

# Test genetici

Parte della serie di opuscoli della Guida al trattamento



Avviso importante:

Ogni giorno una donna scopre di essere incinta dopo un trattamento con noi. Grazie all'eccellente lavoro del nostro team, rendiamo felice una donna al giorno.

© 2024 Europe IVF International s.r.o.

# Introduzione

I test genetici nell'ambito della FIV (fecondazione in vitro) sono un passo fondamentale per le coppie che si trovano ad affrontare l'infertilità o che presentano un rischio elevato di disturbi genetici. Questo opuscolo fornisce una panoramica dei test genetici disponibili nella FIV e della loro importanza.

## Quando è opportuno eseguire un test genetico?

I test genetici possono essere raccomandati per diversi motivi:

- **Anamnesi familiare:** se c'è una storia di malattie genetiche in famiglia, è consigliabile eseguire un test genetico per determinare il rischio di trasmettere queste malattie alla prole.
- **Fattori di rischio personali:** Le persone con fattori di rischio personali, come l'età avanzata o l'esposizione a sostanze nocive, dovrebbero prendere in considerazione l'esecuzione di test genetici per identificare eventuali anomalie genetiche o rischi associati alla gravidanza.
- **Pianificazione della gravidanza:** Le coppie che stanno pianificando una gravidanza possono sottoporsi a test genetici per determinare il loro stato genetico e il rischio di trasmettere malattie genetiche alla prole e per prendere decisioni informate sulla loro futura prole.
- **Problemi di infertilità:** I test genetici possono far parte del processo diagnostico per le coppie con problemi di infertilità per identificare le possibili cause genetiche dell'infertilità e il rischio potenziale per la prole.
- **Prima della fecondazione in vitro:** prima della procedura di fecondazione in vitro, i test genetici possono essere raccomandati per identificare le anomalie genetiche o i rischi associati alla gravidanza, che possono portare a migliori risultati della fecondazione in vitro e a un minor rischio di aborto. Se si sono verificati ripetuti cicli di FIVET non riusciti, si consiglia di eseguire il test genetico.

# Tipi di test genetici nella FIV

## 1 Test genetici preconcezionali

Il test genetico preconcezionale è un processo che aiuta le coppie a comprendere i rischi genetici che possono riguardare i loro futuri figli. Questo test può identificare disturbi genetici e la presenza di mutazioni genetiche, che possono aiutare a pianificare una gravidanza sana.

È il primo passo per garantire la futura genitorialità.

### A chi sono rivolti i test genetici preconcezionali?

- ✓ Il test genetico preconcezionale è un passo importante per le coppie che pianificano una gravidanza, soprattutto se hanno una storia familiare di disturbi genetici o sono portatori di mutazioni genetiche. Questa guida fornisce una panoramica dei test genetici preconcezionali, della loro importanza e della loro procedura.
- ✓ Coppie con una storia familiare di malattie genetiche: se esiste una storia familiare di malattie genetiche, può essere utile sottoporsi a un test genetico preconcezionale per identificare i fattori di rischio per la prole.
- ✓ Portatori di mutazioni genetiche: Se uno o entrambi i partner sono portatori di mutazioni genetiche che possono essere trasmesse alla prole, si consiglia di eseguire un test genetico preconcezionale per determinare il rischio di malattie ereditarie.
- ✓ Coppie che hanno già un figlio con una malattia genetica o coppie con aborti ripetuti o infertilità.



## Come funziona l'esame preconcezionale?

L'esame genetico preconcezionale prevede solitamente diverse fasi:

