

9

GLOSSARIO



GLOSSARIO

A

ABORTO - Interruzione spontanea o volontaria della gravidanza. Secondo la legislazione italiana si definisce aborto spontaneo l'interruzione della gravidanza entro il 180° giorno di gestazione; l'aborto volontario può essere eseguito entro il 90° giorno di gestazione.

ADERENZE - Bande di tessuto fibroso di tipo cicatriziale che possono portare alla distorsione della conformazione di un organo e anche limitarne la mobilità e la funzionalità. Possono essere causate da un trauma, da processi infiammatori, dalla endometriosi, da interventi chirurgici.

ADESIOLISI - Rimozione chirurgica delle aderenze.

AGENESIA - Assenza completa di un abbozzo di tessuto o di organo.

ALBUMINA - Proteina che si trova nel sangue. La sua funzione è quella di trattenere i liquidi all'interno dei vasi sanguigni.

ALLELE - Nelle cellule normali i geni si riscontrano in coppie, una parte ereditata dal padre, l'altra dalla madre. Ciascun gene ha il suo equivalente - ALLELE - sull'altro cromosoma. Se gli alleli su una coppia di cromosomi sono uguali, l'individuo si definisce omozigote per quel gene, altrimenti eterozigote.

AMENORREA - Assenza o mancanza di flusso ematico mensile (mestruazione).

AMNIOCENTESI - Prelievo di liquido amniotico attraverso puntura dell'addome materno a scopo diagnostico.

ANALGESIA - Metodo di attenuazione del dolore attraverso la somministrazione di anestetici senza perdita di coscienza.

ANALISI STATISTICA - Procedura che permette attraverso modelli matematici di identificare e quantificare fattori sistematici che influenzano il materiale sperimentale, in presenza di una variazione random.

ANALOGHI DEL GnRH - Ormoni sintetici simili al GnRH prodotto dall'ipotalamo che stimola la produzione di gonadotropine da parte dell'ipofisi. La loro azione farmacologica è quella di bloccare la produzione di gonadotropine. Vengono somministrati per inibire il picco dell'LH. Si dividono in Agonisti e Antagonisti. Gli Agonisti vengono somministrati almeno due settimane prima della somministrazione delle gonadotropine perché per il loro meccanismo d'azione hanno un iniziale effetto stimolante e solo dopo bloccante. Gli Antagonisti invece hanno un effetto soppressorio immediato e vengono quindi somministrati in una fase avanzata della stimolazione.

ANAMNESI - Raccolta di dati riguardanti i precedenti familiari e personali, fisiologici e patologici del paziente ai fini della diagnosi.

ANESTESIA - Abolizione della sensibilità dolorifica indotta artificialmente con farmaci. Può essere generale, con soppressione della coscienza, o locale.

ANEUPLOIDIA - Alterazione del numero di cromosomi presenti in una cellula.

ANDROLOGO - Medico specialista che si occupa della fertilità e dei disordini sessuali negli individui di sesso maschile.

ANNESSE - Quello che è attaccato all'utero: tuba ed ovaio.

ANTICORPI - Immunoglobuline - sono un gruppo di proteine prodotte dall'organismo in risposta ad una sostanza estranea detta antigene (es. batteri o virus). I vari anticorpi vengono classificati in base alla loro struttura in IgA, IgD, IgM, IgE, IgG ed hanno ruoli diversi nella risposta immunitaria. Possono essere coinvolti nell'infertilità qualora si formino anticorpi contro gli spermatozoi.

ANTICORPI ANTISPERMATOZOO - Anticorpi che circolano nel corpo femminile legandosi agli spermatozoi ed interferendo con le loro normali funzioni.

ARRAY - COMPARATIVE GENOMIC HYBRIDIZATION - (v. Microarray DNA)

ASCITE - Accumulo di liquido nella cavità peritoneale. Può essere causato da molte patologie. Può comparire anche nei casi di severa iperstimolazione ovarica.

ASTENOSPERMIA - Ridotta motilità degli spermatozoi.

AUTOSOMA - Tutti i cromosomi eccetto i due cromosomi sessuali che sono il cromosoma X e il cromosoma Y.

AZH - (*Assisted Zona Hatching*) Incisione della zona pellucida dell'embrione prima del trasferimento, allo scopo di facilitare la fuoriuscita dello stesso e quindi l'attecchimento in utero.

AZOOSPERMIA - Assenza di spermatozoi nel liquido seminale.

B

β-HCG TEST - Test di gravidanza effettuato attraverso il dosaggio della gonadotropina corionica umana (β-HCG) nel sangue.

BICORNE - Utero diviso in due parti (di solito di uguale grandezza) a causa di un'alterazione che si verifica durante lo sviluppo embrionale. La diagnosi viene effettuata con l'ecografia, l'isterosalpingografia, l'isteroscopia e/o la laparoscopia.

BIOPSIA - Prelievo di un piccolo pezzo di tessuto da un organo per effettuare l'esame istologico.

BIOPSIA DEL GLOBULO POLARE - Analisi dell'ovocita effettuata attraverso la rimozione del globulo polare, prodotto di scarto dell'ovocita che contiene materiale cromosomico.

