



*Importante collaborazione tra l'ospedale di Cortona e l'AOU Senese: bilancio dei primi mesi di attività. Più di 100 coppie in lista di attesa*



Cortona, 22 gennaio 2018 - Si chiama Diagnosi Genetica Preimpianto e permette alle coppie che si sottopongono alla Procreazione Medicalmente Assistita di conoscere importanti informazioni sulla salute dell'embrione. Grazie ad un accordo con la Asl Toscana sud est, ad oggi l'unica struttura pubblica in Italia ad effettuarla, per circa 8.000 malattie ereditarie, è l'UOC Genetica Medica dell'Azienda ospedaliero-universitaria Senese, diretta da Alessandra Renieri.

Un risultato raggiunto grazie ad una stretta e proficua collaborazione con l'ospedale Santa Margherita di Cortona nell'ambito delle attività del Centro di Procreazione Medicalmente Assistita, diretto da Luca Mencaglia.

A quasi un anno dall'inizio dell'attività sono stati presentati i primi risultati, durante il convegno che si è svolto questa mattina alla Fratta, organizzato da PMA Italia, la Fondazione che riunisce i centri italiani dedicati alla Procreazione Medicalmente Assistita, sia pubblici che privati.



Dott. Luca Mencaglia

“La Diagnosi Genetica Preimpianto è una tecnica rivoluzionaria che permette di sapere in anticipo se l’embrione è sano da un punto di vista genetico - ha dichiarato Luca Mencaglia - A Cortona per la prima volta in Italia, si offre questo servizio a carico del SSR su tutte le patologie genetiche conosciute. La collaborazione tra Centro PMA di Cortona e Genetica Medica dell’Università di Siena ha permesso di rendere fruibile questa tecnica a tutti i portatori di gravi alterazioni genetiche che vogliono essere sicuri di scongiurare la trasmissione della malattia al loro figlio. Sino ad oggi abbiamo trattato 5 pazienti con diversi tipi di alterazioni genetiche. Altri 5 casi sono in corso di trattamento. Ci arrivano richieste da tutta Italia e abbiamo più di cento coppie in lista di attesa”.



Dott.ssa Alessandra Renieri

Alessandra Renieri ha messo in evidenza l’importante ruolo svolto da Siena all’interno del percorso: “Da noi giungono i campioni prelevati a Cortona a seguito dell’esecuzione della biopsia con un particolare laser. La diagnosi sull’embrione viene effettuata con un macchinario molto innovativo sofisticato e si divide in due momenti. Nella fase iniziale, detta di setup, facciamo l’analisi sul DNA dei genitori. In una seconda fase sviluppiamo l’analisi vera e propria sulle cellule dell’embrione e i test possono essere eseguiti per una o più malattie genetiche, in base alle necessità e alla storia clinica dei genitori”.

Questi i dati del 2017. “Dall’avvio del percorso regionale di PGD - aggiunge Renieri - sono stati analizzati 12 embrioni da 5 coppie affette da cinque diverse malattie ereditarie: una rara malformazione oculare che porta a cecità, una talassemia, una distrofia muscolare di Duchenne, una grave nefropatia ereditaria ed un’anomalia cromosomica legata a malformazioni e disabilità. Otto embrioni sono risultati affetti da malattia e cinque sono pronti per il trasferimento. Per altre 5 coppie è stato fatto il set up e

siamo in attesa degli embrioni: tra questi una grave malformazione scheletrica e una patologia neurodegenerativa, oltre che due casi di anomalie cromosomiche ed uno di talassemia”.



“Infine - conclude Renieri - un terzo gruppo di 5 coppie è sotto la valutazione del gruppo regionale multidisciplinare. Un lavoro particolarmente importante che permette di unire le forze per garantire il benessere dei futuri bambini e dei loro genitori. Ringrazio i collaboratori Mirella Bruttini e Sara Amitrano per le analisi di laboratorio e Caterina Lorizzo per le consulenze con i pazienti”.

“In assenza di un intervento a livello centrale del Ministero, così come per la vicenda della regolamentazione della PMA eterologa, è una Regione, la Toscana, che prende l'iniziativa di regolare la questione in attuazione e secondo le indicazioni della sentenza della Corte Costituzionale n. 96/15 - ha spiegato l'avvocato Gianni Baldini - Questa stabilisce che la PGD è una prestazione accessoria alla PMA, come l'amniocentesi alla gravidanza, ed è ammissibile in tutti i casi in cui la patologia risponda ad un criterio di gravità tale da legittimare la donna successivamente ad interrompere la gravidanza in forza dell'art 6 c 3 della L. 194/78 (ipotesi di aborto terapeutico). Pertanto, sarà un team di ginecologo, genetista e psicologo a livello locale che darà il via libera alla PGD, previa validazione da parte di un analogo team regionale. Tra l'altro è in corso l'inserimento della prestazione nei LEA Regionali, visto che in quelli Nazionali non è previsto. Questo vorrebbe dire prestazione gratuita o con ticket minimo per i toscani”.

La responsabile delle Reti Cliniche della Regione Toscana, Maria Teresa Mechi, ha sottolineato l'unicità del percorso intrapreso dalla Regione, “grazie ad una profonda innovazione sia sul versante organizzativo che culturale. Si tratta di un sistema in costante evoluzione che consente la massima equità in tutto il territorio regionale. La Rete non è solo un censimento di chi fa cosa, ma è soprattutto una condivisione continua e una relazione tra i vari nodi”.