



LA PGT IN ITALIA

Domande e risposte sulla Diagnosi Preimpianto per le coppie portatrici o affette da malattie rare e genetiche





Editore **Rarelab Srl**.

Progetto editoriale a cura di **Ilaria Vacca**.

Editing e progetto grafico a cura di **Pavlo Romanyuk**.

Disclaimer: Il presente documento, finito di elaborare nel mese di marzo 2026 si configura come uno strumento di consultazione dedicato alla cittadinanza. I contenuti non hanno pretesa di esaustività e non possono essere considerati fonte normativa. I contenuti scientifici sono stati accuratamente validati ma in nessun caso possono sostituire il parere dello specialista o un parere legale. I contenuti, di proprietà di Osservatorio Malattie Rare, possono essere utilizzati esclusivamente a uso non commerciale, previa richiesta scritta da inviare a info@osservatoriomalattierare.it e citazione della fonte.

La pubblicazione è stata ideata per la sua fruizione digitale. Eventuali stampe della stessa potrebbero non riportare tutti i collegamenti ipertestuali.

Tutti i diritti sono riservati.

©Osservatorio Malattie Rare 2026

INDICE

Introduzione	-----	p. 05
DIAGNOSI GENETICA PRE-IMPIANTO: COSA DEVONO SAPERE LE COPPIE	-----	p. 07
Intervista a Daniela Zuccarello		
AFFRONTARE UN PERCORSO DI PMA CON PGT, L'ESPERIENZA DEL CENTRO DEMETRA DI FIRENZE	-----	p. 10
Intervista a Claudia Livi		
LA DIAGNOSI PREIMPIANTO È DAVVERO UN DIRITTO?	-----	p. 13
Contributo di Ilaria Vacca		
DIVENTARE GENITORI GRAZIE ALLA PMA CON PGT	-----	p. 15
Intervista a Cindy Barrot		

Introduzione



LA PMA CON PGT IN ITALIA

Quando si parla di malattie rare e genetiche, il rischio è sempre lo stesso: considerarle un problema di pochi. In realtà, se prese nel loro insieme, le malattie rare riguardano milioni di persone e molte di queste si trovano, prima o poi, a interrogarsi su un tema delicato e profondamente personale: la possibilità di avere figli.

Per le coppie in cui uno o entrambi i partner sono portatori o affetti da una malattia genetica rara, oggi esiste uno strumento importante, ancora poco conosciuto: la diagnosi genetica preimpianto (PGT), associata ai percorsi di procreazione medicalmente assistita (PMA).

Eppure, nonostante le possibilità offerte dalla medicina riproduttiva, l'accesso alla PGT in Italia resta limitato.

I dati del Registro PMA dell'Istituto Superiore di Sanità mostrano che il numero di diagnosi genetiche preimpianto effettuate per malattie genetiche è molto basso rispetto alla platea potenzialmente interessata. Secondo stime condivise dagli esperti, solo circa il 5% delle coppie che potrebbero beneficiare di una PGT arriva effettivamente a intraprendere questo percorso.

Le ragioni sono principalmente due.

Da un lato, la carenza di informazione: molti specialisti che seguono pazienti con malattie genetiche rare non conoscono nel dettaglio le possibilità offerte dalla diagnosi preimpianto o non sanno a chi indirizzare le coppie. Dall'altro, la barriera economica, perché la maggior parte dei centri PMA che effettuano PGT in Italia è privata e i costi possono essere difficili da sostenere.

Fare informazione, quindi, diventa essenziale: verso i medici, ma anche verso i cittadini, affinché sappiano che esistono centri pubblici o convenzionati che offrono percorsi di PGT in accordo con il Servizio sanitario nazionale.

Che cos'è la diagnosi preimpianto?

La diagnosi genetica preimpianto (PGD), oggi più correttamente denominata test genetico preimpianto (PGT), è una pratica che consente di identificare la presenza di patologie genetiche o anomalie cromosomiche in fasi molto precoci dello sviluppo di un embrione, prima che esso venga trasferito nell'utero.

Parliamo quindi dell'ambito della PMA, Procreazione Medicalmente Assistita, alla quale le coppie portatrici o affette da malattie rare genetiche possono accedere, anche gratuitamente, su tutto il territorio nazionale. In particolare, ci muoviamo nell'ambito delle tecniche di fecondazione in vitro (IVF), che sono sostanzialmente la FIVET e la ICSI.

