

# Screening preimpianto

# genetico

Il dott. Tocci Gruppo Donnamed è il primo ad aver applicato a Roma la tecnica dello **screening genetico preimpianto** per la selezione degli embrioni prodotti durante un ciclo di fecondazione assistita. Quando dirigeva un centro di fecondazione assistita di 3° livello, il dott. Tocci si avvale di biologi provenienti dal prestigioso [centro di fecondazione assistita australiano Monash](#), da sempre all'avanguardia in queste metodiche.

Oggi la metodica del test genetico preimpianto va ripensata. Infatti, **i dati che stanno emergendo non consentono di essere certi della sua efficacia e della sua sicurezza**. In questo articolo spiego perchè.

☒ 1. blastocite (cavità piena di liquido) 2. trofoblasto (dà origine alla placenta 3. zona pellucida, protegge l'embrione 4. massa cellulare interna, dà origine al bambino

[sitemap]

## Significato dello screening genetico preimpianto

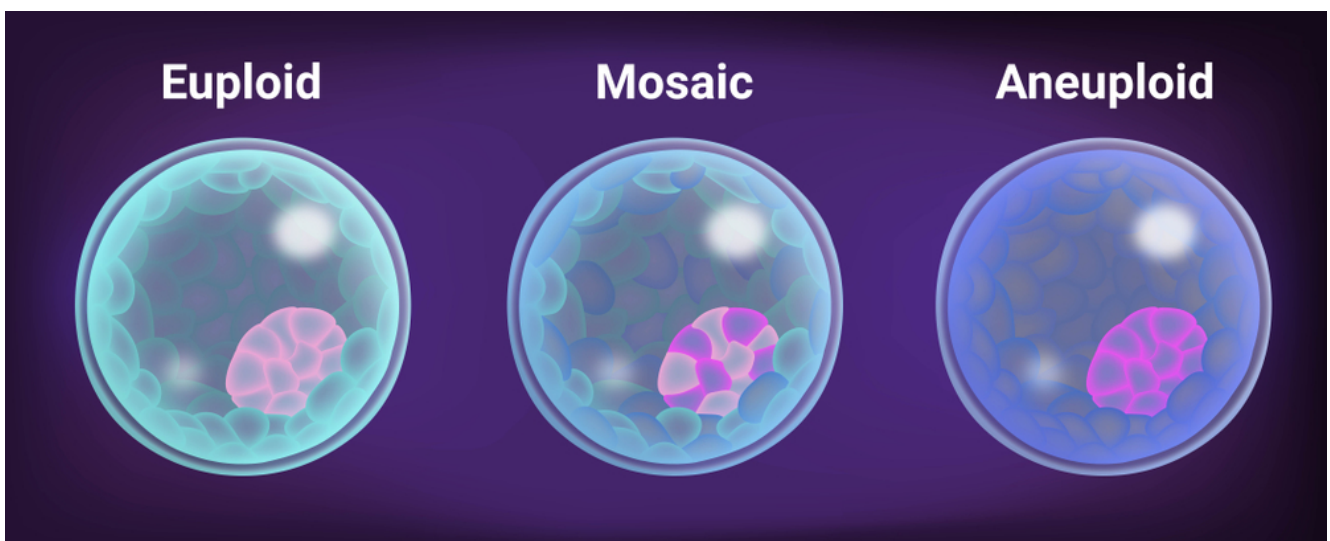
La diagnosi genetico-cromosomica preimpianto è una metodica di selezione degli embrioni che serve a trasferire nell'utero solo gli embrioni ipoteticamente sani dal punto di vista genetico-cromosomico. Più precisamente, si parla di PGT dall'inglese Preimplantation Genetic Testing. Viene applicata ai cicli di fecondazione in vitro.

Ha costi elevati e viene ormai ampiamente utilizzata da centri di fecondazione assistita, in particolare privati. La metodica tuttavia sta sollevando alcune critiche relative a:

- efficacia diagnostica
- **sicurezza clinica**

In particolare, in molti casi, la diagnosi è incerta e si selezionano **embrioni a mosaico**, che contengono sia cellule sane che malate. Alcuni di questi embrioni hanno generato bambini normali, ma molti non impiantano nell'utero.

Data l'incertezza dei risultati nel caso di embrioni mosaico, noi sconsigliamo il trasferimento di questi embrioni.



Sulla sinistra un embrione sano, a destra un embrione malato, al centro un embrione mosaico.

## La revisione della letteratura sulla diagnosi preimpianto

Quest'anno il dott. Tocci ha pubblicato un [lavoro sulla prestigiosa rivista americana Journal of Assisted Reproduction and Genetics](#) in cui si revisionano i dati della letteratura relativi alla diagnosi genetica preimpianto.

Attualmente, la forma preferita di diagnosi preimpianto si basa sulla **biopsia del trofoblasto**, uno strato di cellule che riveste l'embrione allo stadio di blastocisti.

La biopsia del trofoblasto viene sempre più eseguita per i

test genetici preimpianto delle aneuploidie (anomalie cromosomiche dell'embrione) e considerata una procedura sicura sull'esito clinico a breve termine, senza una robusta valutazione delle conseguenze a lungo termine.

Review > [J Assist Reprod Genet. 2020 Sep 6. doi: 10.1007/s10815-020-01925-0.](#)

Online ahead of print.

## **The unknown human trophoctoderm: implication for biopsy at the blastocyst stage**

Angelo Tocci<sup>1</sup>

Sono disponibili scarse informazioni biologiche sul trofocodermia umano a causa di restrizioni etiche nello studio sull'embrione umano. Pertanto, la maggior parte degli studi sono stati condotti in vitro (linee cellulari di coriocarcinoma, cellule staminali embrionali e pluripotenti) e su modelli murini che tuttavia riflettono scarsamente la controparte umana. In particolare:

- la polarizzazione, la compattazione e la differenziazione dei blastomeri (conoscenze fondamentali per accertare l'origine del trofocodermia) sono poco conosciute negli esseri umani
- inoltre, la funzione del trofocodermia è scarsamente conosciuta da un punto di vista biologico. Si sa però che esso è coinvolto in:
  - metabolismo
  - ciclo cellulare
  - funzione endocrina (produzione di ormoni ed in particolare l'HCG, che viene dosato nel test di gravidanza)
  - nell'impianto degli embrioni
- Il sistema di comunicazione intercellulare tra le cellule del trofocodermia e la massa cellulare interna (che dà origine al bambino), modulato dalle giunzioni

cellulari e dai filopodi nel modello murino, è oscuro nell'uomo

## **La diagnosi preimpianto: significato**

Questa revisione suggerisce che l'origine e le funzioni del trofocderma non sono state finora accertate sufficientemente negli esseri umani. Pertanto, **la biopsia del trofocderma dovrebbe essere considerata una procedura sperimentale da intraprendere solo in base a rigorosi protocolli sperimentali approvati in contesti accademici.**

## **Approfondimenti**

[Tocci A. The unknown human trophoctoderm: implication for biopsy at the blastocyst stage. J Assist Reprod Genet. 2020 Sep 6](#)

[Dott. Angelo Tocci](#)