

Mamme speciali

*Il trattamento dell'infertilità in
condizioni d'eccezione*



Salute sessuale e riproduttiva

La **salute sessuale e riproduttiva** comprende nella definizione dell'**Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS)** *lo stato di benessere fisico, mentale e sociale, correlato al sistema riproduttivo e alle sue funzioni.*

Implica che le donne e gli uomini devono essere in grado di condurre una vita sessuale responsabile, soddisfacente e sicura; che devono avere la capacità di riprodursi e la libertà di decidere se, quando e quanto possono farlo.

La sessualità e la riproduzione sono comprese nella prospettiva dei diritti umani.



World Health
Organization



Salute sessuale e riproduttiva

La **capacità di concepire un figlio non deve essere data per scontata.**

Esistono infatti una serie di fattori di varia natura che possono compromettere anche in maniera irreversibile la possibilità di avere un bambino.

L'infertilità e la sterilità possono avere **cause congenite o genetiche, essere conseguenti a patologie e/o trattamenti medici, derivare dallo stile di vita o essere legate all'età (in particolare della partner femminile).**

Vari studi hanno inoltre dimostrato che l'infertilità può avere **gravi ripercussioni anche a livello psicologico e relazionale.**



Il trattamento dell'infertilità in condizioni di eccezione

Fino a qualche anno fa, per le pazienti affette da specifiche condizioni non esistevano speranze di concepimento.

Tra queste, le principali erano:

- **Età riproduttiva avanzata**
- **Presenza di malattie genetiche**
- **Presenza di patologie infettive e trasmissibili**
- **Trattamenti medici aggressivi** (come ad esempio chemioterapia e radioterapia)

Oggi, l'evoluzione delle tecniche di Procreazione Medicalmente Assistita (PMA) ha fatto sì che anche queste categorie di donne possano accedere a trattamenti in grado di garantire loro **ragionevoli possibilità di successo**.



*Maternità in
età
riproduttiva
avanzata*

L'età in cui le donne affrontano la prima gravidanza è aumentata notevolmente soprattutto nei paesi occidentali per ragioni economiche e sociali legate a studio e carriera.

Tuttavia, è importante considerare che l'età **materna avanzata** può condizionare la capacità riproduttiva, il decorso della gravidanza e la salute di madre e feto.

Dopo i 35-40 anni, infatti, le probabilità di ottenere una gravidanza naturalmente e di avere un bambino sano si riducono significativamente: gli ovociti, con l'incedere del tempo, invecchiano insieme alla donna, perdendo la loro normale capacità riproduttiva.

In caso di fecondazione, ciò comporta un aumentato rischio di poliabortività o di anomalie genetiche del feto



*Maternità in
età
riproduttiva
avanzata*

POSSIBILI SOLUZIONI:

1. DONAZIONE DI OVOCITI E/O EMBRIONI

Fino ad oggi, la tecnica maggiormente consigliata alle donne in età riproduttiva avanzata era la **donazione di ovociti e/o embrioni**.

Tale tecnica è particolarmente indicata per tutte quelle donne che:

- ✓ hanno già alle spalle numerosi cicli di riproduzione assistita;
- ✓ che non rispondono in maniera adeguata alla stimolazione;
- ✓ che sono affette da menopausa precoce;
- ✓ che non hanno un partner



COME FUNZIONA

Questo tipo di trattamento prevede la possibilità di ricorrere a gameti e/o embrioni forniti da donatori di provata fertilità che vengono poi trasferiti nell'utero della donna ricevente nell'ambito di un ciclo di riproduzione assistita. Per sua natura, questa tecnica presenta una serie di implicazioni etiche e morali che devono essere valutate attentamente dalla coppia. Inoltre, **il ricorso a questo tipo di trattamento non è permesso in vari Paesi, tra cui l'Italia.**



*Maternità in
età
riproduttiva
avanzata*

POSSIBILI SOLUZIONI:

2. SOCIAL FREEZING

Negli ultimi anni, gli sviluppi tecnologici hanno permesso lo sviluppo del cosiddetto **social freezing**, ossia la crioconservazione di ovociti in giovane età per un utilizzo in un momento futuro in cui la donna si sentirà pronta per una gravidanza da un punto di vista lavorativo, economico e sentimentale.

Questa tecnica offre maggiori possibilità di ottenere e mantenere una gravidanza anche ad un'età riproduttiva più avanzata e permette di vivere con più tranquillità l'incedere dell' "orologio biologico".



COME FUNZIONA

La crioconservazione degli ovociti, tramite **congelamento lento o vitrificazione**, mantiene e tutela l'integrità ovocitaria durante il processo stesso e nel tempo. Quando la donna sarà pronta a pianificare una gravidanza, **gli ovociti potranno essere scongelati, fecondati e, gli embrioni ottenuti verranno trasferiti in utero**. Il social freezing consente di evitare il ricorso alla fecondazione eterologa, bypassando le inevitabili implicazioni etiche che potrebbero scaturire da questa decisione.



Maternità e malattie genetiche e cromosomiche

Le malattie genetiche e le anomalie cromosomiche possono essere causate da:

- ✓ **MUTAZIONI DI UN SINGOLO GENE** (Talassemia, Fibrosi Cistica, etc.)
- ✓ **ANOMALIE NEL NUMERO O NELLA STRUTTURA DEI CROMOSOMI** (Sindrome di Down, Sindrome di Klinefelter, etc.)

Non sempre queste patologie si manifestano in modo evidente. In molti casi, infatti, si può essere portatori di anomalie anche gravi pur non avendo alcun sintomo.

Qualora una coppia scopra di essere affetta o portatrice di una malattia geneticamente determinata, il primo passo da compiere è quello di sottoporsi ad una **consulenza genetica** attraverso la quale si possono ricevere informazioni relative alle **manifestazioni possibili della malattia** in questione, alle **modalità di trasmissione**, alle **probabilità di ricorrenza** e alle possibili **opzioni riproduttive**.