Nella FIVET (Fecondazione In Vitro con Embryo Transfer), ovociti e spermatozoi vengono messi insieme in laboratorio e la fecondazione avviene in modo "spontaneo". Nella ICSI (Iniezione Intracitoplasmatica dello Spermatozoo), invece, un singolo spermatozoo viene iniettato direttamente all'interno dell'ovocita. La ICSI è indicata soprattutto nei

casi di infertilità maschile o quando la fecondazione spontanea è poco probabile.

Ma la PGT è permessa in Italia?

La diagnosi preimpianto è una possibilità introdotta e regolamentata dalle sentenze della Corte Costituzionale n. 96/2015 (GU Serie Speciale n. 23 del 10/06/2015) e n. 229/2015 (GU Serie Speciale n. 46 del 18/11/2015), inizialmente non consentita dalla Legge n. 40 del 2004.

La Legge 40/2004, all'articolo 11, prevede l'istituzione presso l'Istituto Superiore di Sanità del "Registro Nazionale delle strutture autorizzate all'applicazione delle tecniche di Procreazione Medicalmente Assistita, degli embrioni formati e dei nati a seguito dell'applicazione delle tecniche medesime".

È possibile effettuare gli interventi di procreazione assistita solo nelle strutture pubbliche e private autorizzate dalle Regioni, iscritte nell'apposito Registro Nazionale istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità con Decreto del Ministero della Salute del 7 ottobre 2005 (G.U. n. 282 del 3 dicembre 2005).

Questo si traduce in una limitazione concreta dell'accesso: sebbene la PGT sia oggi consentita dalla normativa vigente, la sua effettiva disponibilità dipende dall'organizzazione regionale dei servizi, dalla presenza di centri autorizzati e dalle risorse dedicate. Ne deriva una forte disomogeneità territoriale, che può costringere le coppie a spostarsi in altre Regioni o a rivolgersi al privato, con costi rilevanti e tempi di attesa variabili.

In altre parole, il diritto esiste, ma non sempre è facilmente esercitabile. Ed è proprio su questo scarto tra possibilità normativa e accesso reale che si gioca oggi la sfida dell'informazione, dell'equità e della tutela delle persone con malattie genetiche rare che desiderano costruire una famiglia.

In questa pubblicazione Osservatorio Malattie Rare ha voluto raccogliere le informazioni fondamentali su un tema ancora poco conosciuto ma di grande rilevanza per molte persone con malattie genetiche rare. L'obiettivo è offrire uno strumento chiaro, rigoroso e accessibile, capace di orientare coppie, professionisti sanitari e stakeholder istituzionali.

Il lavoro nasce dall'attività editoriale e di approfondimento di OMaR e si avvale della supervisione scientifica della Dr.ssa Daniela Zuccarello, Medico specialista in Genetica Medica, Direttore U.O.S.D. Genetica Medica e Genomica dell'Ospedale San Bortolo, Azienda ULSS n.8 "Berica" e dall'esperienza degli specialisti del Centro Demetra, che da anni opera nell'ambito della medicina della riproduzione e della diagnosi genetica preimpianto. Il contributo del Centro, che sostiene la realizzazione di questa pubblicazione, ha permesso di integrare l'analisi normativa e informativa con l'esperienza concreta maturata nella pratica clinica.

DIAGNOSI GENETICA PRE-IMPIANTO: COSA DEVONO SAPERE LE COPPIE



Con il contributo della **Dott.ssa Daniela Zuccarello**, Medico specialista in Genetica Medica, Direttore U.O.S.D. Genetica Medica e Genomica dell'Ospedale San Bortolo, Azienda ULSS8 "Berica" di Vicenza

Quando una coppia è portatrice o uno dei partner è affetto da una malattia genetica, l'unica alternativa tradizionale per evitare la trasmissione della patologia è la **diagnosi prenatale invasiva** durante la gravidanza. In caso di esito sfavorevole, questo può portare a una scelta dolorosa come l'interruzione volontaria di gravidanza, spesso in una fase già avanzata.

La **diagnosi genetica preimpianto** offre un'alternativa: analizzare l'embrione prima del trasferimento in utero, selezionando quelli non affetti dalla patologia genetica. È un approccio utilizzato da anni, ma che ancora oggi non tutte le coppie conoscono o riescono a raggiungere.

LE DIVERSE TIPOLOGIE DI PGT

Non esiste "una" sola diagnosi preimpianto. Le tecniche oggi disponibili si dividono in tre grandi categorie.

La **PGT-M** è dedicata alle **malattie monogeniche**, cioè quelle causate da una mutazione in un singolo gene. Rientrano in questa categoria le patologie autosomiche recessive, dominanti e quelle legate al cromosoma X. Non esiste un elenco chiuso di malattie ammesse: la valutazione viene fatta caso per caso dal medico genetista, durante la consulenza genetica preimpianto. Alcuni esempi di queste patologie sono la fibrosi cistica, la talassemia, l'anemia falciforme, la Distrofia di Duchenne, alcune forme di tumore ereditario della mammella e dell'ovaio come quelle legate ai geni *BRCA1/BRCA2*.

