



Scartati perché difettosi: bebè ostaggio della genetica



L'allarme del genetista Giovanni Neri sulla deriva della diagnosi prenatale: i medici sono in grado di individuare mutazioni minuscole del patrimonio genetico di un feto ma non di dire se esse sono patologiche. E non di rado si sentenzia l'eliminazione di un essere umano per il solo sospetto che possa avere forse un imprecisato problema

sotto la lente

Non basta più che sia una femminuccia o un maschietto, a seconda delle preferenze. Lo vogliamo perfetto, il figlio. La genetica, più che concentrarsi sulla cura delle malattie, sembra ormai sconfinare nel pericoloso terreno dell'eliminazione, prima della nascita del bambino, di ogni "variazione" che potrebbe allontanare il nascituro dall'assoluta perfezione. Ma il desiderio di un figlio che non abbia alcun difetto, a partire dallo stato embrionale, e il conseguente ricorso a tecniche genetiche spregiudicate - come la selezione dell'embrione migliore nel caso di fecondazione assistita - è un'illusione. Dice Giovanni Neri, ordinario di Genetica Medica presso l'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma: «La perfezione, dato e non concesso che sia raggiungibile, è per definizione arbitraria. La forza e la ricchezza della specie umana stanno invece nella diversità genetica degli individui che la compongono. Sopravviviamo e

box Nuovo Centro a Roma per curare la sterilità

Un Centro pubblico per la prevenzione e la terapia della sterilità di coppia a 360 gradi e che darà una concreta speranza alle donne affette da malattie genetiche con il timore di trasmettere la patologia a un figlio. In questa struttura pubblica sarà possibile effettuare la diagnosi pre-concepimento sull'ovocita. Il Centro nasce nell'Azienda ospedaliera S. Andrea-Università La Sapienza di Roma e il nastro inaugurale è stato tagliato ieri. Al via ufficiale alla struttura ha partecipato tra gli altri il rettore dell'Università La Sapienza Luigi Frati; la cerimonia è stata conclusa dalla benedizione di monsignor Fisichella, presidente della Pontificia Accademia per la Vita.

creciamo proprio grazie alla nostra diversità. Se si pretende il figlio perfetto - aggiunge - anche il più piccolo difetto diventa inaccettabile, né più né meno di quanto accade quando si va a comprare un oggetto e si pretende che sia in perfette condizioni».

Per Neri lo spostamento in avanti delle frontiere della genetica può creare problemi. Nessun allarmismo, avverte, ma un invito a una presa di coscienza, individuale e collettiva, per non restare passivamente «in attesa di soluzioni dall'alto, e per essere concretamente artefici delle nostre scelte, orientandoci grazie a quel senso critico che può formarsi soltanto dopo un'autentica e completa informazione».

Per evitare che la scienza genetica si travesti da ricerca spregiudicata, capace di arrivare a sposare ipotesi eugenetiche, suggerisce il genetista, è necessario continuare a denunciare che la capacità attuale d'individuare "lesioni" sempre più piccole nel nostro patrimonio genetico sta gradualmente spostandosi nel riconoscimento di varianti genetiche non patologiche, e che il confine tra queste e quelle non è sempre netto e riconoscibile. Ne consegue che a una diagnosi genetica certa (ad esempio la mancanza di un piccolo segmento genomico) può non seguire una prognosi inequivocabile.

«Per intenderci, il medico sa che nel Dna di quel feto manca un piccolo tratto, ma non sa dire se questa mancanza causerà nel neonato un quadro patologico - spiega Neri -. Basti ricordare i variabilissimi fenotipi della fibrosi cistica, date le grandi dimensioni del gene e delle sue sequenze codificanti, che rendono problematica l'individuazione delle mutazioni che possono essere responsabili di manifestazioni

cliniche. La drammatica conseguenza di tutto ciò è che non di rado si sentenzia l'eliminazione di un piccolo essere umano per il solo sospetto che possa avere, forse, un imprecisato tipo di difetto». Non siamo forse già di fronte a una situazione paradossale, ad uno stravolgimento del rapporto naturale di genitorialità e persino del codice deontologico del medico? «Proprio così - riprende l'ordinario di Genetica -. Se bastasse un piccolo difetto nel feto per scegliere di abortire, allora saremmo alla deriva. Chi ci dice, ad esempio, che l'embrione eliminato in quanto predisposto alla sordità non avesse quei geni che

avrebbero fatto di lui un genio della musica? O, viceversa, che l'embrione prescelto, in quanto non tarato, non porti con sé geni che lo predispongono a un comportamento antisociale?». In effetti, allo stato attuale delle conoscenze mediche, chi lo potrebbe dire? «Questa arroganza della ragione scientifica, supportata dalla pressione tecnologica, gli antichi greci l'avrebbero chiamata hubris, ossia tracotanza», puntualizza Neri.

