

Diagnosi preimpianto per malattie genetiche:

a Padova pronta la PGT UNIT ma manca il personale specializzato

Le associazioni di pazienti si mobilitano per chiedere l'apertura del centro, che garantirebbe accesso alla tecnica con costi totalmente a carico del SSN

La Diagnosi Genetica Preimpianto (PGT), associata alle tecniche di PMA (Procreazione Medicalmente Assistita) è la forma più precoce di diagnosi prenatale invasiva oggi possibile. La tecnica diagnostica consente di indagare la costituzione genetica dell'embrione, sviluppato in vitro, prima del suo trasferimento in utero. Si tratta di una **indagine diagnostica che consente alle coppie in cui gli aspiranti genitori sono affetti o portatori sani** (come la fibrosi cistica e la [talassemia](#) o la neurofibromatosi) **di una malattia genetica di ricorrere alla PMA con la certezza di evitare di mettere al mondo un figlio affetto dalla patologia e di non dover affrontare eventuali aborti terapeutici.**

La maggior parte dei Centri PGT in Italia sono privati, con costi molto elevati a carico delle coppie con malattia genetica, mentre i Centri pubblici attivi (che per la maggior parte inviano il campione bioptico a laboratori privati) si contano sulle dita di una mano. “Per questo nel 2020 nasce a Padova il progetto di istituire la prima PGT Unit Italiana – spiega a Osservatorio Malattie Rare Daniela Zuccarello, **medico genetista dell’Azienda Ospedale Università di Padova** - ovvero un centro pubblico italiano che coniuga nella stessa struttura un Centro PMA di III livello, che esegua i cicli di PMA e le biopsie degli embrioni, e un Laboratorio di Genetica molecolare che esegua la PGT. **L'apertura di tale centro pubblico consentirebbe a tutte le coppie con malattia genetica di accedere alle tecniche di PGT con costi totalmente a carico del SSN. Il progetto però è attualmente bloccato in attesa dello stanziamento dei fondi necessari a garantire la presenza del personale di laboratorio”.**

LA PGT UNIT DI PADOVA – PERCHÈ IL PROGETTO È BLOCCATO

Nel 2021 la Regione Veneto eroga alla AOU di Padova un importo di 1.240.000 euro per eseguire i lavori di ristrutturazione e l'acquisto arredi e attrezzature di laboratorio, mentre nel 2023 viene finanziato un progetto PNRR al fine di creare la Rete Italiana di Centri pubblici di PGT, con l'intento di addestrare ad eseguire la biopsia embrionaria gli embriologi di almeno 1 centro pubblico di PMA per Regione (SPOKEs), che possano erogare il servizio in maniera capillare sul territorio nazionale, e di costituire 2 Laboratori HUBs di Genetica Molecolare (a Padova e a Napoli) che ricevano e processino i campioni bioptici per tutti i centri italiani.

“L'attuazione della Rete Italiana PGT è fondamentale – spiega Zuccarello – per permettere alle coppie di non spostarsi dalla regione di residenza e di effettuare tutta la procedura in sede, evitando disagi e viaggi della speranza con direttrice sud-nord.”

A gennaio 2024 si sono conclusi i lavori di realizzazione della PGT Unit dell'AOU di Padova, afferente alla UOC di Genetica Clinica, che è pronta a ricevere i campioni bioptici da tutti i Centri PMA italiani, ma alla quale non è concesso iniziare l'attività ufficiale per mancanza di personale strutturato. Il laboratorio infatti, completamente attrezzato e funzionante, annovera nelle sue file

solo un medico genetista condiviso e 3 biologi borsisti, che non possono espletare alcuna procedura diagnostica.

“Da mesi infatti è stata fatta istanza alla Regione Veneto di fornire la dotazione di personale minima necessaria (1 medico genetista, 2 biologi specialisti in genetica, 2 tecnici di laboratorio biomedico, 1 amministrativo) per consentire l'apertura del Laboratorio, ma tutte le richieste sono cadute nel vuoto. Allo stato attuale, nonostante in grande impegno dei genetisti locali e di tutto il management dell'AOU, nessuno ha fornito una risposta certa su quando verrà assegnato tale personale, lasciando la struttura in un limbo di rinvii a data da destinarsi.”

LA MOBILITAZIONE DELLE ASSOCIAZIONI DI PAZIENTI

In questi giorni sono almeno venti le associazioni di pazienti nazionali ad aver aderito alla mobilitazione #OPENPGTPADOVA. Le associazioni richiedono a gran voce che tale situazione di stallo sia prontamente risolta e che finalmente venga assegnato il personale necessario a consentire l'apertura di una struttura, unica in Italia, che consentirebbe a moltissime coppie di coronare il loro sogno di avere un figlio sano.