La **PGT-SR** riguarda invece le coppie portatrici di **alterazioni cromosomiche strutturali**, come traslocazioni, microdelezioni o microduplicazioni (come ad esempio la **Malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 1A**).

Infine, la **PGT-A** analizza le **aneuploidie**, cioè le alterazioni del numero dei cromosomi, spesso associate all'età materna ma presenti anche in donne giovani. Il suo obiettivo principale è ridurre i tentativi inefficaci e accorciare il cosiddetto *time to pregnancy*, il tempo necessario per arrivare a una gravidanza evolutiva.

NON SEMPRE LA PGT È LA SCELTA GIUSTA

Un aspetto fondamentale, spesso poco raccontato, è che **la PGT non è sempre fattibile o indicata**.

Durante la consulenza genetica preimpianto viene valutata la possibilità di raggiungere standard elevati di accuratezza diagnostica (in genere intorno al 98-99%). In una piccola percentuale di casi - circa il 3-4% - questo non è possibile.

In altre situazioni, invece, la combinazione tra caratteristiche genetiche della malattia, età materna e condizioni cliniche può rendere le probabilità di successo molto basse. In questi casi, è lo stesso genetista a **sconsigliare il percorso**, per evitare alla coppia un carico emotivo e fisico sproporzionato rispetto ai benefici attesi.

LA CONSULENZA GENETICA PRE-IMPIANTO: UN PASSAGGIO CHIAVE

La consulenza genetica preimpianto non è una “normale” consulenza genetica. Si tratta di una valutazione altamente specialistica, che richiede competenze specifiche in **genetica riproduttiva**.

Oltre all'analisi della malattia, questa consulenza valuta:

- la fattibilità tecnica della PGT;
- lo stato di fertilità della coppia;
- la possibilità di affrontare stimolazione ovarica e gravidanza;
- eventuali controindicazioni cliniche.

Per questo motivo è spesso **multidisciplinare** e coinvolge ginecologo, embriologo, altri specialisti d'organo e, quando necessario, lo psicologo.

In questo contesto, il genetista svolge il ruolo di **case manager**, coordinando il percorso e aiutando la coppia a prendere decisioni informate.

DOVE FARE LA CONSULENZA GENETICA

In alcuni centri PMA la consulenza genetica preimpianto è già parte integrante del percorso. In altri casi, le coppie devono rivolgersi ai servizi di genetica del territorio, verificando la presenza di professionisti con esperienza specifica in PGT.

Esistono anche esempi virtuosi di **ambulatori pubblici dedicati alla genetica riproduttiva**, come quello attivo presso l'Ospedale San Bortolo di Vicenza, prenotabile tramite CUP. Tuttavia, sul territorio nazionale, questi percorsi strutturati sono ancora pochi.

COME FUNZIONA IL PERCORSO, PASSO DOPO PASSO

Per alcune tipologie di PGT (PGT-SR e PGT-A), dopo la consulenza genetica in cui viene stabilita idoneità e fattibilità, è possibile accedere direttamente al percorso di PMA. Nel caso della **PGT-M**, è invece necessario un passaggio preliminare chiamato **setup**: una fase di preparazione della diagnostica personalizzata, basata sul DNA della coppia e, quando indicato, di alcuni familiari.

Il setup dura in media **circa due mesi**. Solo dopo aver verificato sensibilità e accuratezza del test si procede con la PMA vera e propria: stimolazione ovarica, fecondazione, coltura degli embrioni fino allo stadio di blastocisti, biopsia embrionaria e analisi genetica.

Gli embrioni risultati non affetti vengono poi trasferiti, secondo modalità concordate con il ginecologo, in base alle condizioni cliniche della donna. La gravidanza che segue è, a tutti gli effetti, una gravidanza fisiologica.

Come si sceglie dunque il centro di PMA?

La scelta del centro è un passaggio cruciale. Non tutti i centri che fanno PMA eseguono la PGT e non tutti accettano tutte le patologie.

È importante verificare:

- che il centro esegua il **tipo di PGT necessario**;
- che accetti la **specificità condizione genetica**;
- che disponga di un'équipe multidisciplinare (ginecologo, embriologo, andrologo, genetista e psicologo);
- l'esperienza del centro in termini di casi seguiti, diagnosi preimpianto effettuate e percentuale di successo.