BIOPSIA DELL'EMBRIONE - Prelievo di una delle cellule dell'embrione (blastomero) prima del trasferimento intrauterino allo scopo di eseguire una diagnosi genetica preimpianto (PGD).

BIRIFRANGENZA - Proprietà posseduta da alcuni materiali inorganici (cristalli) o biologici (spermatozoi), che producono una doppia rifrazione di un raggio di luce. Studiando la birifrangenza e le sue variazioni è possibile trarre informazioni relative alle strutture interne dello spermatozoo e fare valutazioni di tipo diagnostico su campioni seminali di coppie infertili.

BLASTOCELE - Cavità che si forma nella blastocisti durante il suo sviluppo. Al suo interno si trova un fluido contenente DNA che può essere analizzato. (v. BLASTOCENTESI).

BLASTOCENTESI - Tecnica di biopsia della blastocisti mediante la quale si aspira il fluido contenuto nella cavità del blastocele. Il DNA estratto da tale fluido può essere utilizzato nel campo della PGS per lo screening delle aneuploidie, e della PGD per traslocazioni nel caso di portatori sani di traslocazioni bilanciate.

BLASTOCISTI - Stadio cellulare raggiunto dall'embrione umano 5-6 giorni dopo l'unione dell'ovocita con lo spermatozoo. Composta da un centinaio di cellule, la blastocisti presenta tre strutture caratteristiche: uno strato più esterno di cellule coese tra loro (le cellule del trofotoderma), che daranno poi origine alla placenta e all'amnios; la massa cellulare interna, un gruppo compatto di cellule da cui si svilupperà l'embrione vero e proprio; la cavità del blastocele, ripiena di un liquido, che si trasformerà nel sacco vitellino. Un piccolo numero di cellule del trofotoderma possono essere prelevate per tecniche di PGD o PGS senza causare alcun danno allo sviluppo successivo dell'embrione. Allo stesso modo, il fluido del blastocele può essere aspirato ed eventualmente utilizzato come fonte di DNA per finalità di PGD o PGS.

BLASTOMERI - Cellule dell'embrione che si formano per ripetute divisioni mitotiche dello zigote. Si dividono senza crescita, pertanto diventano più piccole ad ogni divisione.

BLIGHTED OVUM - Gravidanza abortiva in cui viene visualizzata ecograficamente la camera gestazionale senza l'embrione.

C

CANALE CERVICALE - Parte dell'utero che mette in comunicazione la vagina con la cavità del corpo dell'utero.

CANDIDA - Fungo che può infettare la cute o le mucose della cavità orale e della regione ano-genitale determinando una patologia conosciuta come mugghetto.

CAPACITAZIONE - Fase finale della maturazione degli spermatozoi, durante la quale acquisiscono la capacità di fertilizzare un ovocita.

CARIOTIPO - Descrizione dei cromosomi contenuti in una cellula disposti secondo le dimensioni e la posizione del centromero. Il numero normale dei cromosomi è 46.

CAVITÀ AMNIOTICA - Sacco gestazionale che contiene l'embrione/feto ed il liquido amniotico.

CELIOSCOPIA - Atto chirurgico che prevede l'introduzione, previo pneumoperitoneo, di una fibra ottica all'interno della cavità addominale e permette la visione diretta dell'apparato genitale (tube, utero, ovaie).

CELLULA GERMINALE - Tipo di cellula che attraverso la meiosi dà origine ai gameti.

CELLULA SOMATICA - Qualsiasi cellula del corpo ad eccezione dei gameti.

CELLULA STAMINALE - Cellula indifferenziata che può produrre attraverso la sua divisione una o più cellule figlie differenziate in un determinato tessuto (es. fegato o cuore ecc). Le cellule staminali possono essere totipotenti (cioè in grado di formare qualsiasi tipo di cellula) o pluripotenti (capaci di formare un limitato numero di tipi cellulari).

CENTROMERO - Punto in cui si congiungono i due filamenti di un cromosoma.

CGH - La Comparative Genomic Hybridization -CGH- è una tecnica che consente di analizzare l'intero corredo cromosomico del soggetto che si vuole esaminare. Il DNA da analizzare viene marcato con sostanze fluorescenti di diverso colore. Tramite analizzatori d'immagine computerizzati viene quantificata l'intensità di



fluorescenza emessa da ogni cromosoma. Fluttuazioni di fluorescenza indicano le situazioni di normalità o di patologia.

CICLO MESTRUALE - Periodo decorrente dal primo giorno della mestruazione fino al giorno antecedente la successiva emorragia mestruale. Consiste in un complesso di modificazioni cicliche dell'apparato genitale femminile, che ha come scopo la preparazione dell'utero per l'impianto e lo sviluppo dell'uovo fecondato.

CISTI OVARICA - Formazione a carico dell'ovaio costituita da una cavità a pareti proprie e contenente varie sostanze.

CISTITE - Infiammazione della vescica. Può essere acuta o cronica e si manifesta con dolore alla minzione e costante bisogno di urinare. La presenza di sangue nelle urine può esser dovuta alla cistite.

CITOGENETICA - Branca della genetica e della citologia che si occupa dello studio dei cromosomi e dei geni.