*Maternità e
malattie
genetiche e
cromosomiche*

A partire dagli Anni '90, le tecniche di biologia molecolare sono state applicate allo studio di anomalie genetiche nei gameti e/o negli embrioni fin dai primissimi stadi di sviluppo. **L'uso di queste metodiche permette di evitare il trasferimento di embrioni patologici.**

LA DIAGNOSI GENETICA PRE-IMPIANTO (PGD)

La **diagnosi genetica pre-impianto (PGD)** è una tecnica che individua in embrioni in stadi precoci di sviluppo eventuali segni di malattia genetica o cromosomica.

Questa procedura deve necessariamente essere svolta nell'ambito di un ciclo di Procreazione Medicalmente Assistita (PMA) e consiste nel **prelievo di una cellula** da un embrione nelle primissime fasi di sviluppo (globulo polare, blastomero, cellule del trofoectoderma).

Questa biopsia **non danneggia** strutturalmente l'embrione e offre la possibilità ai futuri genitori di evitare un possibile aborto terapeutico. Al termine dell'analisi, infatti, solo gli **embrioni geneticamente normali per la patologia studiata** saranno trasferiti in utero.



*Maternità e
malattie
genetiche e
cromosomiche*

LO SCREENING GENETICO

PRE-IMPIANTO (PGS)

Negli ultimi anni, una nuova tecnica detta **Screening Genetico Preimpianto (PGS)**, offre la possibilità di individuare anomalie cromosomiche presenti su autosomi e cromosomi sessuali, ma anche variazioni in piccole porzioni degli stessi.

Questa tecnica può essere applicata **sia ai gameti che agli embrioni** e permette di trasferire solo embrioni che non presentino alterazioni dei cromosomi analizzati che possono dare origine a patologie anche gravi.

N.B. Nonostante il ricorso a queste tecniche offra elevati standards di sicurezza e affidabilità, è comunque raccomandabile eseguire anche le **indagini prenatali tradizionali** (amniocentesi e villocentesi) alle scadenze consigliate dal proprio medico.



Maternità e malattie infettive

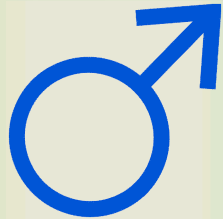
Anche una donna affetta da una malattia infettiva, o con partner affetto da malattia infettiva ha il diritto di diventare mamma: le tecniche di procreazione medicalmente assistita attualmente disponibili, con particolari accorgimenti, offrono anche a queste coppie la possibilità di avere un figlio **riducendo i rischi di trasmissione dell'infezione.**

Le principali patologie infettive trattabili sono l'**HIV**, l'**Epatite B e C**, e la **sifilide**.



Maternità e malattie infettive

Esistono degli accorgimenti che permettono di **minimizzare le possibilità di contagio** all'interno di una coppia in cerca di una gravidanza.



Se è il partner maschile ad essere affetto, si ricorre al **lavaggio del liquido seminale** (separazione degli spermatozoi dalle altre componenti del liquido seminale) e ad una successiva inseminazione intrauterina;



Se invece è la partner femminile ad essere affetta, si ricorre direttamente all'**inseminazione intrauterina**.

In quest'ultimo caso, qualora si instauri una gravidanza, è necessario che la madre si sottoponga ad **un'opportuna terapia** per ridurre il rischio di eventuale trasmissione dell'infezione al feto.

Specifiche precauzioni dovranno essere osservate anche al momento del **parto** e dell'**allattamento**.



*Maternità è
trattamenti
medici
aggressivi*

PRESERVAZIONE DELLA FERTILITA' IN PREPARAZIONE A TRATTAMENTI MEDICI E CHIRURGICI AGGRESSIVI

Le terapie attualmente disponibili hanno notevolmente aumentato la speranza di **sopravvivenza a diverse forme tumorali**, soprattutto in pazienti in giovane età.

Tuttavia, nella stragrande maggioranza dei casi, i bambini ed i ragazzi sottoposti a terapie oncologiche aggressive (sia mediche che chirurgiche) sono destinati a rimanere **irrimediabilmente sterili**, con pesanti conseguenze sulla loro qualità di vita futura.



*Maternità è
trattamenti
medici
aggressivi*

In giovani pazienti in età fertile o prepuberi, quando vi sia il tempo e la possibilità è consigliabile procedere alla **crioconservazione di gameti** o, per quanto riguarda bambine e ragazze, di **tessuto ovarico**.

In caso di guarigione, una volta raggiunta l'età adulta, il paziente potrà **sottoporsi a tecniche di Procreazione Medicalmente Assistita** utilizzando il proprio materiale biologico crioconservato.

Il ricorso a gameti crioconservati garantisce oggi **percentuali di successo in linea con i trattamenti eseguiti con materiale biologico fresco**.



Il trattamento dell'infertilità in condizioni d'eccezione

Fino a qualche anno fa, determinate condizioni fisiologiche e cliniche costituivano una **irrimediabile condanna all'infertilità** e alla sterilità per le donne che ne erano affette.

Oggi, alcune di queste condizioni possono essere **trattate con successo** grazie all'evoluzione delle tecniche di Procreazione Medicalmente Assistita.

Il Ginecologo di fiducia, il genetista e lo specialista in Medicina della Riproduzione, possono consigliare le **migliori opzioni terapeutiche** disponibili per ogni caso specifico.

Qualora lo desideri, ogni donna, nei limiti imposti dalla buona pratica medica, ha il diritto di tentare di avere un figlio, indipendentemente dalle proprie condizioni cliniche e fisiologiche.