Un primo strumento di orientamento è il sito **nidoitalia.it**, che consente di individuare i centri per regione e le tecniche offerte.

Il servizio di consulenza genetica dell'Ospedale San Bortolo - ULSS 8 Berica (Vicenza)

L'Ospedale San Bortolo di Vicenza è una delle pochissime strutture pubbliche ad offrire un servizio di consulenza genetica strutturato, completamente gratuito e accessibile tramite CUP (centro unico di prenotazione), con impegnativa fornita dal medico di medicina generale.

L'Ambulatorio di Genetica Medica dell'Ospedale San Bortolo, diretto dalla Dr.ssa Daniela Zuccarello, offre infatti consulenze specialistiche per la valutazione del rischio genetico individuale e familiare, in presenza di malattie rare, sospette condizioni ereditarie o quadri oncologici familiari.

La struttura esegue test citogenetici e di genetica molecolare su indicazione clinica e fornisce supporto nei percorsi di diagnosi prenatale e preimpianto, nelle situazioni che richiedono consulenza riproduttiva.

È prevista inoltre la presa in carico di bambini e adulti con sospette patologie genetiche o malformazioni congenite, attraverso un approccio multidisciplinare e un follow-up dedicato.

L'accesso avviene tramite impegnativa del Servizio Sanitario Nazionale e prenotazione CUP.

Per ulteriori informazioni: <https://www.aulss8.veneto.it/sedi/ambulatorio-genetica-medica-di-vicenza/>

AFFRONTARE UN PERCORSO DI PMA CON PGT, L'ESPERIENZA DEL CENTRO DEMETRA DI FIRENZE



L'intervista alla **Dr.ssa Claudia Livi**, ginecologa,
co-fondatrice del Centro Demetra.

Il Centro Demetra nasce nel 1994 dall'impegno di cinque ginecologi che decisero di raccogliere una sfida allora quasi pionieristica: offrire sostegno concreto alle coppie infertili che desideravano intraprendere un percorso di procreazione medicalmente assistita, in un'epoca in cui in Italia questa disciplina era ancora poco diffusa.

Dobbiamo ricordare che il primo bambino nato da ICSI nel mondo risale al 1992: la medicina della riproduzione stava vivendo un periodo di evoluzione rapidissima e straordinaria. In quel contesto Demetra ha scelto di essere protagonista del cambiamento, investendo in competenze, tecnologie e ricerca.

Il Centro ha avuto un ruolo anche nell'evoluzione normativa della PMA in Italia

Demetra si è impegnato attivamente nel percorso che ha portato alla revisione di alcuni aspetti della Legge 40. Ricordo in particolare la storica sentenza del 2009 che ha reso nuovamente possibile la crioconservazione degli embrioni, vietata dal 2004 al 2009. È stato un passaggio fondamentale per la tutela della salute delle donne e per l'efficacia dei trattamenti.

Parallelamente, si stava perfezionando la diagnosi genetica preimpianto, che abbiamo sviluppato in stretta collaborazione con colleghi genetisti, in un'ottica multidisciplinare che per noi è sempre stata imprescindibile.

Demetra è considerato un centro pioniere nella PGT

Abbiamo creduto nella diagnosi genetica preimpianto quando ancora era un tema di frontiera. Siamo stati tra i primi in Italia a sviluppare e applicare in modo sistematico la PGT. Ricordo con particolare emozione il caso di una coppia pugliese che abbiamo accompagnato alla nascita della prima bambina libera da mucopolisaccaridosi grazie alla diagnosi preimpianto: un risultato che ha rappresentato non solo un successo clinico, ma una svolta culturale.

Abbiamo sempre investito moltissimo in risorse umane e tecnologie, con un obiettivo chiaro: offrire eccellenza scientifica senza creare barriere economiche. Per questo abbiamo fortemente voluto il contratto di convenzione con la ASL e non abbiamo mai fatto differenze tra pazienti private e convenzionate. L'accesso equo alle cure è parte integrante della nostra identità.

Perché il Centro Demetra è così scelto dalle coppie che devono fare cicli di PMA con PGT-M?

Un fattore determinante per il successo della tecnica non è solo un laboratorio tecnologicamente avanzato o l'esperienza accumulata in coltura prolungata degli embrioni - necessaria per la preimpianto - ma soprattutto il numero di biopsie effettuate, che ha un peso specifico nei risultati sia in termini di affidabilità della procedura che in termini di gravidanze ottenute.

