

Diagnosi sugli ovociti, embrioni in salvo

di Michele Aramini

provetta

Il caso della donna laziale che ha avuto una bimba sana in seguito all'analisi dell'ovocita apre nuovi scenari nel campo della ricerca



La notizia è interessante: a Roma, l'équipe del Centro Genoma di Francesco Fiorentino ha realizzato una

nuova metodica con cui eseguire la diagnosi genetica sull'ovocita, la cosiddetta diagnosi di pre-concepimento. Questa metodica ha permesso a una donna del Lazio di avere una bambina, scongiurando la possibilità di farla nascere con la sindrome di Charcot Marie Tooth, una grave malattia del sistema nervoso periferico. La nuova applicazione era stata descritta dal dottor Fiorentino nella rivista scientifica *Prenatal Diagnosis* (n° 28/2008 p. 62), quando la gravidanza era già al terzo mese. La metodica sviluppata in collaborazione con la Sapienza di Roma, perfeziona alcuni studi, relativi alla diagnosi genetica sull'ovocita risalenti agli anni Novanta. Il dottor Ermanno Greco, collaboratore di Fiorentino, ha affermato che questo è il «primo caso intelligente di recupero di spazzatura biologica».

L'analisi genetica per la donna che rischierà di trasmettere malattie alla prole è stata infatti condotta sul primo globulo polare. Si tratta di una struttura biologica che viene espulsa dall'ovocita nella fase finale della sua maturazione. Con questa espulsione l'ovocita dimezza il patrimonio cromosomico prima della fecondazione, portandolo ai 23 che poi si uniranno ai 23 maschili. Il primo globulo polare contiene un assetto genetico che è speculare a quello presente nell'ovocita stesso. Per cui se in esso c'è un difetto del Dna, tale difetto non è presente nell'ovocita che, quindi può essere fecondato, mentre se il Dna del globulo polare è sano, risulterà malato il Dna dell'ovocita e questo andrà scartato. L'analisi di questa piccola cellula, che non ha alcun ruolo biologico e degenera dopo alcune ore, può essere considerata un'alternativa alla biopsia degli embrioni, effettuata per condurre la diagnosi genetica pre-impianto. Il prelievo dei globuli polari prevede l'apertura parziale della zona pellucida, l'involucro che racchiude l'ovocita, attraverso la quale s'introduce una micropipetta di vetro in grado di aspirare il globulo polare. Terminata la biopsia, l'ovocita viene rimesso in coltura, mentre ogni globulo polare viene introdotto all'interno di una provetta analitica per la successiva diagnosi genetica.

Nelle intenzioni dei ricercatori questa metodica dovrebbe avviare a soluzione la questione della diagnosi pre-impianto sugli embrioni, che come è noto è vietata dalla legge 40 a motivo del necessario rispetto per la vita dell'embrione. Infatti nel caso si dovesse scartare qualcosa a motivo di un difetto genetico, si tratterebbe solo di un ovocita e non di un embrione. Quindi non si distruggerebbe una vita già iniziata, ma soltanto un gamete.

