



17° REPORT



ATTIVITÀ DEL REGISTRO NAZIONALE ITALIANO DELLA PROCREAZIONE MEDICALMENTE ASSISTITA

Attività 2021

2.2 Cicli di PMA di II-III livello nei quali sono state effettuate Indagini Genetiche Preimpianto (PGT) nell'anno 2021

Nell'ambito delle tecniche di PMA di II e III livello con gameti della coppia, sono state rilevati i cicli nei quali sono state effettuate indagini genetiche e il numero di indagini eseguite su coppie infertili. La diagnosi genetica preimpianto (PGT: Preimplantation Genetic Testing) è un processo che si avvale di tecniche di PMA per indagini genetiche su embrioni prima del trasferimento in utero (*Diagnosi Genetica Preimpianto – PGT Raccomandazioni SIGU 2017 per la pratica clinica*). La diagnosi o test genetico preimpianto (PGT) è un “test eseguito per analizzare il DNA in ovociti (globuli polari) o in embrioni (allo stadio di clivaggio o allo stadio di blastocisti) per la tipizzazione HLA o per determinare anomalie genetiche. Questi test includono:

- **PGT-A:** test per valutare la presenza di aneuploidie (identificare anomalie del numero dei cromosomi)
- **PGT-M:** test per valutare la presenza di malattie monogeniche (es. fibrosi cistica, beta talassemia, ecc.)
- **PGT-SR:** test per valutare la presenza di anomalie cromosomiche e strutturali.”

Nel 2021 l'attività di II-III livello riguardante le indagini genetiche preimpianto è stata svolta da un totale di 66 centri per un totale di 6.349 cicli destinati ad indagini genetiche (8,0% del totale dei cicli iniziati senza donazione dei gameti), di cui il 96,0% è stata effettuato con biopsia su embrioni a fresco ed il 4,0% è stato effettuato con biopsia su embrioni scongelati. Da questi cicli si sono ottenute 1.587 gravidanze, sono stati monitorati 1.291 parti che hanno dato alla luce 1.293 bambini nati vivi. La percentuale di gravidanze perse al follow-up segue il trend in decremento 18,6% nel 2019 5,0% nel 2020, 3,4% nel 2021 (**Tabella 24**).

Nei cicli di trattamento dove viene applicata la PGT si trasferisce quasi sempre un embrione: il 98,6% dei trasferimenti effettuati con embrioni a fresco ed il 95,4% con embrioni scongelati (**Tabella 25**). Come conseguenza i parti ottenuti sono nel 98,9% dei casi dei parti singoli (**Tabella 27**). Gli esiti negativi occorrono nel 15,8% delle gravidanze monitorate e per la quasi totalità (14,7%) si tratta di aborti spontanei (**Tabella 26**).