Oggi il Centro Demetra è una realtà all'avanguardia

Oggi il Centro Demetra conta oltre 50 professionisti tra medici, infermieri, ostetriche, operatori socio-sanitari, anestesisti, psicologi, un medico agopuntore e personale amministrativo. La PMA è un lavoro di squadra e un percorso complesso, che vede la partecipazione coordinata di più specialisti che seguono ognuno un aspetto diverso, ma che hanno lo stesso obiettivo. I genetisti che collaborano con noi sono liberi professionisti, ma da molti anni lavoriamo in rete con alcuni dei principali esperti del settore pubblico, come la Dr.ssa Daniela Zuccarello e la Dr.ssa Fabiana Cortellessa. Nell'ambito delle malattie rare, la condivisione delle competenze e il dialogo tra centri sono fondamentali.

Da un lato quindi, un altissimo livello scientifico, con tecnologie avanzate, competenze multidisciplinari e un costante aggiornamento professionale, a garanzia di sicurezza, appropriatezza clinica e personalizzazione dei percorsi.

Dall'altro, un'attenzione profonda agli aspetti relazionali. La PMA non è solo tecnica: è ascolto, accompagnamento, sostegno psicologico.

Per la peculiarità del ciclo di trattamento per PGT abbiamo ideato un iter speciale che si avvale della presenza del "**genetic counselor**", che è un infermiere specializzato con un percorso di studi specifico. Il suo compito è quello non solo di fare da "cerniera" tra la coppia e i vari specialisti, assicurando che la comunicazione tra le varie parti avvenga in tempi corretti, ma anche supportarla in tutte le fasi del trattamento.

Non ci rivolgiamo solo alle coppie, **ma collaboriamo da anni anche con associazioni di pazienti**, perché crediamo che il dialogo con chi vive direttamente la malattia o l'infertilità sia fondamentale per migliorare la qualità dell'assistenza.

La Dr.ssa Livi nel 2022 ha contribuito alla fondazione di N.I.D.O. Italia, il Network Italiano Diagnosi PreimpiantoO.

Si tratta di un'associazione medico-scientifica no-profit nata con l'obiettivo di diventare un punto di riferimento nazionale sulla PGT, sia per le Istituzioni pubbliche sia per le coppie che si avvicinano a questo percorso.



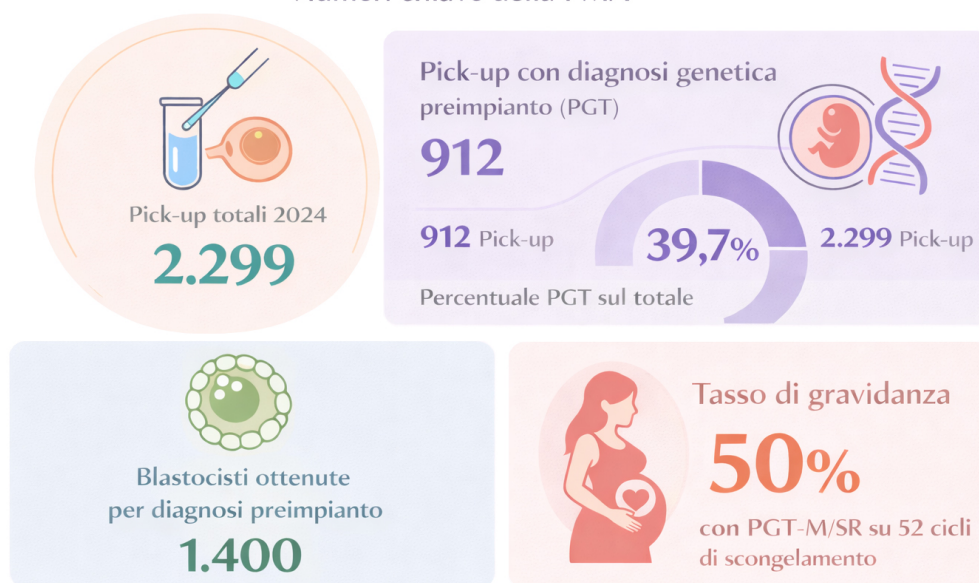
L'idea è quella di garantire standard scientifici elevati, trasparenza, formazione continua e dialogo istituzionale. La diagnosi preimpianto richiede competenze altamente specialistiche e un continuo aggiornamento: fare rete significa tutelare meglio i pazienti.

La procedura di PMA per PGT-M è ben definita, **ma ogni paziente con malattie rare ha bisogni e problemi specifici**. È per questo motivo che il Centro ha organizzato nel corso degli anni incontri con le Associazioni pazienti. Siamo infatti convinti che non solo la consapevolezza delle fasi del ciclo di trattamento, ma anche la presa in carico dei problemi specifici di salute sia determinante per l'aderenza al trattamento stesso. Abbiamo iniziato a Roma nel 2018 con l'Associazione Pazienti SMA, per continuare negli anni successivi con AIRP-Rene Policistico, Parent Project (distrofie muscolari), Rete Italiana Malattia di Huntington, Associazione Italiana Sindrome X-fragile, e più recentemente con A.Fa.DOC.