CITOMEGALOVIRUS - Comune virus ambientale che nell'individuo immunocompetente si manifesta in modo asintomatico. Contratto in gravidanza può attraversare la barriera placentare e infettare il feto che non ha difese immunitarie, con gravi conseguenze compreso il ritardo mentale, problemi epatici, sordità.

CITOPLASMA - Componente della cellula che si trova all'esterno del nucleo e all'interno della membrana plasmatica.

CHLAMYDIA TRACHOMATIS - Batterio sessualmente trasmesso. L'infezione può essere asintomatica. Se trascurata, nella donna può portare alla malattia infiammatoria pelvica (P.I.D.) con compromissione a lungo termine della funzionalità tubarica e della fertilità. La diagnosi è possibile con un tampone cervicale.

CLOMIFENE - Farmaco in grado di aumentare la produzione endogena delle gonadotropine, inducendo la crescita dei follicoli.

CONCEPIMENTO - Processo che comincia con la fusione dei due gameti (fecondazione) e porta all'impianto della blastocisti.

CRIOCONSERVAZIONE - Procedura utilizzata per conservare a bassissima temperatura (in azoto liquido) embrioni o gameti.

CORPO LUTEO - Formazione derivante dal follicolo dopo l'avvenuta ovulazione e che produce elevate quantità di progesterone. Il corpo luteo degenera e regredisce in caso di ciclo senza gravidanza. In caso di concepimento, la formazione rimane invece attiva per i primi mesi di gestazione (corpo luteo gravidico).

CROMOSOMI - Componenti del nucleo cellulare costituiti principalmente da molecole di DNA. Sono i veicoli dell'informazione genetica.

D

DEFERENTI - Continuazione dei dotti dell'epididimo del testicolo; terminano a formare i dotti eiaculatori alla base della prostata.

DELEZIONE - Perdita di DNA nei cromosomi. Le delezioni possono essere di poche basi o di molti geni. Più geni sono affetti, più sono serie le conseguenze.

DIAGNOSI GENETICA PRE-IMPIANTO - (PGD = pre-implantation genetic diagnosis) Indagine cromosomica e/o genetica eseguita sul blastomero, sul trofotoderma o sul blastocite prima del trasferimento in utero dell'embrione.

DIAGNOSI PRENATALE - Esami per la ricerca di anomalie fetali che vengono eseguiti nel 1° o nel 2° trimestre di gravidanza. Possono essere non invasivi (come l'ecografia, che permette la diagnosi di anomalie morfologiche del feto) o invasivi (come l'amniocentesi e il prelievo dei villi coriali che consentono di stabilire il cariotipo fetale ed escludere la presenza di alterazioni cromosomiche).

DISMENORREA - Mestruazione dolorosa.

DNA - ACIDO DESOSSIRIBONUCLEICO - È la molecola biologica basilare dell'ereditarietà e del controllo di molte funzioni cellulari. È localizzata nei cromosomi e anche in organuli contenuti nel citoplasma (mitocondri).

DONAZIONE DI OVOCITI - Tecnica di Procreazione Assistita eterologa che prevede l'inseminazione di ovociti forniti da una donatrice esterna alla coppia con liquido seminale fornito dal partner maschile.

DONAZIONE DI SEME - Tecnica di Procreazione Assistita eterologa che prevede l'inseminazione degli ovociti della partner femminile con liquido seminale fornito da un donatore esterno alla coppia. La donazione di spermatozoi può avvenire attraverso tecniche di inseminazione intrauterina (IUI) o attraverso tecniche di fecondazione in vitro (FIV o ICSI)

E

ECOGRAFIA - Visualizzazione su schermo degli organi interni mediante ultrasuoni. Attraverso l'ecografia è possibile evidenziare le ovaie con i rispettivi follicoli.

EIACULATO - Insieme del liquido seminale, degli spermatozoi e delle cellule presenti all'interno del liquido seminale.

EIACULAZIONE RETROGRADA - Eiaculazione anomala che, per cause anatomiche, chirurgiche o per malattia (es. diabete) avviene in vescica.

EMBRIONE - Ovocita fecondato che ha subito le prime divisioni cellulari. Il termine si usa per descrivere lo stadio precoce di crescita, fino alla 8ª settimana di gravidanza.

ENDOGENO - Che trae origine dall'interno dell'organismo.

ENDOMETRIO - Mucosa che riveste la cavità uterina.

ENDOMETRIOSI - Malattia che può contribuire alla sterilità e che consiste nella presenza, in sede anomala, della mucosa che normalmente riveste la cavità uterina (endometrio).

EPIDIDIMO - Struttura cordoniforme disposta sul margine superiore del testicolo. Contiene un canale circonvoluto, lungo circa 4-6 metri, dove, dopo la produzione, gli spermatozoi sono immagazzinati, nutriti e subiscono la maturazione finale.

ESAME DEL LIQUIDO SEMINALE - (V. SPERMIOGRAMMA)

ESAMI TROMBOFILICI - Fibrinogeno, Antitrombina III, Proteina S e Proteina C coagulativa, Omocisteina, Resistenza alla Proteina C attivata (APCR), LAC, Fattore II mutazione G 202G10, Fattore V. Sono tests che permettono di valutare la predisposizione congenita o acquisita alla ipercoagulabilità.