box Una tecnica che va perfezionata E che evita la diagnosi pre-impianto



Una diagnosi genetica sull'ovocita, che permetta di evitare quella pre-impianto, effettuata direttamente sull'embrione e rischiosissima per la sua salute. È questa, sostanzialmente, la grande novità annunciata a marzo di quest'anno dall'équipe del Centro Genoma di Roma, guidata dal 42enne biologo molecolare Francesco Fiorentino. Proprio Fiorentino aveva spiegato le caratteristiche di questa metodica in un'intervista a *vita* del 13 marzo: «Abbiamo elaborato un protocollo che ci permette di effettuare una diagnosi genetica in un tempo molto ristretto - spiegava Fiorentino - Il che vuol dire effettuare un'analisi accurata, selezionare gli ovociti e fecondare quelli che risultano "sani" in solo quattro ore. Una vera diagnosi preconcepimento. Non è una procedura semplice, certo, occorre personale con un'alta specializzazione in materia, ma posso affermare che l'errore percentuale, nell'analisi, è bassissimo, tende allo zero». Sulla tecnica tuttavia aveva espresso le sue perplessità, sempre su *vita*, il genetista Bruno Dallapiccola, facendo notare come in genere chi faccia la diagnosi del primo globulo polare (cioè un gamete) proceda poi ugualmente a quella del secondo globulo polare (cioè la prima cellula dell'embrione), più la diagnosi pre-impianto vera e propria sempre sull'embrione. «Questo - continuava Dallapiccola - per un motivo molto semplice: l'alta percentuale di errore insita nella tecnica. Tanto che anche i maggiori esperti consigliano poi una diagnosi sui villi coriali, nel primo trimestre di gravidanza, per avere un responso meno inaffidabile». Insomma, avvertiva poi il genetista, «senza dubbio una tecnica che interviene su un gamete è più accettabile di quella che interviene sull'embrione. Però attenzione: non si può far passare un messaggio illusorio per tante coppie, del tipo: "è arrivata la soluzione alla trasmissione delle malattie genetiche". Né bisogna nascondere alle donne l'invasività e gravosità di tutti questi procedimenti, a fronte di risultati spesso aleatori». (V. Dal.)

Diverse sono state le reazioni a questa notizia. I paladini della diagnosi reimpianto sugli embrioni, l'hanno bollata come inaffidabile, al punto da non poter essere considerata una tecnica alternativa. In realtà chi vuol fare la diagnosi preimpianto sugli embrioni, distruggendo quelli malati, sembra non rendersi all'idea che si possano scoprire nuove vie moralmente più valide. Qualcuno arriva a negare valore a questa ricerca solo perché si pone esplicitamente nella linea di rispetto dei principi stabiliti dalla legge n. 40 e ciò mostra

dell'esame diagnostico del globulo è in linea di principio positiva. Ovviamente è necessario aspettare ulteriori conferme e migliorare se possibile il grado di affidabilità. Importante da un punto di vista morale è che a questo esame non segua la ricerca di ulteriori certezze con l'amicocentesi e, in caso di anomalia genetica, il processo termini con l'aborto. Se l'intenzione fosse questa, sarebbe vanificata la positività del primo passo. In ogni caso si tratta di una linea di ricerca che merita attenzione.

frasi sfatte

C'è un diritto a tutto. Salvo che alla verità

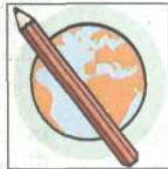
«Sorprende l'indifferenza di una religione che predica l'amore universale per le sofferenze, le disuguaglianze e i conflitti sociali...». Gilberto Corbellini, «Il Sole 24 Ore», 9 novembre

«Conflicti che producono - continua la citazione - la discriminazione e la cancellazione di quei valori e diritti umani che sono il presupposto della convivenza civile». Come temete, la religione in questione è la cattolica. Vi ci riconoscete? Vi sentite rappresentati in questa caricatura grossolana, becera e violenta? Corbellini presenta due libri, di Beppino Englaro e Mario Riccio, «Il medico che ha fatto la volontà di Welby». Contrappone la dignità umana secondo il pensie-

ro cattolico e quello laico: «Secondo la tradizione laica, la dignità umana è la fonte dei diritti umani e implica il diritto all'autodeterminazione». Punto. Anche il diritto di farsi del male e darsi la morte? O di decidere per chi, come un bambino nella pancia della sua mamma, autodeterminarsi non può? Sarebbe bello parlarsi. Ma chi ti disprezza e massakra il tuo pensiero ridicolizzandolo, e dicendo il falso, ha voglia di dialogare o soltanto di annichirliti? (T.G.)

