Test genetici per la riproduzione

PRECONCEZIONALE

Scopo: Valutazione del rischio riproduttivo e indagine dell'infertilità

Materiale di analisi: Sangue periferico

CARIOTIPO
Riarrangiamenti cromosomici o aneuploidie dei cromosomi sessuali

CARRIER SCREENING
Valutazione del rischio per gravi patologie recessive

ANALISI DELLA PREMUTAZIONE DEL GENE FMR1 (X FRAGILE)
Per l'insufficienza ovarica prematura

TEST PER LA FIBROSI CISTICA
Per l'azoospermia ostruttiva

MICRODELEZIONI DEL CROMOSOMA Y
Per azoospermia e oligospermia

PREIMPIANTO

Scopo: Identificazione di anomalie genetiche e cromosomiche negli embrioni

Materiale di analisi: Cellule ottenute da biopsia (giorno 3, 5–7 dello sviluppo embrionale)

Test Genetico Preimpianto (PGT)

PGT-A (per le aneuploidie)
Rilevazione delle aneuploidie cromosomiche

PGT-SR (per riarrangiamenti strutturali)
Rilevazione di sbilanciamenti cromosomici

PGT-M (per le malattie monogeniche)
Rilevazione di varianti genetiche specifiche associate a patologie monogeniche

Disclaimer: The English version, being the language in which the original ESHRE® document is published, shall always prevail.

PRENATALE

Scopo: Valutazione genetica fetale durante la gravidanza, in particolare nei casi ad alto rischio

TEST PRENATALE NON INVASIVO (NIPT)
Materiale di analisi: Sangue periferico materno
Periodo: Primo trimestre
Screening per: alterazioni cromosomiche / microdelezioni / microduplicazioni

TEST PRENATALE INVASIVO
Materiale di analisi: Tessuto placentare, liquido amniotico o sangue fetale
i. Analisi cromosomica
ii. Variazioni del numero di copie (CNV) e polimorfismi a singolo nucleotide (SNP)
iii. Sequenziamento genico