- **Consultazione genetica:** la coppia incontra un genetista o un medico specializzato in medicina della riproduzione per esaminare la storia familiare e i fattori di rischio personali. Questo colloquio può includere domande sulla presenza di malattie genetiche in famiglia, sulla storia di gravidanze precedenti e altre informazioni pertinenti.
- **Prelievo di un campione:** Il campione raccolto viene utilizzato per eseguire l'analisi genetica.
- **Analisi genetica:** L'analisi genetica del campione viene eseguita in laboratorio e può comprendere la ricerca di mutazioni genetiche associate a malattie ereditarie o la ricerca di anomalie cromosomiche.
- **Esame dei risultati:** dopo l'analisi genetica, il medico valuta i risultati e li discute con la coppia. Se vengono identificati fattori di rischio genetici, il medico può discutere le possibili implicazioni per la pianificazione della gravidanza e raccomandare ulteriori passi, tra cui un eventuale trattamento o una consulenza genetica.
- **Decisione e pianificazione:** In base ai risultati del test genetico e alla discussione con il nostro medico, specialista in medicina della riproduzione, la coppia può decidere i passi successivi, tra cui eventuali cambiamenti nella pianificazione della gravidanza, trattamenti aggiuntivi o ulteriore consulenza genetica.

## Tipi di test

I test genetici preconcezionali comprendono diversi tipi di test che possono aiutare a identificare i rischi genetici e a informare i futuri genitori su eventuali patologie genetiche. I principali tipi di test sono elencati di seguito:

- ✓ **Test del cariotipo del sangue periferico:** questo test analizza il numero e la struttura dei cromosomi. Aiuta a individuare le anomalie cromosomiche che possono causare disturbi genetici come la sindrome di Down o la sindrome di Turner.
- ✓ **Test dei portatori (di base e avanzati) :** Lo screening dei portatori si concentra sulla ricerca di portatori nascosti di mutazioni genetiche recessive "chiave" che causano disturbi genetici che possono colpire i figli di portatori sani. Questi includono la fibrosi cistica, l'atrofia muscolare spinale e i disturbi metabolici ereditari.

## Perché sottoporsi a un esame preconcezionale?

- **Prevenzione delle malattie genetiche:** l'identificazione dei fattori di rischio prima del concepimento può ridurre la probabilità di avere un bambino con una malattia genetica.

- **Processo decisionale informato:** Fornisce alle coppie informazioni che possono aiutarle a prendere decisioni consapevoli in materia di pianificazione familiare.

● **Pianificazione migliore della gravidanza:** Aiuta i medici e i genitori a prepararsi a potenziali problemi di salute.

Il test genetico preconcezionale è uno strumento utile per le coppie che pianificano una gravidanza. Fornisce alle coppie informazioni sul loro rischio genetico e permette loro di prendere decisioni informate sulla loro futura prole. Il consulto con un genetista è fondamentale per scegliere i test giusti e comprenderne i risultati.

## 2 Test genetici preimpianto (PGT)

Il test genetico preimpianto (PGT) è un tipo specializzato di test genetico eseguito sugli embrioni prima che vengano trasferiti nell'utero durante il processo di fecondazione in vitro (FIV). Il PGT ha lo scopo di identificare le anomalie genetiche negli embrioni, contribuendo ad aumentare le probabilità di successo della gravidanza e della nascita di un bambino sano.

### A chi è rivolto il test preimpianto?

- ✓ **Coppie con ripetuti cicli di FIVET falliti o ripetute perdite di gravidanza:** il test preimpianto può identificare embrioni geneticamente normali, aumentando così le probabilità di successo della gravidanza.
- ✓ **Coppie ad alto rischio di malattie genetiche:** se avete una storia familiare di malattie genetiche o siete portatori di mutazioni genetiche, la PGT può aiutarvi a selezionare embrioni geneticamente sani per il trasferimento.
- ✓ **Donne con più di 35 anni (al momento del parto previsto).**

### Come viene eseguito il test genetico preimpianto?

Il test genetico preimpianto (PGT) è un processo che si svolge nell'ambito di un trattamento di riproduzione assistita, di solito durante una procedura di fecondazione in vitro (FIV). Comporta diverse fasi:

- **FIVET e produzione di embrioni:** la donna viene sottoposta a una stimolazione ormonale per produrre più ovuli, che vengono poi raccolti e fecondati con spermatozoi in laboratorio. Gli embrioni ottenuti vengono coltivati per diversi giorni, di solito fino allo stadio di blastocisti (5-6 giorni dopo la fecondazione).

