MATERIA DI PROCREAZIONE MEDICALMENTE ASSISTITA (LEGGE 19 FEBBRAIO 2004, N. 40, ARTICOLO 15)

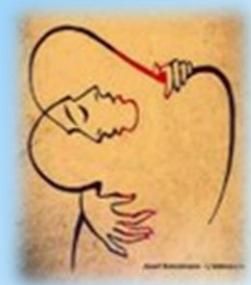
**Tab. 3.4.46. Distribuzione del numero di centri e del numero di cicli in cui sono state effettuate indagini genetiche secondo la tipologia di servizio del centro. Anno 2017**

	Centri che hanno effettuato almeno 1 ciclo con un'indagine genetica	Cicli in cui si prevedeva di effettuare indagini genetiche su embrioni a fresco	Cicli in cui si prevedeva di effettuare indagini genetiche su embrioni scongelati
Publicco	4	96	4
Privato convenzionato	8	690	37
Privato	30	2.248	58
<b>Totale</b>	<b>42</b>	<b>3.034</b>	<b>99</b>



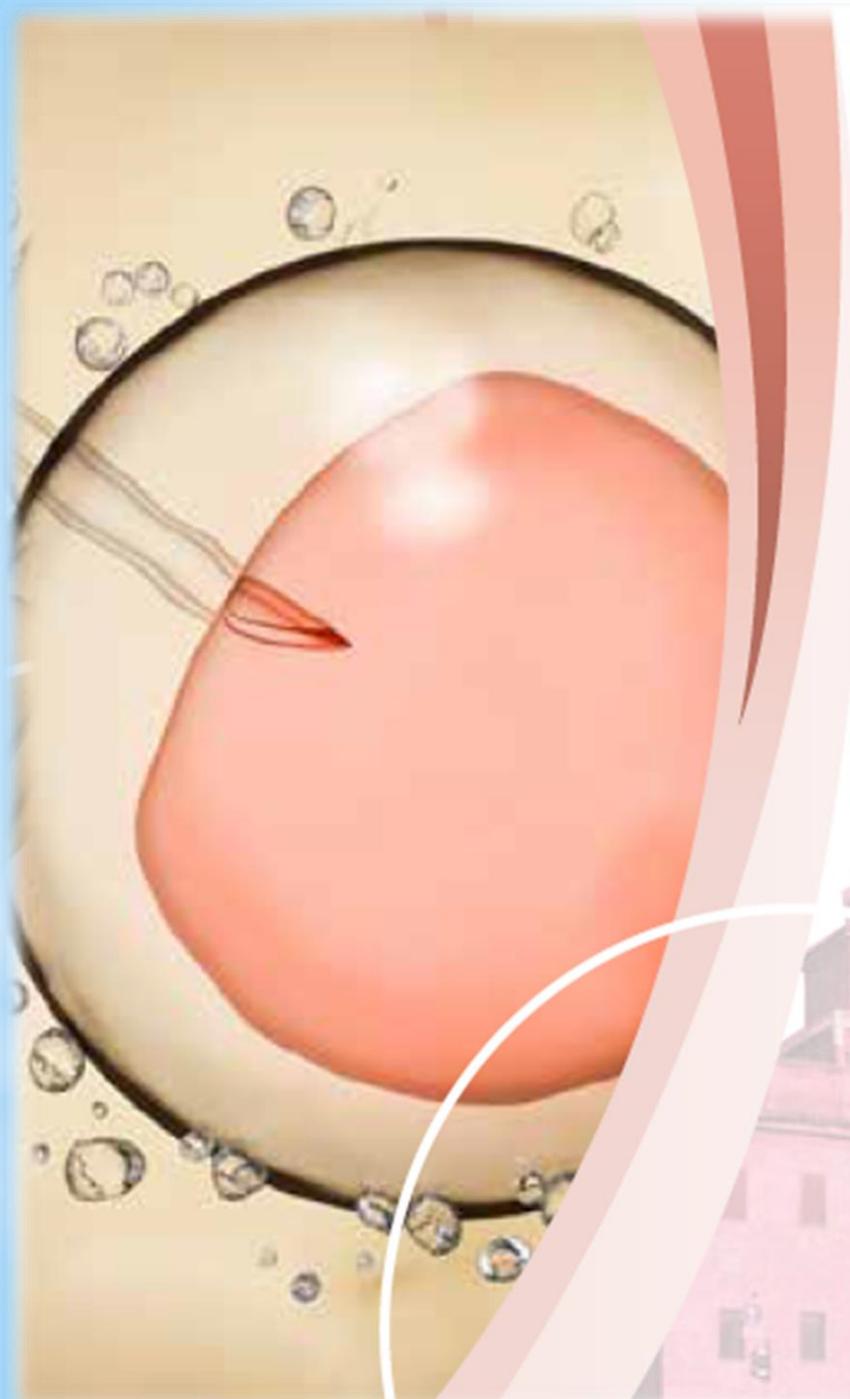
# Centro di Fisiopatologia della Riproduzione Umana Ospedale del Delta





# Take Home Messages

- La PGT-M e la PGT-SR sono diventate parti integranti dei servizi di un centro di PMA.
- La PGT-A non aumenta i tassi di gravidanza totali ma aumenta il potere predittivo.
- La biopsia non inficia il potenziale riproduttivo.
- Importante la collaborazione con il laboratorio di genetica ed il genetista.
- Non tutti possono farlo: PREREQUISITI.



# 16 sabato maggio

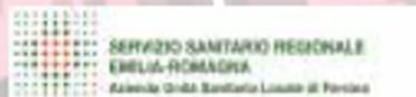
Imbarcaderi Castello Estense  
- Ferrara -

## 1° Corso di Aggiornamento in Embriologia Clinica: To Be Embryologist

**Presidenti del congresso:**  
Francesco Capodanno, Andrea Gallinelli

**Responsabili Scientifici:**  
Attilio Anastasi, Marialuisa Cinti

**Con il Patrocinio di:**  
AUSL di Ferrara, SIERR, SIRU



# Centro di Fisiopatologia della Riproduzione Umana AUSL Ferrara Ospedale del Delta, Lajosanto



**Attilio  
Anastasi**



**Daniela  
Stoppa**



**Silvia  
Bonipozzi**



**Andrea  
Gallinelli**



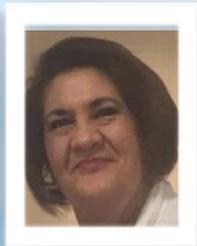
**Stefania  
Rossi**



**Francesco  
Capodanno**



**Marialuisa  
Cinti**



**Vincenza  
Rello**



**Raffaella  
Gramigna**



**Deborah  
Ghirotto**



**Graziella  
Fabbri**



\* Grazie per  
l'attenzione