ESHRE - (*European Society of Human Reproduction and Embryology*) Società Europea di Riproduzione Umana ed Embriologia. Lo scopo di questa società scientifica è quello di incoraggiare lo studio e la ricerca nei campi della medicina e della biologia della riproduzione. Tale obiettivo è perseguito attraverso attività di ricerca e di divulgazione scientifica, attraverso l'interazione con le istituzioni politiche nazionali e comunitarie e mediante l'organizzazione di attività formative per i professionisti, lo sviluppo di linee guida e la raccolta e analisi di dati. Negli anni, S.I.S.Me.R. ha dato un grande contributo alle attività della Società: il Dr. Luca Gianaroli l'ha presieduta dal 2009 al 2011 ed è attualmente past coordinator del programma di certificazione per chirurghi ECRES; la Dr.ssa Anna Pia Ferraretti è stata presidente del consorzio europeo per la raccolta dati sulla PMA (EIM) ed è attualmente membro del direttivo del Gruppo di interesse speciale sugli aspetti socio-culturali dell'infertilità; la Dr.ssa Maria Cristina Magli è stata membro del direttivo del gruppo di interesse speciale di Embriologia ed è attualmente coordinatore di tutti i Gruppi di interesse speciale e delle Task Forces della Società.

ESOGENO - Che trae origine al di fuori dell'organismo.

ESTEEM - Lo studio ESTEEM è un importante trial medico volto a verificare l'impatto delle anomalie cromosomiche sul risultato dei trattamenti di fecondazione assistita in donne in età riproduttiva avanzata. Lo studio prevede l'analisi dei globuli polari prodotti dagli ovociti raccolti nell'ambito di un ciclo di procreazione medicalmente assistita utilizzando la tecnica CGH per valutare la qualità degli

ovociti. S.I.S.Me.R. è uno degli 8 Centri di eccellenza (l'unico in Italia) scelti a livello continentale dalla Società Europea di Riproduzione Umana ed Embriologia (ESHRE) per partecipare a questo innovativo progetto di ricerca.

ESTRADIOLO - Ormone estrogeno, sintetizzato e secreto dal follicolo ovarico.

ETEROLOGO - Termine riferito alla utilizzazione di gameti non appartenenti alla coppia.

F

FASE FOLLICOLARE - Periodo del ciclo mestruale che intercorre tra la mestruazione e l'ovulazione.

FASE LUTEALE - Periodo del ciclo mestruale che intercorre tra l'ovulazione ed il successivo flusso mestruale.

FECONDAZIONE - Insieme di reazioni chimico-fisiche che, attraverso la penetrazione di uno spermatozoo all'interno dell'ovocita, portano alla fusione del patrimonio genetico paterno e materno.

FECONDAZIONE IN VITRO - Procedura che permette alla fecondazione di avvenire al di fuori del corpo umano (in laboratorio).

FECONDITÀ - Capacità di concepire in un ciclo di esposizione alla gravidanza. Valuta il potenziale riproduttivo che si distingue dalla fertilità.

FERTILITÀ - Attuazione del processo riproduttivo (gravidanza a termine).

FETO - Prodotto del concepimento dal terzo mese (9ª settimana) di vita intrauterina al parto.

FIBROSI CISTICA - Grave malattia ereditaria. Si manifesta nel nascituro solo se entrambi i genitori sono portatori (in Italia 1:25). È caratterizzata da un'alterazione delle secrezioni delle ghiandole esocrine (cioè i liquidi biologici come il muco, il sudore, la saliva, lo sperma, i succhi gastrici) che divengono più dense e viscosi del normale. I problemi più gravi sono a carico dei polmoni, dove il muco estremamente denso può causare difficoltà respiratorie ed infezioni.

FISH TEST - (dall'inglese *Fluorescence In Situ Hybridization*) Esame che consente di eseguire un'indagine sull'assetto cromosomico numerico degli spermatozoi.

FIVET Dalle iniziali della sigla in lingua italiana e inglese - Fertilizzazione In Vitro e Embryo Transfer.

FOLLICOLO - Formazione dell'ovaio contenente la cellula uovo. Nella fase follicolare il follicolo, dell'iniziale diametro di 2-4 millimetri, può raggiungere il diametro di 18-24 millimetri, prima di ovulare.

FSH - (*Follicle Stimulating Hormone*) ormone della crescita follicolare. È una gonadotropina prodotta dall'ipofisi, che stimola la crescita e la maturazione del follicolo. Esistono farmaci che contengono questo stesso ormone e che possono essere utilizzati per la maturazione farmacologica dei follicoli ovarici.

FSH RETARD - Particolare formulazione a lento rilascio di alcuni farmaci a base di gonadotropine che prevede un'unica iniezione in grado di coprire il dosaggio di più giornate.

G

GAMETE FEMMINILE - Cellula germinale femminile matura (ovocita).

GAMETE MASCHILE - Cellula germinale maschile matura (spermatozoo).

GENE - Segmento di DNA, facente parte dei cromosomi, portatore dei caratteri ereditari.