La nostra è un'epoca di paradossi, ed è generosa di vicende che permettono di fotografare la situazione limite alla quale siamo arrivati. Eccone una: il famoso biologo molecolare Craig Venter, tra i protagonisti del Progetto genoma umano, dopo aver completato l'analisi del proprio genoma (l'intera sequenza del Dna), non ha esitato a riconoscerne la presenza di numerose varianti associate al rischio di alcolismo, tabagismo, abuso di sostanze, infarto, malattia di Alzheimer. Sorridendo, il professor Neri fa notare che «il minimo che si possa dedurre da questa storia è che se queste varianti geniche fossero state riscontrate in una diagnosi preimpianto, cioè al momento di scegliere quali embrioni impiantare in utero durante la fecondazione assistita, il grande scienziato non sarebbe mai nato».

Ma la pressione sulle donne perché effettuino test prenatali è crescente. Sabato scorso sono stati resi noti gli esiti del primo censimento italiano fatto su amniocentesi e villocentesi. Ne è risultato che l'Italia è un Paese unico al mondo, con il numero record di 200 mila diagnosi stimate oggi, con un aumento del 15 per cento l'anno. Si stima anche che le donne con meno di 35 anni, che per la loro giovane età eseguono questi esami in regime privatistico, spendano per la diagnosi prenatale tra gli 80 e i 100 milioni l'anno.

Luisella G. Daziano

procreatica

Il Senato francese: la legge italiana tra le più aperte



Italia fanalino di coda in Europa nell'ambito della procreazione medicalmente assistita a causa della legge 40? Niente affatto, stando a quanto riportato nel documento frutto dei lavori del Senato francese, che presenta uno studio comparato delle legislazioni in materia di procreazione medicalmente assistita (Pma) dei principali Stati europei: Germania, Belgio, Danimarca, Spagna, Olanda, Regno Unito, Svizzera e, appunto, Italia. Lo studio, pubblicato il 21 gennaio, illustra le varie leggi relativamente ai criteri di accesso, partendo dalla considerazione che in Francia, per potersi avvalere delle tecniche di Pma, è necessario essere sposati o conviventi da almeno due anni, con conseguente esclusione delle donne single o che formano una coppia omosessuale. Potrà sorprendere i meno informati, ma quanto esposto nel documento francese non lascia dubbi: i criteri di accesso fissati dalla legge 40 pongono l'Italia in linea con Germania, Svizzera e proprio con la Francia, Stati che anche i più accaniti sostenitori della teoria del complotto ordito dalle gerarchie ecclesiastiche non potranno catalogare tra i succubi dell'influenza della Santa Sede...

Alla medesima conclusione si arriva anche considerando la possibilità di procedere alla fecondazione o all'impianto degli embrioni post mortem, ovvero successivamente alla morte del donatore del seme: Germania, Francia, Svizzera e Italia la proibiscono, mentre è consentita in Belgio, Spagna, Olanda e Regno Unito. Se poi si considera che, approfondendo le singole leggi, il documento evidenzia che l'articolo 17 della legge svizzera vieta la conservazione degli embrioni, al pari del nostro articolo 14, ecco che davvero la legge 40 non può essere considerata la pecora nera nel gregge delle legislazioni ultrapermissive europee. Piuttosto, il ritratto che ne viene fuori è quello di una legge misurata e ragionevole, confrontabile con quelle di altre nazioni senza paura di apparire retrograda e antisentimentale. Occorre ricordare poi che, da un punto di vista dei requisiti morali, la legge 40 è ben lontana dai divieti che la Chiesa Cattolica prevede per ogni tecnica che scinda l'atto unitivo da quello procreativo, il che la rende insospettabile per quanto concerne eventuali pressioni clericali in merito alla sua approvazione. Certo è che non si può accettare che il progresso civile e scientifico sia riconoscibile solo dove vige la possibilità di accesso alla procreazione medicalmente assistita senza alcun criterio restrittivo. A meno che non si voglia equiparare l'embrione umano ad una merce per cui valgono le leggi del mercato (chi se lo può permettere, lo acquista) e per cui non è previsto alcun diritto (quello alla vita, quello ad una famiglia stabile).

