

## ***Il CCGM di Padova***

Il Centro di Crioconservazione dei Gameti Maschili (CCGM) vanta una decennale esperienza nello studio delle patologie correlate all'infertilità e alla sessualità maschile, spaziando da temi riguardanti l'androgologia e l'endocrinologia a quelli relativi allo studio delle cellule staminali e la crioconservazione degli spermatozoi dei pazienti infertili e oncologici. Al CCGM, diretto dal Prof. Carlo Foresta, professore ordinario di Patologia Clinica, afferisce sia personale universitario che ospedaliero con competenze di medicina, biologia e biotecnologie, per un totale di 40 persone attivamente coinvolte nell'attività ambulatoriale, diagnostica e di ricerca. Presso i laboratori del CCGM vengono effettuate in convenzione con il Sistema Sanitario Regionale, oltre all'analisi pre-concezionale e l'analisi citogenetica sugli spermatozoi, numerose analisi di genetica molecolare, ed in particolare l'analisi dei geni implicati nell'infertilità maschile (AR, delezioni del cromosoma Y, DNAI1, DNAH5, DNAH11), nel criptorchidismo (INSL3, LGR8), nell'eiaculazione precoce (5HTT), nella disfunzione erettile (eNOS), e nel monitoraggio dei tumori del testicolo (mtDNA).



### **Azienda Ospedaliera di Padova**

Centro di Crioconservazione dei Gameti Maschili  
Direttore: Prof. Carlo Foresta  
Via Modena, 9  
35128 PADOVA

Per appuntamento:  
Tel. 0498212723 – 0498218398  
Fax: 0498218520  
E-mail: andrologiapadova@hotmail.it

**Azienda Ospedaliera di Padova**

## **DIAGNOSI GENETICA PRE-CONCEPIMENTO**

*Un'opportunità per le coppie  
portatrici di malattie genetiche*



**Brochure informativa**

## *Analisi del 1° globulo polare*

La diagnosi genetica pre-concezionale sul primo globulo polare è l'unica possibilità diagnostica pre-concepimento offerta dalla Legge 40/2004 alle coppie portatrici di malattie genetiche, in quanto la diagnosi viene effettuata sul globulo polare estratto dall'ovocita prima che avvenga la fecondazione da parte dello spermatozoo.

Il globulo polare è una struttura dell'ovocita in cui sono racchiusi i cromosomi che l'ovocita espelle per far posto ai cromosomi dello spermatozoo, e può essere pertanto considerato una specie di prodotto di scarto.



Tale metodica di diagnosi, che il CCGM offre in convenzione con il Sistema Sanitario Regionale, permette di conoscere, prima del concepimento "in vitro", quali ovociti sono portatori di una specifica malattia genetica e di procedere alla fertilizzazione dei soli ovociti sani, finalizzata all'ottenimento di embrioni sani da trasferire in utero.

## *A chi è rivolta?*

La diagnosi genetica pre-concezionale è indicata in caso di patologie dominanti ereditate dalla madre, recessive o legate al cromosoma X. Inoltre, è anche possibile fornire indicazioni sull'eventuale trasmissione di sbilanciamenti cromosomici derivanti da traslocazione cromosomica materna. Non è possibile diagnosticare malattie ereditate per via paterna. Questo innovativo metodo di diagnosi è stato al momento applicato a circa 30 malattie genetiche (tra le più frequenti: fibrosi cistica, talassemia, emofilia) ma è virtualmente applicabile a tutte le malattie genetiche di cui è noto il gene causativo e di cui si conosce la natura del difetto molecolare. Infatti, per ogni coppia viene messa a punto una diagnosi pre-concezionale personalizzata sulla base delle indicazioni fornite dalle indagini molecolari che vengono eseguite in fase preliminare sulla coppia e sulla famiglia della paziente.



## *Tipologia di analisi*

- Analisi di segregazione familiare mediante microsatelliti
- Analisi diretta mediante mini-sequencing
- Analisi di sbilanciamento cromosomico noto mediante microsatelliti

## *Novità 2010*

A partire dal secondo semestre 2010 il CCGM potrà offrire alle coppie afferenti al servizio di diagnosi pre-concezionale la possibilità di selezionare gli ovociti anche per l'assenza di aneuploidie ovocitarie derivanti dalla prima divisione meiotica, grazie alla messa a punto delle tecniche di QF-PCR e array-CGH previa amplificazione dell'intero genoma estratto dal globulo polare. Tali tecniche consentiranno dunque di escludere gli ovociti risultati sia portatori di malattia genica che di eventuali sbilanciamenti cromosomici.



### **Azienda Ospedaliera di Padova**

#### **Centro di Crioconservazione dei Gameti Maschili**

*Direttore: Prof. Carlo Foresta*

Via Modena, 9  
35128 PADOVA

Per appuntamento:

Tel. 0498212723 – 0498218398

Fax: 0498218520

E-mail: andrologiapadova@hotmail.it