- **Biopsia dell'embrione:** quando gli embrioni raggiungono lo stadio di blastocisti, alcune cellule vengono rimosse dallo strato esterno (trophectoderm) dell'embrione. Questo processo è noto come biopsia embrionale e viene eseguito con un rischio minimo di danni all'embrione.
- **Analisi genetica:** le cellule rimosse vengono analizzate geneticamente per individuare anomalie cromosomiche (PGT-A), mutazioni genetiche associate a specifiche malattie ereditarie (PGT-M) o cambiamenti cromosomici strutturali (PGT-SR).
- **Selezione degli embrioni:** gli embrioni che non presentano anomalie genetiche identificate vengono selezionati in base ai risultati dell'analisi genetica. Questi embrioni sono considerati idonei al trasferimento in utero.
- **Trasferimento dell'embrione:** L'embrione sano selezionato viene trasferito nell'utero della donna con l'obiettivo di ottenere una gravidanza. Il trasferimento può essere effettuato durante lo stesso ciclo di FIV o dopo aver congelato e scongelato l'embrione in un ciclo successivo.

L'intero processo dei test genetici preimpianto è gestito ed eseguito con cura da medici e specialisti in medicina riproduttiva e genetica. Ogni fase è importante per ottenere risultati positivi e ridurre al minimo i rischi per i futuri genitori.







## Tipi di test

- ✓ **PGT-A (test genetico preimpianto per aneuploidie)**  
Scopo: individuare anomalie cromosomiche (aneuploidie) come trisomie (ad esempio la sindrome di Down) o monosomie.  
Vantaggi: aiuta a selezionare gli embrioni con un numero normale di cromosomi, aumentando le probabilità di successo della gravidanza e riducendo il rischio di aborto.
- ✓ **PGT-M (Test genetici preimpianto per disturbi monogenici)**  
Scopo: identificare mutazioni genetiche specifiche associate a disturbi ereditari monogenici come la fibrosi cistica, la malattia di Huntington o la malattia di Tay-Sachs.  
Vantaggi: Aiuta a selezionare gli embrioni che non sono portatori di una specifica mutazione genetica, riducendo così il rischio di avere un figlio con quella malattia genetica.
- ✓ **PGT-SR (Test genetici preimpianto per riarrangiamenti strutturali)**  
Scopo: individuare riarrangiamenti cromosomici strutturali come traslocazioni, inversioni o delezioni.  
Vantaggi: aiuta a selezionare gli embrioni senza anomalie cromosomiche strutturali, aumentando le probabilità di successo della gravidanza e di un bambino sano.

## Vantaggi della PGT

- **Maggiore tasso di successo della FIV:** la selezione di embrioni geneticamente sani aumenta le probabilità di successo della gravidanza.
- **Riduzione del rischio di aborto:** gli embrioni privi di anomalie cromosomiche hanno un rischio minore di aborto.
- **Prevenzione delle malattie genetiche:** Garantire che i bambini non abbiano disturbi ereditari specifici.
- **Processo decisionale informato:** Fornire alle coppie informazioni importanti per aiutarle nella pianificazione familiare.

Il test genetico preimpianto (PGT) è uno strumento prezioso per le coppie con infertilità o a rischio di disturbi genetici. Aiutando a identificare gli embrioni geneticamente sani da trasferire, aumenta notevolmente le probabilità di successo della gravidanza e della nascita di un bambino sano. La consultazione con un medico ed embriologo è fondamentale per comprendere correttamente la procedura e i risultati del test.



## **Siete pronti a fare il primo passo?**

Se siete pronte, prenotate il vostro primo appuntamento presso la nostra clinica. I nostri coordinatori possono offrire appuntamenti di persona, telefonici o video. Siamo disponibili a ricevervi durante il normale orario di lavoro. Se lo richiedete, in un orario che si adatta alle vostre preferenze.