GEU (GRAVIDANZA EXTRAUTERINA) - Gravidanza in cui l'impianto della blastocisti ed il successivo sviluppo avvengono al di fuori della cavità uterina.

GIFT - Dalle iniziali della sigla in lingua inglese: Gamete Intra - Fallopian - Transfer, trasferimento dei gameti all'interno delle tube di Falloppio.

GONADOTROPINE - Ormoni secreti dall'ipofisi sotto controllo ipotalamico. Sono l'FSH e l'LH.

GRAVIDANZA BIOCHIMICA - È una gravidanza che dà segno di sé solo a livello ematico, con la positivizzazione del test di gravidanza per un breve periodo.

GRAVIDANZA CLINICA - È una gravidanza in evoluzione con evidenza di una camera gestazionale alla prima ecografia.

H

HCG - (*Human Chorionic Gonadotrophin*) Gonadotropina corionica umana prodotta dall'embrione impiantato, in grado di prolungare la vita del corpo luteo e la produzione di progesterone per il mantenimento della gravidanza fino alla 8^a settimana di gestazione. Viene utilizzata come farmaco in sostituzione del picco endogeno dell'LH per indurre la maturazione finale dell'ovocita.

I

IAO - V. INSEMINAZIONE INTRAUTERINA OMOLOGA

ICSI - (Intra-Citoplasmatic Sperm Injection) Iniezione dello spermatozoo all' interno del citoplasma della cellula uovo.

IDIOPATICO - Che non deriva da altre malattie; privo di causa nota.

IMPIANTO - Attecchimento della blastocisti nell'organo dove essa si svilupperà durante la gestazione.

IMSI - Selezione degli spermatozoi in base alla loro morfologia tramite un microscopio ad alto ingrandimento per la ICSI.

INCUBATORE - Apparecchio in cui possono essere mantenute temperature e concentrazioni di gas e di umidità prefissate.

INDUZIONE MULTIPLA DELLA CRESCITA FOLLICOLARE - V. SUPEROVULAZIONE.

INFERTILITÀ - Incapacità di concepire.

INDICE DI IMPIANTO - Rapporto tra il numero di feti in cui l'ecografia mette in evidenza il BCF e il numero di embrioni totali trasferiti.

INIBITORI DELL'AROMATASI - Sostanze che inibiscono o inattivano l'enzima aromatasi che catalizza la reazione di sintesi degli estrogeni a partire dagli androgeni con conseguente soppressione totale della sintesi degli estrogeni. Essi vengono utilizzati nel trattamento di patologie per cui sia necessaria la soppressione della produzione degli estrogeni.

INSEMINAZIONE - Nei concepimenti assistiti, si intende la metodica di messa a contatto in laboratorio degli spermatozoi con gli ovociti. Nei concepimenti in vivo si intende l'introduzione di spermatozoi all'interno dell'apparato genitale femminile.

INSEMINAZIONE INTRAUTERINA OMOLOGA (IAO - IUI) - Consiste nell'introduzione di liquido seminale del partner maschile opportunamente preparato all'interno della cavità uterina utilizzando una cannula che permette il passaggio indolore ed atraumatico attraverso il canale cervicale.

INSEMINAZIONE INTRAUTERINA ETEROLOGA - Consiste nell'introduzione di liquido seminale di un donatore opportunamente preparato all'interno della cavità uterina utilizzando una cannula che permette il passaggio indolore e atraumatico attraverso il canale cervicale.

IN VITRO - In laboratorio.

IN VIVO - All'interno del corpo umano.

IPERSTIMOLAZIONE OVARICA - Serie di sintomi causati da un passaggio di liquidi dal sangue a distretti che, normalmente, non contengono liquidi (es.: ad-

dome ecc...). La sindrome è associata ad aumento del volume delle ovaie, ed è una complicanza iatrogena della stimolazione ovarica. L'ormone HCG mantiene questa sindrome. Sintomi sono: sensazione di gonfiore addominale, aumento di peso, diminuzione della diuresi. L'ospedalizzazione è il migliore approccio per curare la sindrome.

IPOFISI - Ghiandola endocrina della parte inferiore del cervello, composta da due aree (neuroipofisi e adenoipofisi). Nell'adenoipofisi vengono prodotte le gonadotropine.

IPOGONADISMO - Condizione derivante da una insufficiente secrezione di ormoni sessuali da parte delle gonadi.

IOTALAMO - Formazione dell'encefalo che controlla e regola anche l'attività dell'adenoipofisi.

ISTEROSCOPIA - Indagine diagnostica che permette, attraverso l'introduzione di una fibra ottica all'interno della cavità uterina, la visione diretta della cavità stessa.

IUI - V. INSEMINAZIONE INTRAUTERINA (OMOLOGA)

L

LAPAROSCOPIA - V. CELIOSCOPIA

LH - (*Luteinizing Hormone*) gonadotropina prodotta dall'ipofisi che aumenta a metà ciclo e provoca l'ovulazione.

LIFE TABLES - Insieme di tavole derivate dai dati esaminati retrospettivamente e che permettono di indicare, nella ripetizione dei cicli di concepimento assistito, l'esposizione al "rischio gravidanza". Per essere corrette, le life tables in Medicina della Riproduzione devono tenere in considerazione numerose variabili.