La medicina riproduttiva è scienza, certo, ma è anche responsabilità sociale.

Centro Demetra 2024

Numeri chiave della PMA



LA DIAGNOSI PREIMPIANTO È DAVVERO UN DIRITTO?



Di **Ilaria Vacca**, caporedattrice di Osservatorio Malattie Rare

I centri pubblici, ma anche i privati convenzionati, che offrono il percorso di diagnosi preimpianto in Italia sono pochi. Questo si traduce in una lunga lista d'attesa e in un enorme ricorso al privato.

UN DIRITTO DISATTESO NEI FATTI

Il percorso di procreazione medicalmente assistita, nei centri pubblici e nei privati convenzionati (secondo criteri e limiti definiti anche a livello regionale), è gratuito. Il percorso di PMA comprende in prima battuta la valutazione clinica della coppia, gli esami (ormonali, ecografici, seminali e infettivologici) e la scelta della tecnica più appropriata. Dopo gli esami preliminari e la definizione dell'indicazione, si avvia la **stimolazione ovarica controllata** con monitoraggi ecografici e ormonali. Segue il **pick-up ovocitario**, cioè il prelievo degli ovociti in sedazione. In laboratorio avviene la **fecondazione in vitro** (FIVET o ICSI) e la coltura degli embrioni per alcuni giorni. Si procede quindi al transfer embrionario in utero. Gli embrioni soprannumerari possono essere **crioconservati**. Dopo circa 12-14 giorni si effettua il **test di gravidanza** per verificare l'esito del ciclo.

La PGT va eseguita prima del transfer embrionario in utero ma, nonostante la Legge sancisca il diritto delle coppie affette o portatrici di malattie rare genetiche alla PGT, **l'analisi preimpianto non è inserita nei LEA, livelli essenziali di assistenza**. Questo significa che la prestazione non è gratuita per tutti gli assistiti.

Alcune regioni, come la Toscana ad esempio, hanno inserito la prestazione di diagnosi preimpianto nei LEA Regionali. Offrono quindi la prestazione a titolo gratuito solo ai residenti nel territorio regionale. Alcune regioni (come il Veneto), pur non prevedendo queste prestazioni gratuitamente, offrono la possibilità di ottenere un rimborso con particolari modalità. Nella pratica ciò significa che i centri pubblici e alcuni privati convenzionati offrono servizi con **costi variabili tra 250 e 500 euro per i ticket**.

Nei centri privati, o nei privati convenzionati in regioni che non prevedono dei budget dedicati, il test genetico preimpianto può raggiungere dei **costi che si aggirano tra i 2000 e i 5000 euro**, ma in alcune realtà specialistiche i costi indicativi della sola analisi genetica variano per embrione o per tipo di condizione genetica.

Questo dipende dal fatto che le singole ASL pagano/rimborsano le tariffe stabilite nei LEA solo nelle regioni che autorizzano il percorso, mentre le coppie che provengono da regioni non autorizzanti devono pagare l'intero importo di tasca propria.

Purtroppo **non esiste una regolamentazione univoca a livello nazionale: le normative regionali variano da regione a regione, ma a volte variano anche per singole ASL.**

Il consiglio è quello di contattare direttamente i centri convenzionati, per ottenere informazioni specifiche sulla convenzione e sul percorso da seguire.

L'elenco dei centri italiani (pubblici, privati convenzionati e privati) che effettuano la PGT-M in Italia è disponibile sul sito www.nidoitalia.it.

DIVENTARE GENITORI GRAZIE ALLA PMA CON PGT. DOPO LA TEMPESTA, L'ARCOBALENO. E POI IL SOLE



Intervista a **Cindy Barrot**, presidente de La Mano di Stella

“Dopo la tempesta arriva l’arcobaleno. E arriva il sole”. La madre di Sole lo dice con una naturalezza disarmante, come se quelle parole fossero diventate un modo per restare in piedi. Non è solo una frase: è una storia. E dentro c’è un nome, Stella, che continua a brillare anche se non c’è più. Perché è da lei che nasce tutto: una bambina, una perdita, una battaglia. E un’associazione che oggi prova a tenere aperta una strada per tante coppie nella stessa tempesta.

