

Malattie rare: genetiche in 80% casi. PMA con test preimpianto riduce rischi

Data: Invalid Date | Autore: Redazione



Quando la variante genetica responsabile della patologia è nota nella coppia, è oggi possibile intervenire in modo sempre più precoce per prevenire la trasmissione genetica della malattia ai propri figli.

In questo contesto, la procreazione medicalmente assistita (PMA) tramite l'utilizzo di test genetici preimpianto (PGT) consente di verificare negli embrioni ottenuti in vitro la presenza o l'assenza della mutazione genetica responsabile della patologia prima del trasferimento embrionario in utero. Nei casi clinicamente indicati, è quindi possibile selezionare quelli non affetti, permettendo di ridurre in modo significativo il rischio di trasmissione della malattia.

*“Oggi disponiamo di strumenti che consentono, in contesti clinici appropriati, di valutare il rischio genetico già prima dell'inizio della gravidanza. La **PGT** consente di ridurre il rischio di trasmissione di patologie genetiche ereditarie ed accompagna le coppie verso scelte riproduttive più consapevoli. È fondamentale, tuttavia, che l'accesso a queste strategie avvenga sempre nell'ambito di una valutazione clinica e genetica specialistica multidisciplinare e di un counselling informato della coppia”,* afferma **Antonio Pellicer, professore ordinario di Ostetricia e Ginecologia all'Università di Valencia e fondatore di IVI**– l'Istituto Valenciano di Infertilità.

Il tema ha inoltre un impatto rilevante sulla **sanità pubblica**. In Italia si stima che oltre 2 milioni di persone siano affette da una malattia rara, mentre a livello globale i pazienti superano i 300 milioni. Si tratta di patologie eterogenee ma accomunate da criticità importanti: diagnosi post-natale, spesso

in età pediatrica, bisogni assistenziali complessi, decorso cronico e, in molti casi, assenza di terapie mirate. Nel nostro Paese circa un paziente su cinque è in età pediatrica.

Purtroppo molte malattie rare restano ancora oggi di difficile comprensione e inquadramento clinico. Tuttavia, quelle associate a mutazioni genetiche note, incluse alcune patologie mitocondriali, possono già essere oggetto, in contesti clinici appropriati, di **strategie di prevenzione del rischio trasmissivo**.

“I test di diagnosi preimpianto embrionario integrati nei percorsi di PMA, tramite prelievo di pochissime cellule embrionarie, consentono di analizzare il profilo cromosomico e genetico degli embrioni ottenuti in vitro prima del loro trasferimento in utero. Permettono ad esempio nei casi di malattie ereditarie autosomiche recessive, cioè nei casi in cui entrambi i partner sono portatori sani della stessa patologia, di ridurre il rischio che i propri figli siano affetti dalla stessa malattia”, aggiunge Pellicer.

Secondo la Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), la **PGT rappresenta oggi il test genetico più precoce** eseguibile sull'embrione e deve essere utilizzato come procedura complementare alla PMA in centri con adeguati standard di qualità, sempre accompagnato da counselling genetico pre e post test.

A rafforzare l'attenzione sul tema contribuiscono anche i dati più recenti della letteratura. Uno **studio pubblicato sul New England Journal of Medicine** nel luglio 2025 ha evidenziato che, in contesti clinici altamente selezionati, l'impiego combinato, in percorsi clinici dedicati, di PGT e donazione mitocondriale mediante trasferimento pronucleare può contribuire a ridurre in modo significativo la trasmissione di varianti patologiche del DNA mitocondriale, senza tuttavia eliminarne completamente il rischio. Nel lavoro, la tecnica di pronuclear transfer è stata associata alla nascita di 8 bambini e a una gravidanza in corso, con livelli di mutazione mitocondriale nei neonati risultati quasi nulli; nei cicli con PGT sono stati inoltre riportati 18 nati vivi. Si tratta comunque di evidenze derivate da casistiche limitate e altamente selezionate, che richiedono ulteriori conferme in popolazioni più ampie e un monitoraggio clinico a lungo termine per definirne pienamente sicurezza ed efficacia.

*“In vista della Giornata delle Malattie Rare, l'evoluzione della genetica riproduttiva conferma il ruolo crescente della medicina della riproduzione in una **sanità sempre più orientata all'anticipazione del rischio e alla personalizzazione dei percorsi riproduttivi**, nel rispetto dei criteri di appropriatezza clinica e del counselling genetico specialistico”,* conclude il Professore Pellicer.

Articolo scaricato da www.infooggi.it

<https://www.infooggi.it/articolo/malattie-rare-genetiche-in-80-casi-pma-con-test-preimpianto-riduce-rischi/151350>