

IN COSA CONSISTE IL MATCHING O ABBINAMENTO GENETICO NEL PROGRAMMA DI DONAZIONE DI GAMETI?

Consiste nel selezionare un donatore di gameti (ovuli o spermatozoi), che non presenti nessuna delle mutazioni riscontrate nel paziente che utilizzerà i suoi gameti. In questo modo, la compatibilità genetica è idonea, aumentando così la probabilità di avere un figlio geneticamente sano.



Le malattie genetiche non si possono curare ma si possono prevenire.



San Martín 4 | 46003 Ciutat Vella, Valencia
(+34) 963 525 942
www.creavalencia.com



MATCHING GENETICO

Siamo geneticamente
compatibili ?



Matching Genético

Secondo l'OMS, la prevalenza delle malattie genetiche alla nascita è dell'1% e ciò può essere minimizzato realizzando uno studio genetico ai futuri genitori.

L'obiettivo della riproduzione assistita si è evoluto insieme alle tecniche, di modo che iniziamo con "il miglioramento delle percentuali di gravidanza", poi passiamo ad "evitare le gravidanze multiple" e oggi il nostro obiettivo è quello di ottenere un bambino SANO.

Recenti studi rivelano che la maggior parte delle persone è portatrice di mutazioni genetiche recessive (da tre a cinque mutazioni). Alcune sono particolarmente frequenti, come quella relativa alla fibrosi cistica (presente in circa 1 persona su 25) o all'atrofia muscolare spinale (1 persona su 50). Essere portatore non implica essere affetto dalla malattia, né presentare sintomi o che questi si siano manifestati in qualche familiare. Tuttavia, qualora si desse il caso in cui entrambi i membri della coppia presentassero un'alterazione dello stesso gene, esisterebbe un rischio del 25% di trasmettere ai figli una malattia molto grave.



COME SCOPRILO?

Grazie ai test di compatibilità genetica è possibile conoscere le mutazioni di ogni membro della coppia nonché il rischio di trasmetterle alla discendenza. Con quest'informazione la coppia riceve un consulto genetico per cercare di ottenere una gravidanza in maniera naturale o se invece nel loro caso si consiglia di realizzare una tecnica di riproduzione assistita che permetta di studiare gli embrioni in laboratorio e impiantare quello che non abbia ereditato la malattia (diagnosi genetica preimpianto).



I test di diagnosi genetica preconcezionale studiano un numero variabile di malattie a seconda del test e ciò che li distingue è l'approfondimento con il quale si studia ogni malattia, ovvero il livello di rilevamento delle mutazioni. Qui a CREA viene realizzato il pannello Focus, creato da Sistemas Genómicos, che studia 7400 mutazioni in 299 geni, di 363 malattie ereditarie (322 autosomiche recessive e 31 legate al cromosoma X).

IN QUALI CASI É INDICATO?

- Per tutti i pazienti che presentino antecedenti familiari di qualche malattia genetica
- Per qualsiasi coppia con desiderio di gravidanza che voglia conoscere il proprio rischio genetico di trasmettere malattie alla sua discendenza, al fine di proteggerla.
- Per le coppie che utilizzino donatori (di ovuli e/o spermatozoi) al fine di selezionare la donatrice/ il donatore idoneo, evitando così l'apparizione e trasmissione di malattie genetiche. In questo caso, il test viene realizzato al membro della coppia che utilizza i propri gameti e al donatore. Ciò viene denominato matching o abbinamento genetico.