“Procreare un figlio sano è il sogno di centinaia di coppie che convivono con una malattia rara ed un diritto chiaramente sancito dalla nostra Legge. L'unità di Diagnosi Genetica Preimpianto (PGT) presso l'Azienda Ospedale Università di Padova, è nata per concretizzare questo sogno - dichiara la Prof.ssa Federica Chiara, Presidente dell'Associazione LINFA OdV, associazione che si occupa di neurofibromatosi - coniugando l'eccellenza delle prestazioni di PMA e Genetica Molecolare, con il diritto all'equità di accesso del regime pubblico. Sono assolutamente convinta che gli organismi alla Direzione Sanitaria della Regione Veneto siano consci dell'importanza dell'Unità PGT di Padova e della complementarietà che riveste nei percorsi di assistenza dedicati alle malattie rare. Per questa ragione, auspico un intervento a breve termine della Regione, mirato a rendere operativa l'unità PGT, come realtà di riferimento funzionale nel panorama della Rete Italiana di Centri pubblici di PGT, di cui saremo certamente fieri.”

Oltre a Linfa Odv le associazioni che hanno aderito alla mobilitazione sono, in ordine alfabetico:

AFaDOC Odv

AIRP Associazione Italiana Rene Policistico ETS

AISX

AMAF (da confermare)

A.N.F. Associazione per la Neurofibromatosi OdV

ANPTT (da confermare)

Ass. p63 EEC syndrome

AST APS

BIRD Foundation

Cometa ASMME

Debra Italia ETS

Famiglie SMA APS ETS

Fondazione MUTAGENS

Fondazione REB ETS

Gemme dormienti

Huntington Onlus

La mano di Stella
LINFA ODV
MITOCON
NF2 Project (da confermare)
NIDO ETS
One Of Many
OMAR portale Malattie Rare
p63 Sindrome E.E.C. International Net Work Word Communication APS
Parent Project APS
Prader-Willi Italia (da confermare)
RETINA Veneto
Strada per un sogno
Progetto 28 giorni
UNIAMO (da confermare)
UNITI

I CENTRI CHE EFFETTUANO LA PGT IN ITALIA

La PGT può essere eseguita per numerose indicazioni, tra cui: malattie monogeniche (PGT-M), alterazioni cromosomiche strutturali (PGT-SR) e numeriche (PGT-A). Esistono altre indicazioni meno convenzionali tra cui si annoverano la diagnosi preimpianto per malattie causate da mutazioni del DNA mitocondriale, sindromi da predisposizione al cancro, tipizzazione HLA.

In Italia, secondo il report 2023 (riferito ai dati 2021) del Registro Italiano PMA (ISS), esistono 66 Centri PMA che dichiarano di eseguire tecniche di PGT, per un totale di 6350 cicli destinati a indagini genetiche. Da tali tecniche nel 2021 sono nati 1293 bambini.

“La maggior parte dei Centri PGT in Italia sono privati – conclude Zuccarello - mentre i pochi Centri pubblici attivi presentano spesso lunghe liste d’attesa e si trovano al Centro-Nord Italia, causando gravi disagi alle famiglie, sia in termini economici che logistici.”

Qui è disponibile l’elenco dei centri italiani che effettuano la PGT: www.nidoitalia.it.

LA DIAGNOSI PREIMPIANTO È UN DIRITTO PREVISTO PER LEGGE

La diagnosi preimpianto è una possibilità che è stata **introdotta e regolamentata dalle Sentenze della Corte Costituzionale n. 96/2015** (GU Serie Speciale n. 23 del 10/06/2015) e n. 229/2015 (GU Serie Speciale n. 46 del 18/11/2015) inizialmente non consentita dalla Legge n. 40 del 2004. **La legge 40/2004 all’ articolo 11 prevede l’istituzione presso l’Istituto Superiore di Sanità del “Registro Nazionale** delle strutture autorizzate all’applicazione delle tecniche di Procreazione Medicalmente Assistita, degli embrioni formati, e dei nati a seguito dell’applicazione delle tecniche medesime”.

È possibile effettuare gli interventi di procreazione assistita solo nelle strutture pubbliche e private autorizzate dalle Regioni, iscritte nell’apposito [Registro Nazionale](#), istituito presso l’Istituto Superiore di Sanità con Decreto del Ministero della Salute del 7 ottobre 2005 G.U. n. 282 del 3 dicembre 2005