



### Classificazione e i criteri per la Diagnosi Genetica Preimpianto (PGD)

L'effettuazione del test PGD richiede competenze tecniche e tecnologiche estremamente avanzate sia per il Centro PMA che esegue la parte embriologica, che per il laboratorio di Genetica Molecolare che esegue la parte diagnostica; per tale motivo, il laboratorio di genetica molecolare deve rispettare gli standard strutturali e tecnologici dettati dalle Raccomandazioni internazionali (ESHRE, 2020), nonché gli standard qualitativi previsti dalla normativa vigente. La Regione del Veneto individua quali centri di erogazione della PGD i Centri dell'Azienda Ospedale-Università di Padova e dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona.

I Centri hub Regionali, tramite apposita Commissione Medica composta da due ginecologi esperti in PMA e dal medico genetista consulente del Centro, stabiliscono l'opportunità e la fattibilità per la coppia di eseguire la PGD. In questo modo, i Centri *hub* Regionali garantiscono l'accesso alle metodiche di PGD secondo i "Percorsi PGD Veneto" gestendo la coppia per l'intero percorso.

La PGD viene classificata in base alla sua indicazione clinica, ovvero:

**PGD-M:** finalizzata alla diagnosi di malattie monogeniche, siano esse autosomiche dominanti, recessive o X-linked. E' possibile eseguire tale tecnica diagnostica qualora sia nota la causa molecolare della malattia genetica e/o il fenotipo biochimico sia univoco. La fattibilità tecnica di tale diagnostica deve essere accertata in fase di studio preliminare (set-up) dal genetista. La PGD-M include sempre la contemporanea verifica del cariotipo embrionario, al fine di fornire una informazione sullo stato di salute dell'embrione il più completa possibile.

**PGD-SR:** finalizzata alla diagnosi delle alterazioni cromosomiche derivanti da uno sbilanciamento di una anomalia cromosomica già nota in uno dei partner (traslocazione bilanciata, inversione, microdelezioni, microduplicazioni, etc...). La fattibilità tecnica di tale diagnostica deve essere accertata in fase di studio preliminare dal genetista.

**PGD-A:** finalizzata allo screening delle aneuploidie (anomalie cromosomiche numeriche) principalmente collegate ad età materna avanzata (>35 anni), poliabortività (più di 2 aborti spontanei), e ripetuti falliti impianti (> 3 transfer di embrioni non diagnosticati). E' riservata alla coppia che, pur non essendo portatrice di malattia genetica trasmissibile, richiede la verifica dello stato di salute dell'embrione, in relazione ad aneuploidie, come trisomia 13, 18, 21, trisomie/monosomie correlate al cromosoma x o y, e dunque presentano un alto rischio di procreare figli con gravi malformazioni, malattie cromosomiche o elevato rischio di aborto spontaneo.

La Regione del Veneto garantirà alle coppie l'accesso alla PGD-M e PGD-SR per tutte le patologie che ne trovino l'indicazione, previa consulenza genetica presso il Centro PMA.

L'erogazione della PGD-A trova le seguenti indicazioni esclusive: ripetuti fallimenti di impianto, poliabortività e mosaicismi. L'opportunità di utilizzare tale metodica verrà di volta in volta valutata dalla Commissione medica degli *hub* regionali.