E proprio sulla dignità della vita umana si è soffermato Benedetto XVI lunedì scorso, in occasione del discorso al nuovo ambasciatore francese presso la Santa Sede, auspicando che la «saggezza che riconosce il carattere intoccabile di ogni vita umana possa essere all'opera durante la revisione delle leggi sulla bioetica» che prenderà il via l'anno prossimo in Francia. Una revisione che potrà avvalersi di uno studio dal quale emerge che in Italia, sulla bioetica, si legifera sulla stessa lunghezza d'onda adottata in molti altri Paesi europei.

Lorenzo Schoepflin

provetta

Scegli l'ovulo, e il figlio arriva



Sarà molto più facile per le donne che si sottopongono a fecondazione artificiale in Gran Bretagna mettere al mondo un figlio al primo tentativo, grazie a una nuova tecnica che riesce a individuare le anomalie dei cromosomi negli ovuli. La procedura, sviluppata dal team dal professore Simon Fishel, direttore di Care Fertility, un centro di Sheffield, ha già permesso a una donna di 41 anni di rimanere incinta del suo primo figlio dopo tredici tentativi falliti. «Questo metodo - spiega Fishel - ci dà la possibilità di riconoscere i 23 cromosomi nell'ovulo responsabili di aborti spontanei o difetti al feto. E ci permette così di ridurre il numero di aborti». Circa la metà degli ovuli prodotti dalle donne contengono anomalie nei cromosomi; nelle donne ultra40enni la percentuale sale al 75 per cento. La tecnica, che costa circa duemila euro e non è offerta dal servizio sanitario pubblico, implica l'estrazione di un set di cromosomi espulsi dall'ovulo in una struttura chiamata "globulo polare". «Gli scienziati - spiega ancora Fishel - estraggono poi il Dna del "globulo polare" e controllano se ci sono stati cambiamenti nei cromosomi senza così interferire con il

Dna dell'ovulo. Solo gli ovuli che hanno cromosomi normali vengono selezionati per il trasferimento nell'utero». I nuovi test sono stati applauditi dalla comunità medica e scientifica perché alimentano le speranze di standard di successo più alti nel campo della fecondazione artificiale e aumentano le possibilità di mettere al mondo bambini sani riducendo il numero degli aborti. «Si tratta di un procedimento che viene effettuato prima della creazione della vita umana - ci dice Josephine Quintavalle di Core (Comment on Reproductive Ethics) -, sugli ovuli e non sugli embrioni».

Quest'ultima versione dei test prevede un tempo complessivo di 48 ore, così che l'embrione creato dalla fecondazione artificiale non dovrà essere congelato. «È impossibile capire quanti saranno gli embrioni creati e se i medici si limiteranno alla creazione di un unico embrione. Nel caso di più embrioni, alcuni dovranno essere congelati. Ma non credo che questo accadrà. Non vedo perché, se la tecnica funziona, ci sia bisogno di creare più embrioni». Leri la British Fertility Society ha però specificato che c'è bisogno di ulteriore ricerca e sperimentazione prima che il metodo venga offerto su grande scala.

Elisabetta Del Soldato

secondo voi

Scienza «cattolica»? No, solo leale



A seguito della lettura di un articolo recentemente apparso sul Messaggero («Cellule staminali,

quando Vaticano e mondo della ricerca parlano due lingue diverse», di Silvio Garattini), ritengo doverose alcune precisazioni.

Quando nell'articolo si parla di utilizzo di embrioni umani, non dovrebbero essere considerati «materiale biologico», ma esseri umani. Infatti Scott Gilbert in *Developmental Biology* (ed. 2000 pag. 185), Klaus Kalthoff, in *Analysis of Biological Developmental Volume II* (ed. 2001 pag. 8) e Stanley Shostak (Università di Pittsburgh) in *Embriology* (1998) affermano che la vita incomincia con la fusione dei cromosomi dell'ovulo con quelli dello spermatozoo, dando luogo a un individuo che necessariamente è il patrimonio cromosomico dei due genitori. Quindi l'embrione umano dovrebbe essere sempre tutelato.