Stella era affetta da una malattia rara: rene policistico. I genitori scoprono di essere portatori durante la gravidanza, al sesto mese, nel corso di un’ecografia di controllo. “Da lì i medici ci hanno detto che non c’erano speranze”, racconta la madre. Lei è francese, e in quel momento arriva persino l’indicazione di tornare in Francia per interrompere la gravidanza: lì, le viene detto, alla ventottesima settimana sarebbe stato ancora possibile. Ma loro dicono no, decidono di andare avanti. Stella nasce, e contro ogni previsione resiste trentacinque giorni. Poi, quando sembrava che la speranza potesse davvero trasformarsi in miracolo, un’emorragia cerebrale la porta via.

Dopo un tempo, che non si misura in calendari ma in respiri, torna il desiderio di un figlio. E insieme arriva la domanda che tante famiglie conoscono: **come si fa a ripartire senza rischiare di rivivere lo stesso dolore?**

La risposta dovrebbe essere semplice: esiste un esame, **la diagnosi genetica preimpianto (PGT), che permette - nei casi in cui si sappia di essere portatori - di selezionare embrioni non affetti dalla specifica malattia.** Un modo per prevenire, per evitare di dover scegliere più avanti, quando la gravidanza è già iniziata, quando il legame è già corpo e pensiero.

E invece, nel loro caso, la realtà si presenta con una cifra: **“Abbiamo scoperto che per fare una diagnosi preimpianto ci volevano 10.000 euro. Cifre assurde”.** Non solo: **in Piemonte, allora, non si poteva fare nel percorso pubblico.** Non perché non fosse autorizzata - “ormai dalla sentenza del 2015” - ma **perché mancava un passaggio che sembra burocratico e invece diventa decisivo: il tariffario. Senza tariffario, niente prestazione.**

La madre prova a chiedere spiegazioni. Chiama la direzione sanitaria. La risposta arriva secca, e resta addosso come una ferita: "Signora, già le paghiamo la PMA, dovrebbe ringraziare". E poi: "Farà la villocentesi o l'amniocentesi ... e se il bambino è malato sarà poi una scelta sua".

La parola "prevenzione" torna a bussare: **se un sistema è in grado di accompagnarti fino alla diagnosi, perché non è in grado di accompagnarti prima, quando la sofferenza si può evitare?**

È il 2018. E a quel punto, dove molte persone si fermerebbero per sfinimento, loro prendono un'altra direzione: decidono di intervenire con un'azione legale.

Chiedono un nulla osta per accedere alla PGT in un centro fuori regione (Arco, Trento, uno dei pochissimi centri pubblici che offrono il percorso di PMA con PGT). Anche lì, la risposta è no: non si sa "come quantificare", "come giustificare l'uscita di quei soldi" perché "non c'è il tariffario". Loro provano a dirlo in modo semplice, quasi aritmetico: la PMA, gli esami invasivi, l'eventuale interruzione di gravidanza... non costano forse più di una PGT? Ma la logica, quando non trova una strada, ha bisogno di un tribunale.

La causa parte contro l'ASL, poi contro la Regione. Dopo tre mesi arriva un primo esito favorevole, ma con un paradosso: le spese legali rischiano di equivalere al costo della prestazione che avrebbero voluto ottenere. Fanno appello anche per quello. E vincono. Vincono la possibilità di far valere un diritto che, sulla carta, esisteva già, ma che nella vita reale era bloccato.

È all'uscita dal tribunale che avviene il passaggio più importante. In macchina, Cindy guarda il compagno e dice: "Dobbiamo fare qualcosa per Stella". Non è un'idea astratta. È una promessa. Nasce così **La Mano di Stella**: un'associazione pensata per aiutare altre coppie a non restare sole dentro un labirinto fatto di sigle, autorizzazioni, differenze regionali, centri pubblici, privati, convenzionati, procedure e attese.

Perché spesso il problema non è solo "se" un diritto esiste, ma "come" si esercita. E quando non si è dentro il sistema, trovare la strada può diventare impossibile. "La gente dice: dove si fa? dove lo faccio? Quando non si è proprio dentro l'ambiente è difficilissimo".

Nel frattempo, loro non smettono di provarci. **Affrontano cinque tentativi di PGT senza successo: "Non siamo riusciti ad avere blastocisti sane"**. Gli embrioni ottenuti risultano affetti o con anomalie cromosomiche. Il tempo pesa, il corpo pesa, e anche il dolore precedente sembra aver accelerato tutto: "Penso che la perdita di Stella mi abbia fatto prendere dieci anni di vita in più". Finché ad un certo punto arriva una proposta: l'ovodonazione. E una voce che non si limita alla tecnica, ma parla alla parte più fragile della speranza. **Al Demetra di Firenze, la dottoressa Livi dice loro: "Non potete arrendervi"**.