LIQUIDO FOLLICOLARE - Liquido contenuto nel follicolo, che viene parzialmente espulso con l'ovocita al momento dell'ovulazione.

M

MALATTIA GENETICA - Ogni condizione patologica ad origine prevalentemente genetica-ereditaria.

MALFORMAZIONE FETALE - Qualsiasi condizione di uno sviluppo anormale, in particolare un difetto strutturale del feto.

MEIOSI - Sinonimo di suddivisione riproduttiva. E' il processo per mezzo del quale si originano le cellule sessuali, i gameti maschili e i gameti femminili che devono contenere la metà dei cromosomi. Durante la fecondazione due gameti si fondono nuovamente per formare una cellula diploide, lo zigote, dal quale origina il nuovo individuo.

MEMBRANA PLASMATICA - Membrana che riveste la cellula.

MENOPAUSA - Fase che insorge nella donna nel momento in cui cessa il ciclo mestruale a causa di una impossibilità a generare follicoli ovarici e cellule riproduttive femminili. Esaurimento della vita riproduttiva della donna.

MESA - (*Microsurgical Epididimal Sperm Aspiration*) Aspirazione percutanea di spermatozoi direttamente dall'epididimo.

MESE - (*Microsurgical Epididimal Sperm Extraction*) Prelievo chirurgico di spermatozoi direttamente dall'epididimo.

METANALISI - Studio che riassume e confronta i risultati di diverse sperimentazioni. L'elaborazione dei dati di solito viene effettuata con metodologia statistica.

MICROARRAY DNA - Insieme di sonde di DNA attaccate ad una superficie solida, come il vetro, su cui va ad unirsi in maniera specifica la molecola di DNA da analizzare. Combinati all'ibridazione genomica comparativa (Array - Comparative Genomic Hybridization o Array-CGH) consentono di identificare anomalie cromosomiche di tipo numerico (aneuploidie) o strutturali (variazioni del contenuto di piccole porzioni cromosomiche). E' applicabile nel campo della PGS per lo screening delle aneuploidie relative a tutti i cromosomi e della PGD per traslocazioni.

MICROINIEZIONE - Iniezione meccanica attraverso l'utilizzazione di microscopi manipolatori. Si usa generalmente per indicare l'introduzione di spermatozoi nell'ovocita, quindi una fecondazione assistita tramite ICSI.

MICROTESE - Tecnica di prelievo microchirurgico degli spermatozoi dal testicolo che, utilizzando un particolare strumento ottico, permette di selezionare le zone di testicolo in cui il ritrovamento è più probabile.

MITOSI - Processo di riproduzione cellulare che consiste nella riduplicazione identica del materiale genetico che dà origine a due cellule figlie identiche a quella originaria.

MONITORAGGIO ECOGRAFICO - Controllo della crescita follicolare mediante ecografia.

MONITORAGGIO ORMONALE - Controllo della crescita follicolare mediante dosaggio plasmatico degli ormoni (estradiolo).

N

NGS - (*Next Generation Sequencing*) Tecnologia di recente introduzione che consiste nella produzione di milioni di copie del DNA prelevato da ovociti o embrioni. Il DNA così amplificato viene sequenziato e controllato mediante una sofisticata analisi bioinformatica, che individua la presenza di eventuali anomalie cromosomiche numeriche o strutturali, o di eventuali mutazioni in geni responsabili di malattie genetiche. E' quindi applicabile nel campo della PGS per lo screening delle aneuploidie relative a tutti i cromosomi e della PGD per traslocazioni o per malattie monogeniche.

NORMOSPERMIA - Normale numero, motilità e morfologia degli spermatozoi nell'eiaculato, secondo i parametri dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (2010).

O

OLIGOASTENOSPERMIA - Ridotto numero e ridotta motilità degli spermatozoi nell'eiaculato.

OLIGOSPERMIA - Ridotto numero di spermatozoi nell'eiaculato.

OMOLOGO - Termine riferito alla utilizzazione di gameti appartenenti alla coppia.

ORMONE - Sostanza di varia natura (proteica, steroidea ecc.) che è secreta da cellule specifiche (tessuto ghiandolare), si riversa nel circolo ematico ed esercita la sua azione su altre cellule (tessuto bersaglio).

OVAIO - Gonade femminile deputata alla produzione, maturazione e ovulazione degli ovociti e a funzioni endocrine (estrogeni e progesterone).

OVARIAN DRILLING - Trattamento chirurgico dell'ovaio micropolicistico che può essere eseguito per via laparoscopica (L.O.D.) o per via transvaginale ecoguidata (T.V.O.D.).

OVOCITA - Gamete femminile contenente il patrimonio cromosomico materno.

OVODONAZIONE - Donazione di ovociti da una donna (donatrice) ad un'altra (ricevente) non in grado di fornire i propri gameti per la riproduzione. Le riceventi sono per lo più rappresentate da donne in menopausa precoce.

OVULAZIONE - Fuoriuscita dell'ovocita dall'ovaio per rottura del follicolo.

PERCENTUALE CUMULATIVA DI GRAVIDANZA - Probabilità di gravidanza in relazione al numero di cicli eseguiti. Si estrapola dalle life tables.