Nei Paesi in cui non lo è viene attuata ad esempio la diagnosi pre-impianto: su 20 mila embrioni esaminati, ne nascono solo 521 (2.6%) (*European Society of Human Reproduction*, 2008); gli embrioni malati vengono eliminati, gli altri conservati. Va ricordato che la selezione di esseri umani adulti si era già verificata nel '43 in Germania con

Sulla stampa italiana è ricorrente il teorema secondo il quale il Vaticano vorrebbe imporre ai laici una visione "miope" della ricerca. Ma si tratta di una scorciatoia polemica, senza fondamento. E facilmente smontabile.

l'uccisione di 80 mila dementi, esseri inutili per il regime nazista... Garattini si dice preoccupato perché il Vaticano «ha la pretesa di voler obbligare tutti a seguire regole che non sono condivise da una visione laica», ma non mi risulta che la Santa Sede abbia comminato pene a quelle persone che hanno trasformato in un business il mercato delle cellule staminali embrionali in Usa. La Chiesa ha il diritto di dire la sua anche ai non credenti in quanto l'indisponibilità della vita è il fondamento di tutti i diritti umani.

Non tutto il mondo della scienza parla un linguaggio diverso da quello del Vaticano. Angelo Vescovi, co-direttore dell'Istituto per la ricerca sulle Cellule staminali del San Raffaele di Milano e responsabile di un Centro di ricerca a Terni, tempo fa in una seduta dell'Accademia dei Lincei - con una visione laica che l'articolista dovrebbe condividere - pur manifestando la dignità dell'embrione umano e il suo riconoscimento come

vita umana a tutti gli effetti si riconosce laico e agnostico. Dal 1995, all'insaputa forse di Garattini, il professor Vescovi ha iniziato a prelevare cellule staminali da feti abortiti spontaneamente, per utilizzarle nel settore delle malattie degenerative del sistema nervoso. Nel novembre 2007 il giapponese Shinya Yamanaka è riuscito a riprogrammare le cellule adulte riconducendole a uno stadio simile a quello embrionale, tecnica che vanta già i primi risultati (V. Broccoli e B. Di Stefano, *Proceeding of the National Academy of Science*, aprile 2008) ottenendo su modello animale cellule nervose (neuroni dopaminergici) che sostituiscono nel Parkinson quelle che hanno perso la loro vitalità.

Il gruppo di Yuri Verlinsky di Chicago ha iniziato a sperimentare la diagnosi pre-concepimento, che consiste nell'effettuare indagini genetiche sull'ovulo (globulo polare) e non sull'embrione. In Italia F. Fiorentino (*Pre-natal diagnosis*, febbraio 2008) ha seguito lo stesso filone di ricerca, ed è nata una bambina geneticamente sana. D'altra parte a tutt'oggi la bibliografia internazionale non riferisce alcun risultato ottenuto utilizzando le staminali embrionali. Già Thomson, scopritore delle cellule staminali da embrione, nel 1998 (*Science* 3-2003), affermava che queste stanno perdendo lo splendore del mercato. Invece si sono verificati numerosi successi con le cellule staminali adulte: ultimamente

A Pisa, Livorno e Prato ci si mobilita per la vita

Un talk show sulla vita con ginecologi, neonatologi, anestesisti, bioeticisti: l'hanno organizzato per sabato pomeriggio alla Leopolda a Pisa alcune associazioni locali, con l'intervento di Umberto Folena, editorialista di Avvenire. Domenica lo stesso Folena interverrà all'iniziativa di apertura della «Settimana per la vita» organizzata dalla Consulta diocesana delle aggregazioni laicali (cattedrale, ore 17) di Livorno. A Prato, nella Giornata per la vita, i volontari del Movimento per la vita faranno dono di una primula a tutte le gestanti ricoverate all'ospedale «Misericordia e Dolce».

G. Camussi del Centro di biotecnologia di Torino ha trovato nel fegato e nel rene cellule staminali adulte capaci di rigenerare questi organi colpiti da malattia.

In conclusione, dovrebbe convenire anche Garattini che non esistono una scienza cattolica e una laica, ma solo la scienza disingannata dall'ideologia, dal tecnicismo, dal mercantilismo e dal delirio di onnipotenza e che è capace di agire per il bene dell'umanità, non soggiacendo al relativismo etico.

* specialista in Cardiologia e Medicina interna presidente Scienza e Vita L'Aquila