

Informazione per il paziente

Test genetico preimpianto delle aneuploidie (PGT-A)

Pre-Implantation Genetic Testing for Aneuploidy

Basi

La PGT-A è un esame genetico che viene eseguito 5 – 6 giorni dopo la fecondazione dell'ovulo, prima del trasferimento nell'utero, nell'ambito della fecondazione in-vitro. Obiettivo dell'esame è di individuare e quindi escludere le anomalie cromosomiche, per poi selezionare gli embrioni più indicati da trasferire nell'utero. In questo modo è possibile ridurre i tempi precedenti all'inizio di una gravidanza.

Procedura

Dall'ovulo fecondato si sviluppa prima la blastocisti. La blastocisti si compone di uno strato esterno dal quale si forma la placenta (trofettoderma) e di una massa cellulare interna dalla quale si sviluppa poi l'embrione (Figura 1).

Al quinto o sesto giorno dalla fecondazione, dal trofetto-derma vengono estratte tramite biopsia da 3 – 8 cellule circa. Non viene estratta alcuna cellula dall'embrione. I blastocisti vengono crioconservati singolarmente. Le 3 – 8 cellule prelevate dall'impianto della placenta vengono sottoposte ad analisi genetico-molecolare.

Le blastocisti con un numero cromosomico normale (Figura 2) possono essere scongelati in un criociclo per il trasferimento embrionale.

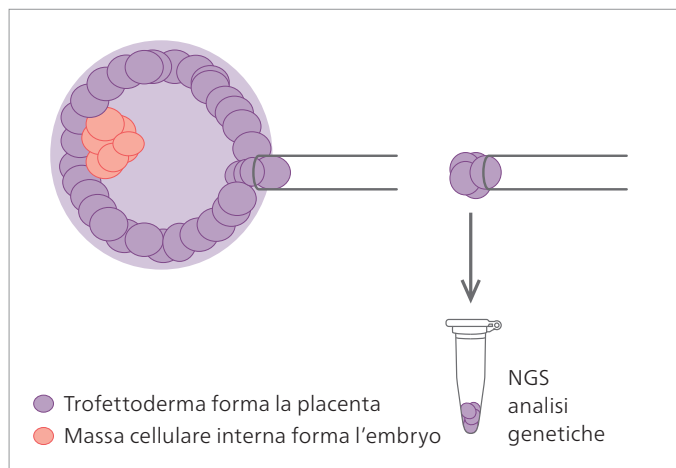


Figura 1: Biopsia del trofetto-derma delle cellule che generano la placenta al quinto giorno

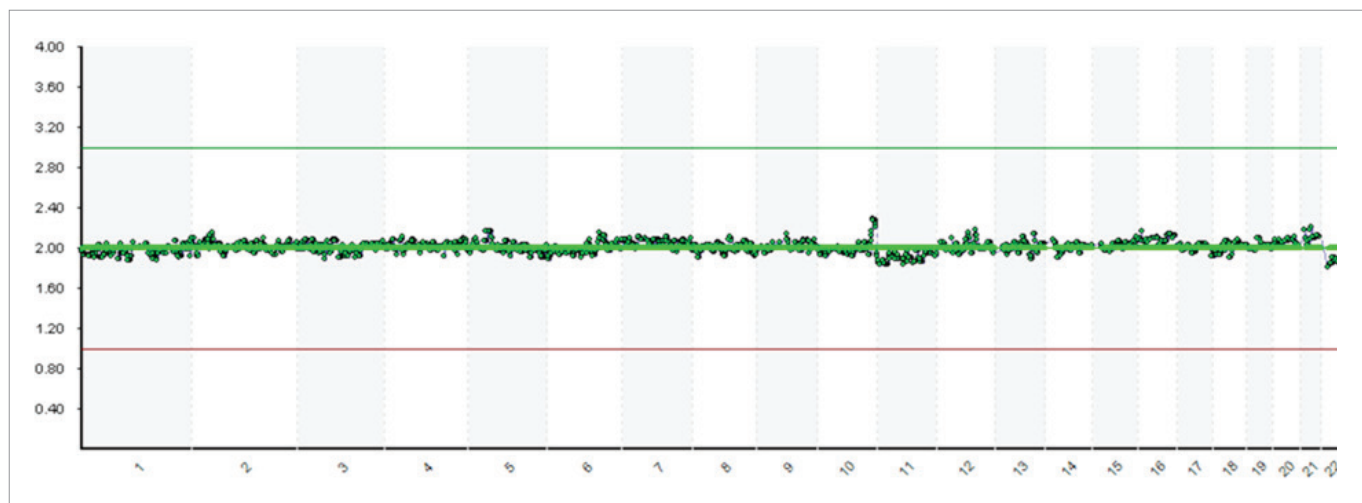


Figura 2: Numero cromosomico normale

Le blastocisti con un numero cromosomico anormale (Figura 3) possono essere eliminate previo il consenso della coppia.