Resta un ciclo in convenzione con la Regione Piemonte. Questa volta il percorso parte, e al primo tentativo arriva lei: **Sole**. "Dopo sei tentativi è stato proprio tosto", ammette la madre. Ma la frase che torna è sempre la stessa: non demordere. Perché c'è chi si ferma prima ancora di cominciare. "C'è ancora poca conoscenza e tantissime coppie lasciano perdere. Questa è la verità".

Oggi **La Mano di Stella** lavora proprio lì, nel punto in cui spesso si spegne la speranza: informare, orientare, accompagnare. **Far sapere che, se si è portatori, non significa che “non si possono più avere figli”.** **“No, non è vero. C’è un metodo. Ma nessuno ce lo dice. Ci siamo noi a dirvelo”.** È una missione fatta di telefonate, indicazioni pratiche, confronto tra regioni, contatti con i centri, spiegazioni pazienti. E anche di battaglie pubbliche: raccolte firme, iniziative con altre associazioni, lavoro per l’inserimento della PGT nei LEA. Un percorso rallentato dal Covid, dai cambi di governo, e da un tema che “non piace tanto”, dicono con amarezza.

Ma se chiedi qual è stata la parte più difficile, Cindy non parla né di aule giudiziarie né di burocrazia. Dice una parola sola: **l’attesa**. L’attesa delle autorizzazioni, l’attesa dei risultati, l’attesa dopo il transfert, quei quattordici giorni che sembrano un’era. E poi l’attesa “biologica”, quella che corre contro l’orologio.

Per affrontarla - dice - servono speranza, forza mentale, e una coppia solida. Servono anche, molto concretamente, le punture, gli ormoni, gli sbalzi di umore. “Mia figlia grande, quando mi vedeva fare le punture, diceva: ‘Ahia, iniziamo. Sarà insopportabile per i prossimi quindici giorni’”. E poi, quando finalmente arriva il sole, ti chiedi chi se le ricorda più, quelle punture.

Oggi Sole è lì, con i suoi genitori, a ricordare che dopo la tempesta può arrivare davvero qualcosa. Ma la storia di questa famiglia dice anche altro: che la speranza non dovrebbe dipendere dal conto in banca, dal capoluogo di regione, o da un tariffario mancante. E che, quando un diritto resta solo scritto, servono mani - come quelle di Stella - per trasformarlo in una strada percorribile.

www.lamanodistella.it

OVODONAZIONE E FECONDAZIONE ETEROLOGA: MA IN ITALIA È LEGALE?

La **fecondazione eterologa** è una tecnica di Procreazione Medicalmente Assistita (PMA) che si distingue da quella omologa, sicuramente più conosciuta, per l'utilizzo di **gameti da donatori**. Nel caso di donazione di ovociti si parla di ovodonazione, nel caso di donazione di gamete maschile si parla di spermiodonazione.

Dal 2014 la fecondazione eterologa in Italia è consentita e legale, e vi si può accedere sia con il Sistema Sanitario Nazionale, sia in regime di solvenza.

Tra i requisiti per accedere alla fecondazione eterologa in Italia, è necessario che:

- una **coppia sia eterosessuale e convivente**, non obbligatoriamente coniugata;
- l'**età della partner femminile** sia ancora in epoca fertile, ovvero indicativamente e auspicabilmente **inferiore ai 50 anni**.

I requisiti clinici per accedere a questo percorso sono:

- **Sterilità o infertilità accertata e certificata** che non può essere altrimenti risolta con tecniche meno invasive.
- Indicazioni cliniche specifiche, tra cui anche l'essere portatori o affetti da patologie genetiche.

Alla coppia viene richiesto inoltre un **colloquio psicologico di coppia** che non rilevi criticità rispetto all'accettazione, da parte di entrambi, del concepimento con gameti da donazione.

In genere, le coppie a cui può venire sconsigliata la fecondazione eterologa sono quelle in cui la donna, per età avanzata o per eventuali co-patologie di tipo ipertensivo, nefrologico o sistemico, presenti un rischio considerato eccessivamente aumentato di complicanze ostetriche e fetali.

A stylized DNA double helix graphic is positioned on the left side of the page, extending from the top towards the bottom. It features blue and orange spheres connected by thin lines, set against a background of flowing, wavy bands in shades of blue and orange. Scattered throughout the background are various sized circles and dots in blue, orange, and white, some with dashed lines around them, creating a sense of motion and scientific exploration.

OMAR
OSSERVATORIOMALATTIERARE

 **Demetra**
PRIVATO • CONVENZIONATO