

rurgia generale nel trattamento delle ernie addominali mediante l'uso di reti si è traslato il concetto nel trattamento del POP, mediante l'uso di reti introdotte per via vaginale. Un recente studio multicentrico francese ha mostrato come un trattamento tri-compartimentale mediante reti in Prolene (TVM) abbia evidenziato un tasso di guarigione del 94% in un gruppo di 90 paz. dopo un follow-up di 3 anni, con un notevole miglioramento sulla qualità di vita, anche se gravato da una tasso di erosioni del 14,4% (Jacquetin 2010). Un più recente studio comparativo tra TVM ed Elevate (un kit con rete a basso peso) ha evidenziato un tasso di cura anatomica rispettivamente del 76 e 96% e un miglioramento della qualità di vita e della funzione sessuale, anche se è stata evidenziata una erosione del materiale nel 14,8 e 5,6% dei casi (Milani A.L. 2012, Stanford E.J. 2012). Uno dei trend più attuali della chirurgia ricostruttiva pelvica è quello del mantenimento dell'utero durante la correzione del POP anche di grado elevato, con percentuali di successo anatomico e funzionale variabile (72-98,6%) a seconda degli autori e delle tecniche usate: Manchester-Fothergill, Isteropessi al Sacrospinoso, Sospensione agli Uterosacrali alti (Thompson J.D. 1992, Maher C.F. 2001, Hefni M. 2003).

Trattamento del descensus anteriore. Il comparto anteriore è il sito di maggiore inciden-

za del POP e più dell'80% delle procedure chirurgiche coinvolgono la parete vaginale anteriore. In una metanalisi su 4500 donne si è evidenziato un tasso di cura del 91,8% mediante mesh non-riassorbibili, 76,9% mediante mesh assorbibili, 82,1% con mesh biologiche e 71,2% con la semplice colpoperafia. Vi era inoltre una elevata percentuale (4-19%) di eventi avversi nelle procedure mediante reti (erosioni, perforazioni vescicali e rettili, dolore pelvico cronico, dispareunia de novo) (Jia X. 2008). Uno studio recente sulla sessualità dopo chirurgia ricostruttiva vaginale ha evidenziato un miglioramento dopo chirurgia fasciale tradizionale, mentre non lo si è osservato in un gruppo di pazienti operate con chirurgia protesica (Vollebregt A. 2012).

Trattamento del descensus posteriore. Il descensus vaginale posteriore è presente nel 18-40% delle donne pluripare asintomatiche. Assai spesso si associa ad altri difetti della statica pelvica. La riparazione transvaginale del colpocele posteriore e dell'enterocele dà ottimi risultati (85-95%) e significativo miglioramento della qualità di vita e della funzione sessuale (Grimes C.L. 2012). L'aggiunta di materiali sintetici o biologici non migliora il tasso di guarigione, anzi espone a rischio di complicanze: erosioni, infezioni, dispareunia (Kudisch B.I. 2010). Rispetto alla riparazione transanale è più efficace nel ridurre la

recidiva (Maher C.R. 2011).

Conclusioni. Alla luce delle attuali conoscenze e dopo l'allerata della FDA americana sull'uso delle reti, la chirurgia ricostruttiva del pavimento pelvico ha subito una profonda rivisitazione, anche alla luce dei risultati di alcune recenti metanalisi e di pubblicazioni di autorevoli organismi internazionali (Cochrane, ICI, AUA). Si potrebbe dire con una parafrasi che dopo luglio 2011... nulla è più come prima. La ricerca di nuovi materiali più biocompatibili e a minor impatto tissutale e di nuove vie chirurgiche sempre più mininvasive (POP single incision e CSA laparoscopica/robotica) cambierà lo scenario delle prossime generazioni dei chirurghi ricostruttivi pelvici. **Y**

"Work up" dell'infertilità tra spesa pubblica e normativa

PGD e PGS nei centri italiani: enigma tra scienza, etica e diritto

Giovanni Monni
Past President AOGOI
Responsabile Servizio Ostetricia e Ginecologia, Diagnosi prenatale e preimpianto, Terapia fetale - Ospedale Microcitemico, Cagliari

La Diagnosi Genetica Preimpianto (PGD - Preimplantation Genetic Diagnosis) è una procedura complementare alle tecniche di diagnosi prenatale che permette di identificare la presenza di malattie geniche e/o cromosomiche negli embrioni generati in vitro prima del loro impianto in utero.