PERITONITE - Infiammazione del peritoneo (membrana che contiene i visceri addominali). È caratterizzata da forti dolori addominali, vomito e rigidità della parete muscolare.

PGD - (*Pre-implantation genetic diagnosis*) La Diagnosi Genetica Preimpianto permette di identificare la presenza di malattie genetiche o di alterazioni cromosomiche in embrioni generati in vitro da coppie a elevato rischio riproduttivo, prima del loro impianto in utero. Come per la PGS tale procedura ha la finalità di analizzare i globuli polari dell'ovocita, o una singola cellula prelevata da un embrione allo stadio di 6-8 cellule, o un piccolo gruppo di cellule (3-6) prelevate dal trofotoderma di una blastocisti, allo scopo di trasferire embrioni normali o portatori sani della patologia in oggetto di analisi.

PGS - (*Pre-implantation genetic Screening*) Screening Genetico Preimpianto, o screening delle aneuploidie, anomalie relative al numero dei cromosomi. Attualmente si esegue applicando la tecnica di Array - Comparative Genomic Hybridization con lo scopo di trasferire nell'utero della paziente solo embrioni normali dal punto di vista cromosomico. Come per la PGD si può applicare ai globuli polari, a singole cellule prelevate da embrioni allo stadio di 6-8 cellule, o un piccolo gruppo di cellule (3-6) prelevate dal trofotoderma di una blastocisti. Altre tecniche applicabili alla PGS sono la FISH (Fluorescence In Situ Hybridization), usata per lo più nel passato giacché consente lo screening di un numero limitato di cromosomi (8-12), o l'NGS (Next Generation Sequencing).

PICK-UP - V. PRELIEVO OVOCITI.

PICSI - (*Physiologic ICSI*) Tecnica che permette di selezionare gli spermatozoi per la ICSI grazie alla loro capacità di legarsi all'acido ialuronico.

PNEUMOPERITONEO - Insufflazione di gas (anidride carbonica) nella cavità addominale per sollevare la parete addominale in preparazione ad una laparoscopia.

PRELIEVO DI OVOCITI - Puntura ed aspirazione dei follicoli per via vaginale sotto controllo ecografico.

PRODOTTO DEL CONCEPIMENTO - Ciò che si forma dall'ovocita fecondato (embrione, feto, sacco corionico, placenta e membrane fetali).

PROGESTERONE - Ormone secreto dal corpo luteo per preparare l'endometrio all'impianto di un embrione. Mantiene la fase iniziale della gravidanza.

PRONUCLEO - Zona di condensazione dei cromosomi maschili o femminili, visualizzabile nella cellula uovo 12-18 ore dopo l'inseminazione della cellula femminile. La presenza di due pronuclei è indice di una avvenuta normale fecondazione.

PROTOCOLLO DI STIMOLAZIONE - Schema farmacologico per indurre l'ovulazione.

S

SALPINGE - V. TUBA.

SCD - (*Sperm Chromatin Dispersion*) Studio della frammentazione del DNA mediante la suscettibilità del DNA spermatico alla denaturazione acida

SEDAZIONE - Produzione di uno stato di calma e di riposo attraverso la somministrazione di un farmaco.

SEGMENTAZIONE - Prime divisioni cellulari dell'embrione.

SEME ETEROLOGO - Liquido seminale ottenuto da donatore.

SEME OMOLOGO - Liquido seminale del partner maschile della coppia.

SET - (*Single Embryo Transfer*) Trasferimento in utero di un singolo embrione.

SOCIAL FREEZING - Crioconservazione dei propri ovociti da parte di una donna che intenda garantirsi la possibilità di una gravidanza in età più avanzata o in caso di eventuali problemi di infertilità.

SPERMATOZOO - Gamete maschile.

SPERMIOGRAMMA - Esame che analizza i caratteri macro e microscopici del liquido seminale.

STERILITÀ - Mancanza assoluta della capacità riproduttiva o della donna o dell'uomo.

S T W - (*Seminal Tract Washout*) Tecnica chirurgica che permette, attraverso il lavaggio dei dotti deferenti, di ottenere spermatozoi.

SUBFERTILITÀ - Fertilità inferiore alla norma.

SUPEROVULAZIONE - Induzione, tramite somministrazione di gonadotropine esogene, della contemporanea crescita di più follicoli ovarici in una donna che ha cicli regolari.

T

TERATOSPERMIA - Presenza di spermatozoi morfologicamente anormali in percentuale superiore al 50% secondo l'Organizzazione Mondiale della Sanità o superiore all'86% secondo Kruger.

TERRENO DI CULTURA - Composto chimico formato da sali, ioni, acqua, aminoacidi e proteine, in grado di permettere una buona sopravvivenza di materiali biologici (nel caso specifico: ovociti, spermatozoi, embrioni) in vitro.

TESA - (*TEsticular Sperm Aspiration*) Prelievo di spermatozoi dal testicolo previa aspirazione percutanea.

TESE - (*TEsticular Sperm Extraction*) - Prelievo chirurgico di spermatozoi dal testicolo previa asportazione di piccole quantità di parenchima testicolare (biopsia).