## **Prenota un consulto con uno dei nostri specialisti della fertilità**

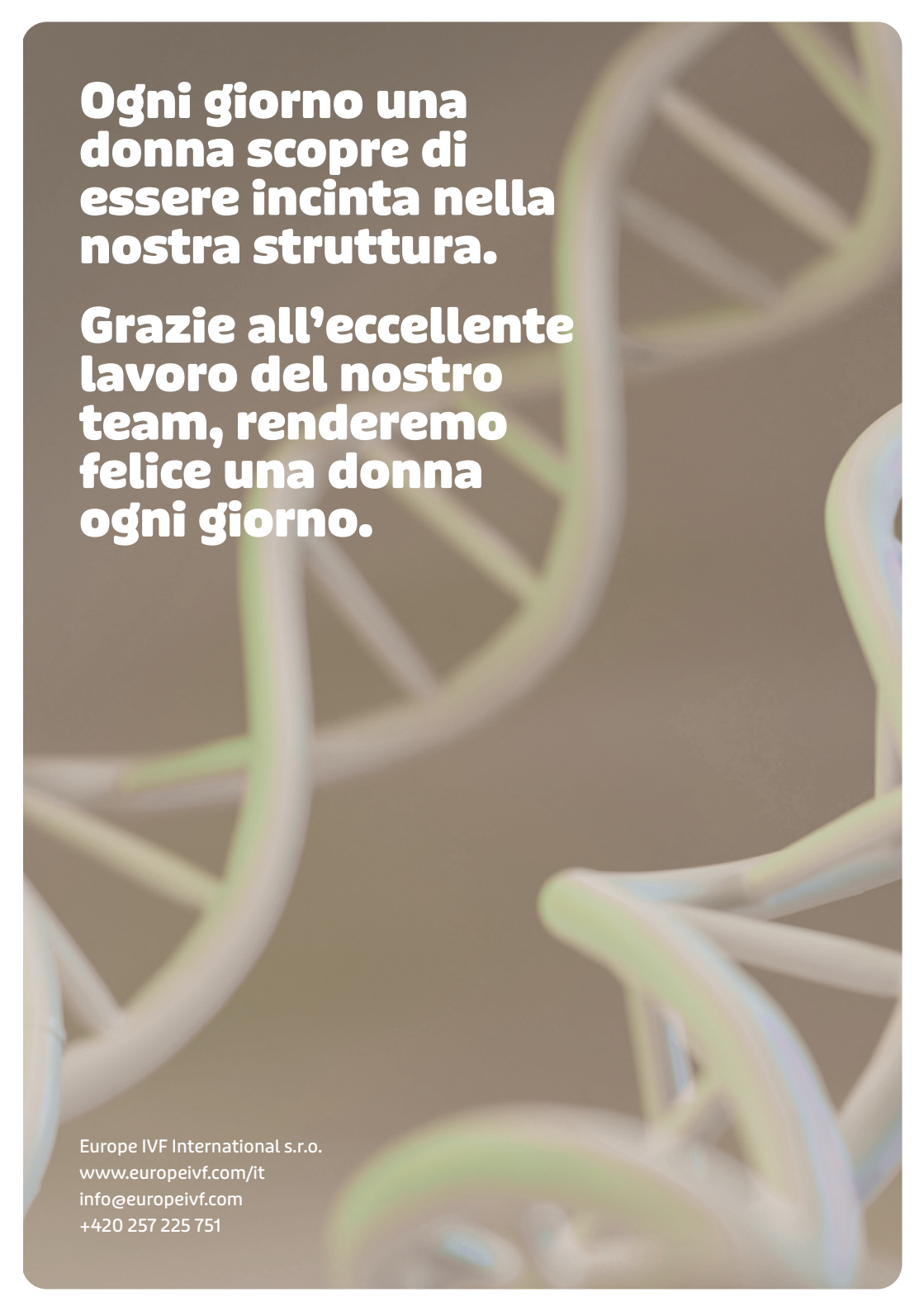


Europe IVF International s.r.o.  
[www.europeivf.com/it](http://www.europeivf.com/it)  
[info@europeivf.com](mailto:info@europeivf.com)  
+420 257 225 751

**Se non siete sicuri di qualcosa,  
chiedete a noi.**



**You dream. We care.**



**Ogni giorno una  
donna scopre di  
essere incinta nella  
nostra struttura.**

**Grazie all'eccellente  
lavoro del nostro  
team, renderemo  
felice una donna  
ogni giorno.**

Europe IVF International s.r.o.  
[www.europeivf.com/it](http://www.europeivf.com/it)  
[info@europeivf.com](mailto:info@europeivf.com)  
+420 257 225 751