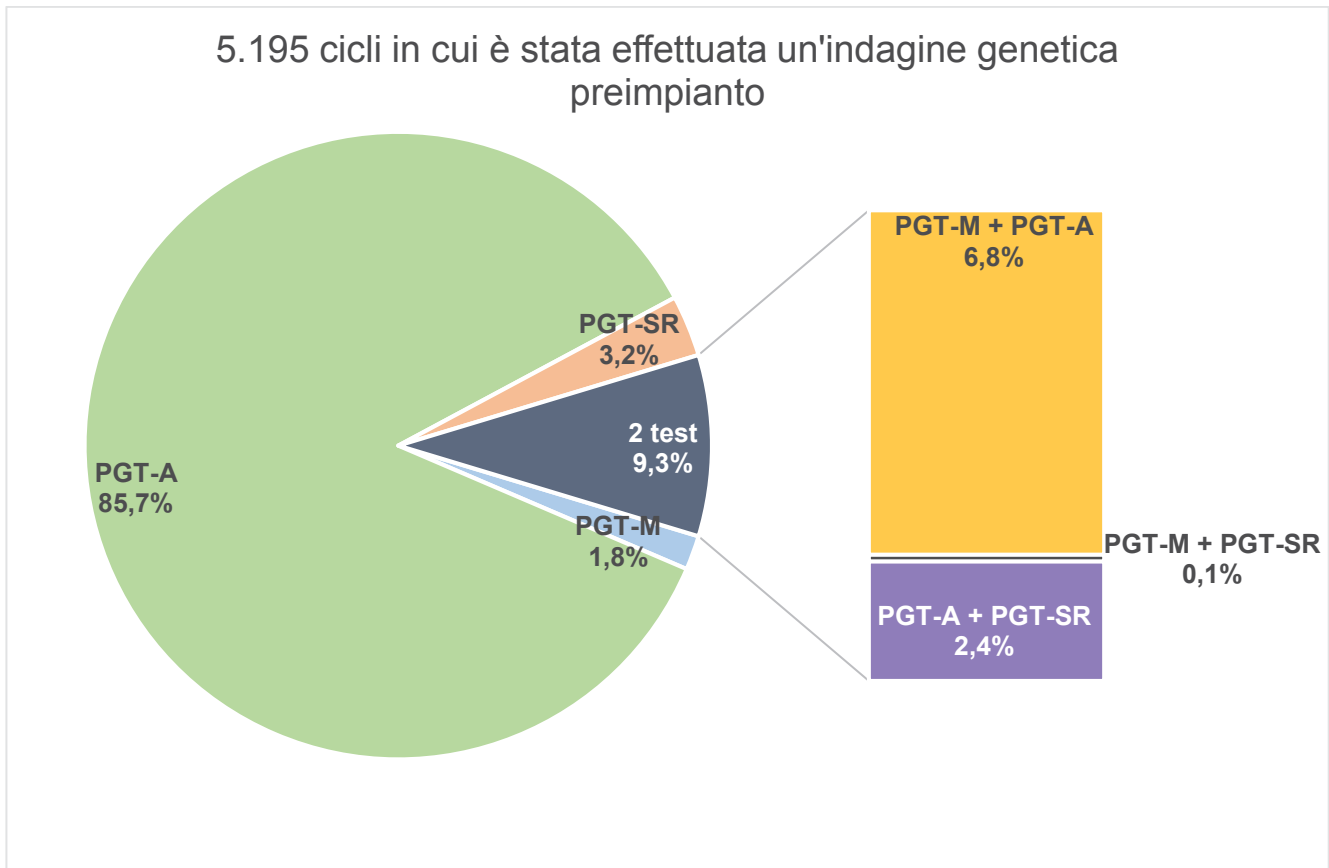


Figura 9. Distribuzione del numero di cicli nei quali è stata applicata la diagnosi genetica preimpianto secondo il tipo di indagine eseguita nel 2021.

Tabella 24. Indagini effettuate, trasferimenti, gravidanze, parti, percentuali di gravidanze e percentuali di parti ottenuti con relativo intervallo di confidenza al 95% [IC95%], e bambini nati secondo la tipologia di embrione sul quale è stata effettuata la diagnosi nel 2021.

	Cicli in cui sono state effettuate indagini genetiche (PGT)						
	biopsia su embrioni a fresco		biopsia su embrioni scongelati*		Totale		
	N	%	N	%	N	%	
Centri che hanno effettuato almeno una PGT						66	
Cicli destinati a PGT	6.096		253		6.349		
Cicli in cui sono state effettuate PGT	4.943		252		5.195		
Trasferimenti	3.189		87		3.276		
Gravidanze	1.559		28		1.587		
Gravidanze per trasferimenti, % [IC95%]	48,9 [47,1-50,6]		32,2 [22,6-43,1]		-		
Gravidanze perse al follow-up (% gravidanze)	45	2,9	9	-	54	3,4	
Gravidanze monitorate	1.514		19		1533		
Esiti negativi (% gravidanze monitorate)	239	15,8	3	-	242	15,8	
Parti monitorati	1.275		16		1.291		
Parti monitorati con almeno un bambino nato vivo	1.266		15		1.281		
Parti monitorati per trasferimenti, % [IC95%]	40,0 [38,3-41,7]		18,4 [10,9-28,1]		-		
(a) Parti stimati per trasferimenti, % [IC95%]	41,2 [39,5-42,9]		27,6 [18,5-38,2]		-		
Bambini nati vivi	1.278		15		1.293		
Bambini nati morti**	10	0,8	1	-	11	0,8	
Bambini nati malformati***	5	0,4	0	-	5	0,4	
Morti neonatali***	2	0,2	0	-	2	0,2	

(a) valore stimato ipotizzando che tutte le gravidanze perse al follow-up, di cui non conosciamo l'esito, abbiano mediamente la stessa evoluzione delle gravidanze monitorate.

*quando il denominatore è inferiore a 50 la percentuale non è indicata.