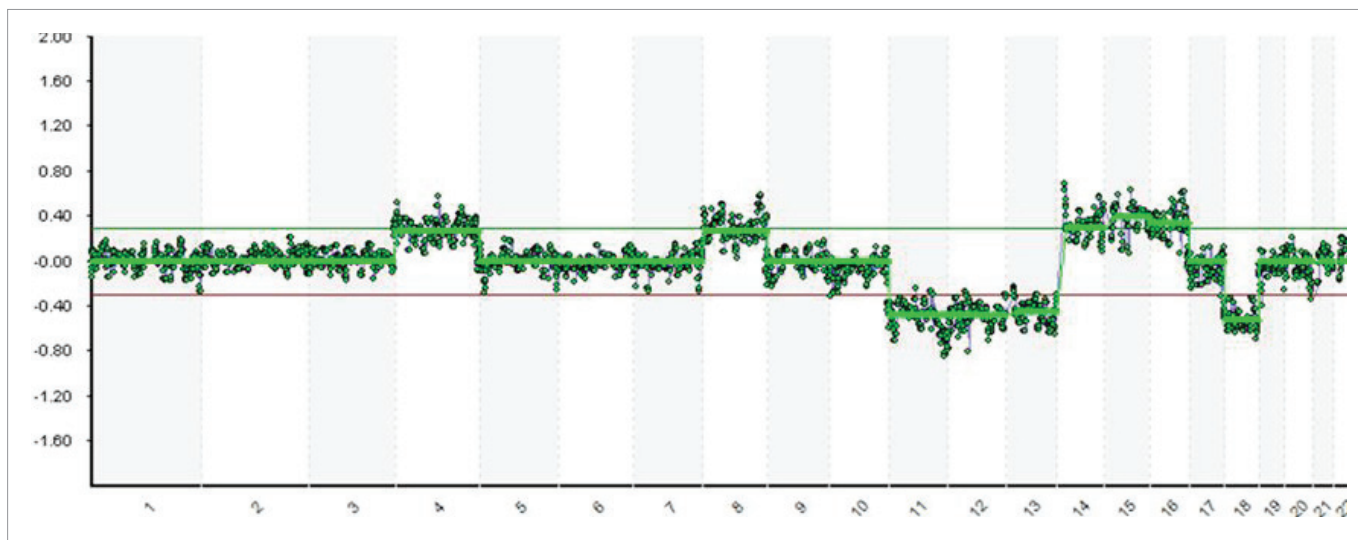


Figura 3: Numero cromosomico anormale

Limite del metodo

- Da una biopsia non è sempre possibile ottenere un risultato valido
- La biopsia, il congelamento, la conservazione e lo scongelamento delle cellule avvengono in base a metodi scientifici comprovati. Viollier AG non può fornire alcuna garanzia per la vitalità delle cellule scongelate e l'adeguatezza delle stesse a portare a una gravidanza
- Con questo metodo non è possibile individuare traslocazioni cromosomiche bilanciate, inversioni, disomie uniparentali, triploidie, mosaici di basso grado (< 20%) e difetti genetici
- Un trasferimento nel ciclo di punzione (trasferimento a fresco) non è possibile
- La PGT-A non sostituisce gli esami preventivi consigliati durante la gravidanza (p. es. ecografia, test di screening del primo trimestre, esame prenatale non invasivo ed esame invasivo dei cromosomi)

Informazioni in eccesso

Con la PGT-A, possono emergere informazioni in eccesso. Queste informazioni non fanno parte dello screening dell'aneuploidia, ma possono essere rilevate da analisi genetiche sempre più precise (p. es. indizio di traslocazione in un genitore). La coppia ha il diritto di sapere o di non sapere e può decidere autonomamente, se vuole essere messa al corrente riguardo a informazioni in eccesso.

Dichiarazione di consenso

Test genetico preimpianto delle aneuploidie (PGT-A)

Pre-Implantation Genetic Testing for Aneuploidy

→ Legga attentamente l'informazione per i pazienti (p. 1 – 2) e questo formulario (p. 3).

→ Chieda se qualcosa non è chiaro o se desidera ulteriori informazioni.

Consulente

Cognome / Nome

Paziente (f)

Cognome / Nome

Data di nascita

Paziente (m)

Cognome / Nome

Data di nascita

Indicazione per PGT-A

1. Sono stata informata dal consulente sopraindicato verbalmente e per iscritto sugli obiettivi, la procedura, i possibili risultati, gli eventuali vantaggi e svantaggi e gli eventuali rischi legati al presente metodo. L'ulteriore procedura per gli embrioni sarà annotato sul rapporto PGT-A dopo l'analisi assieme al mio consulente. Sì Non
2. Ho letto e compreso le informazioni per i pazienti. Mi sono state date risposte esaurienti e soddisfacenti alle mie domande in relazione al presente metodo. Mi sono state consegnate l'informazione scritta per i pazienti e una copia della mia dichiarazione di consenso. Sì Non
3. Ho avuto tempo a sufficienza per prendere la mia decisione. Sì Non
4. Vorrei essere informato sulle informazioni in eccesso, se dovessero emergere durante l'analisi. Sì Non
5. So e permetto che i miei dati personali saranno trasmessi alle istituzioni competenti solo in forma anonima. Sì Non

Città, Data

Firma paziente (f)

Firma paziente (m)

Città, Data

Firma consulente