La PGD permette quindi di conoscere lo stato di salute genetica dell'embrione ed evitare il ricorso all'aborto terapeutico, spesso devastante dal punto di vista psicologico e che a tutt'oggi viene eseguito nella maggioranza dei casi dopo diagnosi prenatale invasiva tradizionale come la villocentesi al primo trimestre o l'amniocentesi al secondo trimestre di gravidanza. Nella nostra esperienza come centro di diagnosi prenatale a Cagliari risulta che soprattutto nei casi a rischio per talassemia (rischio 25% di trasmissione della patologia alla prole), oltre il 95% delle donne con feto affetto da tale patologia ha richiesto, dopo counselling genetico non direttivo, l'interruzione volontaria di gravidanza ed inoltre numerose coppie a rischio per ta-



lassemia o altre patologie geniche e cromosomiche, nell'impossibilità di eseguire la diagnosi genetica preimpianto, per le limitazioni legali in vigore in Italia, hanno scelto di non procreare pur di non dover ricorrere all'aborto terapeutico.

Altissima è quindi l'accettabilità di tale metodica nelle coppie ad alto rischio genetico che per motivi etici, religiosi, psicologici non vogliono più ricorrere all'interruzione di una gravidanza fortemente desiderata ma portatrice di patologie congenite.

La diagnosi genetica preimpianto è stata eseguita nel nostro centro di Cagliari fino al Febbraio 2004 quando la Legge 40 ha di fatto impedito in Italia lo svolgimento della procedura. Attualmente, dopo varie sentenze nei diversi tribunali tra cui il Tribunale Civile di Cagliari, Tar Lazio, Corte Costituzionale e Corte Europea di Strasburgo, anche in Italia può essere eseguita la PGD.

La PGD combina l'utilizzo delle tecniche di Fecondazione in Vitro e ICSI con le più innovative ricerche in campo genetico. Una volta ottenuta la fertilizzazione, dagli embrioni ai primi stadi di sviluppo (3° giorno), si prelevano una o due cellule (blastomeri) il cui Dna viene analizzato in maniera specifica, in relazione al tipo di malattia

genetica da diagnosticare. Gli embrioni, che risultano non affetti dalla patologia genetica, si possono trasferire in utero ed ottenere così una gravidanza senza la specifica malattia, mentre gli embrioni portatori di patologie possono essere criconservati in attesa di una eventuale e futura terapia genica.

Le probabilità di successo della metodica dipendono sia dall'età della donna sia dalla patologia genetica da analizzare. Inoltre è di fondamentale importanza sia l'esperienza del Centro di Pma sia quella dei biologi molecolari/citogenetisti che devono eseguire la diagnosi genetica utilizzando una singola cellula.

Patologie genetiche molto comuni nella popolazione italiana, in cui la PGD oggi trova una valida applicazione comprendono: Beta-Talassemia, Anemia Falciforme, Emofilia A e B, Distrofia Muscolare di Duchenne-Becker, Distrofia Miotonica, Fibrosi Cistica, Atrofia Muscolare Spinale (SMA) e X-Fragile.

In alcuni centri viene eseguita anche la PGD(s) screening mediante CGH. Tale metodica consente di eseguire uno studio cromosomico completo negli embrioni prodotti in vitro, prima del loro trasferimento in utero aumentando le probabilità di gravidanza e riducendo quelle di aborto spontaneo e ha indicazione soprattutto nelle coppie con età avanzata a rischio per cromosomopatie e nelle coppie con ripetuti aborti spontanei. Sicuramente, nonostante i costi economici e la complessità della tecnica che coinvolge un Team di Ginecologi, Genetisti, Biologi molecolari e Citogenetisti, la PGD è ampiamente accettata dalle coppie ad alto rischio genetico ed è unanimemente indicata nelle coppie infertili e portatrici di patologie genetiche. **Y**