** percentuale calcolata rispetto ai bambini nati = "nati vivi" + "nati morti"

*** percentuale calcolata rispetto ai bambini "nati vivi".

Tabella 25. Distribuzione dei trasferimenti per numero di embrioni trasferiti, secondo la tipologia di embrione sul quale è stata effettuata la diagnosi nel 2021.

	Cicli in cui sono state effettuate indagini genetiche (PGT)			
	biopsia su embrioni a fresco		biopsia su embrioni scongelati	
	N	%	N	%
N° di trasferimenti	3.189		87	
<i>Con 1 embrione</i>	3.143	98,6	83	95,4
<i>Con 2 embrioni</i>	46	1,4	4	4,6
<i>Con 3 embrioni</i>	0	-	0	-

Tabella 26. Distribuzione degli esiti negativi avvenuti nelle gravidanze monitorate secondo la tipologia di embrione sul quale è stata effettuata la diagnosi nel 2021.

Esiti negativi	Cicli in cui sono state effettuate indagini genetiche (PGT)			
	biopsia su embrioni a fresco		biopsia su embrioni scongelati*	
	N	%	N	%
Gravidanze monitorate	1.514		19	
Esiti negativi	239	15,8	3	-
<i>Aborti spontanei</i>	222	14,7	3	-
<i>Aborti terapeutici</i>	14	0,9	0	-
<i>Gravidanze ectopiche</i>	3	0,2	0	-

*quando il denominatore è inferiore a 50 la percentuale non è indicata.

Tabella 27. Distribuzione del genere dei parti ottenuti dalle gravidanze monitorate secondo la tipologia di embrione sul quale è stata effettuata la diagnosi nel 2021.

Genere dei parti	Cicli in cui sono state effettuate indagini genetiche (PGT)			
	biopsia su embrioni a fresco		biopsia su embrioni scongelati*	
	N	%	N	%
Singoli	1.261	98,9	16	-
Gemellari	14	1,1	0	-
Trigemini	0	-	0	-
Totale	1275	100,0	16	100,0

2.2.1 Analisi dei trattamenti di PMA nei quali sono state eseguite indagini genetiche preimpianto secondo le classi di età delle pazienti trattate nel 2021

Tabella 28. Cicli iniziati, prelievi, trasferimenti, gravidanze e parti ottenuti dall'applicazione nei cicli in cui sono state effettuate PGT su embrioni a fresco, in funzione delle classi di età delle pazienti trattate.

Cicli in cui sono state effettuate PGT su embrioni a fresco	Età della paziente in classi									
	≤34 anni		35-39 anni		40-42 anni		≥43 anni		Totale	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
Trasferimenti	797	25,0	1.542	48,4	683	21,4	167	5,2	3.189	100,0
Gravidanze ottenute	406		741		317		95		1559	
Gravidanze per trasferimenti (%)	50,9		48,1		46,4		56,9		48,9	
Gravidanze perse al follow-up (%)	9	2,2	21	2,8	12	3,8	3	3,2	45	2,9
Gravidanze monitorate	397		720		305		92		1514	
Esiti negativi (% gravidanze monitorate)	60	15,1	110	15,3	51	16,7	18	19,6	239	15,8
Parti monitorati	337		610		254		74		1275	
Parti monitorati per trasferimenti (%)	42,3		39,6		37,2		44,3		40,0	

Tabella 29. Cicli iniziati, prelievi, trasferimenti, gravidanze e parti ottenuti dall'applicazione nei cicli in cui sono state effettuate PGT su embrioni scongelati, in funzione delle classi di età delle pazienti trattate.

Cicli in cui sono state effettuate PGT su embrioni scongelati	Età della paziente in classi									
	≤34 anni*		35-39 anni*		40-42 anni*		≥43 anni*		Totale	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
Trasferimenti	20	23,0	31	35,6	12	13,8	24	27,6	87	100,0
Gravidanze ottenute	7		10		5		6		28	
Gravidanze per trasferimenti (%)	-		-		-		-		32,2	
Gravidanze perse al follow-up (%)	2	-	5	-	0	-	2	-	9	-
Gravidanze monitorate	5		5		5		4		19	
Esiti negativi (% gravidanze monitorate)	1	-	1	-	1	-	0	-	3	-
Parti monitorati	4		4		4		4		16	
Parti monitorati per trasferimenti (%)	-		-		-		-		18,4	

*quando il denominatore è inferiore a 50 la percentuale non è indicata.