TEST DI DECONDENSAZIONE DEL DNA SPERMATICO - Esame che consente di valutare il grado di impacchettamento, o condensazione, del DNA dello spermatozoo ad opera di proteine specifiche. Una decondensazione anomala può essere causa di ridotta capacità fecondante da parte degli spermatozoi.

TEST DI FRAMMENTAZIONE DEL DNA DELLO SPERMATOZOO - Esame che permette di evidenziare rotture della molecola di DNA dello spermatozoo. Uno spermatozoo con DNA frammentato può portare alla formazione di embrioni di ridotta vitalità.

TESTICOLO - Gonade maschile, deputata alla produzione degli spermatozoi ed a funzioni endocrine (testosterone).

TET - (*Tubal Embryo Transfer*) Trasferimento di embrioni all'interno delle tube di Falloppio.

TRANSVAGINALE - Attraverso la vagina o il canale vaginale. Si eseguono per via transvaginale il monitoraggio ecografico degli ovociti e l'aspirazione ecoguidata degli ovociti.

TRANSFER DI PROVA - Simulazione di un trasferimento di embrioni, al posto dei quali viene caricata sul catetere una goccia di colorante vitale (blu di metilene). Il successivo controllo isteroscopico permette di valutare la distribuzione del colorante.

TRASFERIMENTO (o TRANSFER) - Metodica semplice ed indolore che permette di trasferire in utero gli embrioni mediante un sottilissimo catetere.

TRASLOCAZIONE - Mutazione cromosomica derivata da un errato scambio di parti di cromosomi non omologhi durante il processo di divisione dei cromosomi dalla cellula madre alle cellule figlie.

TRISOMIA 21 - Anomalia cromosomica caratterizzata da un cromosoma 21 sovrannumerario. Si accompagna a un marcato ritardo mentale e ad anomalie fisiche (Sindrome di Down).

TROFECTODERMA - Strato cellulare esterno della blastocisti che può essere biopsizzato aspirandone alcune cellule da analizzare ai fini di diagnosi preimpianto (PGD/PGS).

TROMBOFILIA - Condizione di aumentato rischio trombotico che consegue ad un'eccessiva coagulabilità del sangue. Essa può avere un'origine congenita o secondaria ad altre patologie.

TUBA - Organo dell'apparato genitale femminile deputato al passaggio degli ovociti, al trasporto degli spermatozoi, alla fertilizzazione ed al trasporto dell'embrione nell'utero. Molti fattori (chirurgici, infiammatori, congeniti) possono portare ad un suo danneggiamento.

TUNEL - (*terminal deoxynucleotidyl transferase-mediated dUTP-digoxygenin nick-end labelling*) Studio della frammentazione del DNA che avviene utilizzando marcatori fluorescenti.

U

UTERO - Organo muscolare cavo dell'apparato genitale femminile, deputato a contenere, proteggere e nutrire l'embrione ed il feto.

V

VAGINA - Porzione inferiore del tratto genitale femminile, rappresentata da un canale fibromuscolare che si estende dalla cervice uterina alla vulva.

VIE SEMINALI - Zone del testicolo e dell'apparato genitale maschile attraverso le quali avviene la produzione, la maturazione e la secrezione del liquido seminale.

VILLOCENTESI - Prelievo di villi coriali a scopo diagnostico.

VILLO CORIALE - Unità strutturale e organizzativa della placenta.

VITRIFICAZIONE - Metodica di congelamento che si utilizza in particolare per gli ovociti.

Z

ZIFT - (*Zygote Intra Fallopian Transfer*). Trasferimento degli zigoti all'interno delle tube di Falloppio.

ZIGOTE - Ovocita fertilizzato ma non ancora segmentato, in cui è possibile vedere la presenza di due pronuclei.

ZONA PELLUCIDA - Strato glicoproteico che riveste l'ovocita e che deve essere penetrato dal gamete maschile per ottenere la fertilizzazione.

In questa collana

- 1 Infertilità di coppia
- 2 Le metodiche di procreazione medicalmente assistita
- 3 Tappe di un ciclo di concepimento assistito
- 4 Risultati dei trattamenti PMA dei Centri SISMeR
- 5 Informazioni e preparazione al ciclo di trattamento PMA
- 6 La biopsia dell'embrione e la diagnosi pre-impianto
- 7 Consensi informati
- 8 Per saperne di più
- 9 Glossario
- 10 Studio dei cromosomi in spermatozoi e cellule uovo
- 11 Laboratorio di andrologia
- 12 Documentazione sugli aspetti legislativi in Italia
- 13 Progetti di ricerca SISMeR



Società Italiana di Studi di Medicina della Riproduzione

Via Mazzini, 12 - 40138 Bologna

T. +39 051 307307

F. +39 051 302933

pazienti@sismer.it

www.sismer.it



UNI EN ISO 9001:2008



SISTEMA DI GESTIONE
QUALITÀ CERTIFICATO
CERTIFICATO N. 1298

CERTIQUALITY
È MEMBRO DELLA
FEDERAZIONE CISQ



AZIENDA CON SISTEMA DI GESTIONE
PER LA QUALITÀ CERTIFICATO DAL 1998