news

«Cav» a convegno sul big bang della vita umana



«Il big bang della vita: bellezza, ragione, diritto» è il titolo del

XXVIII° Convegno

Nazionale dei Centri di Aiuto alla Vita, che si terrà al centro congressi Hotel Vittoria di Montecatini da domani e domenica. Alla tavola rotonda d'apertura intervengono Carlo Giovanardi, sottosegretario della Presidenza del Consiglio dei Ministri con delega alla Famiglia, Eugenia Roccella, sottosegretario al Welfare, con delega alle Salute, Roberto Formigoni, presidente della Regione Lombardia, Maria Pia Garavaglia, già ministro della Sanità, Luisa Santolini, prima firmataria del progetto di riforma dei consultori familiari, Angela Fabbri, responsabile del Cav e della Casa di Accoglienza di Forlì. Modera l'incontro Carlo Casini, presidente del Mpv. Nei giorni seguenti intervengono, tra gli altri, Alessandro Meluzzi, psichiatra e scrittore, Giancarlo Blangiardo, ordinario di Statistica all'Università Bicocca di Milano ed Elena Vergani. Messa di chiusura dei lavori, domenica mattina, officiata dal cardinale Ennio Antonelli, presidente del Pontificio Consiglio per la famiglia.

◆ **Difendere 100.000 bambini dalle malattie metaboliche rare** Ogni anno l'Ospedale Buzzi di Milano pratica lo screening neonatale - obbligatorio, ma relativo a sole 40 malattie - a tutti i bambini che nascono in Lombardia, circa 100.000. Le altre malattie metaboliche rare, circa 40, per essere diagnosticate prima che si manifestino richiedono un sofisticato macchinario detto Tandem Mass. Fino al 20 novembre è possibile inviare un sms al numero 48585 da tutti i cellulari per donare 1 euro (o chiamare il numero da rete fissa Telecom per donare 2 euro) all'associazione Ospedale dei bambini Milano-Buzzi Onlus per sostenere la spesa.

◆ **Vaccino anti-papillomavirus: il boom fra le dodicenni** Secondo il bilancio reso noto a un anno di distanza dall'avvio della campagna di prevenzione mirata, il vaccino scudo contro il papillomavirus sarebbe stato offerto gratis a 280 mila dodicenni italiane. Una campagna ormai a regime in tutte le 20 regioni del nostro Paese, delle quali 4 hanno esteso la gratuità a più di una fascia d'età. In Veneto e Basilicata, le regioni che per prime hanno avviato l'offerta, sarebbero circa 8 su 10 le ragazze vaccinate.

◆ Stato vegetativo su Sat2000 una storia che lascia il segno



Oggi puntata speciale di "2030", il programma condotto da Cesare Cavoni, in onda su Sat2000, sui temi di bioetica. Si parlerà della storia di una coppia, formata da Claudio e Ada; quest'ultima, dopo un aneurisma, è in stato vegetativo da cinque anni. Una storia che ricorda la vicenda Englaro ma in questo caso il messaggio che emerge è di amore per la vita. Claudio è convinto che, anche in questo stato, i malati siano in grado di dare segnali che non possono essere ignorati. La trasmissione va in onda alle 22.10 con replica domani alle 19 e sabato alle 10.55.

agenda

Bologna tra alba e tramonto

Si intitola «Dall'alba al tramonto della vita: decidere in Medicina» il convegno organizzato per questo sabato dall'Associazione dei medici cattolici italiani, sezione di Bologna, con la partecipazione di "Medicina e Persona" e della Confraternita della Misericordia di Bologna. L'appuntamento è per sabato 15, dalle 8 alle 14, nell'Aula Magna del Seminario (piazzale Bacchelli 6). Tra i relatori spiccano i nomi del cardinale Caffarra, del giurista Luciano Eusebi, del palliativista Marco Maltoni e di numerosi esperti in campo medico, sanitario e infermieristico. L'ingresso è gratuito e aperto a tutti (l'iscrizione è preferibile, ma non necessaria) e i moduli sono scaricabili dal sito www.amcibo.it. Al personale medico e infermieristico presenti saranno riconosciuti crediti formativi. Tra le sessioni previste, l'analisi degli aspetti clinici, giuridici ed etici della tutela della vita, con particolare attenzione alla diagnosi prenatale, alle nuove frontiere della neonatologia, alla rianimazione e ai malati inguaribili.

matita blu

Gli abusi negli espianti? Macché...



Le domande più efficaci sono quelle dirette. Come questa del professor Flaminio Cattabeni che scrive a Corrado Augias, o se preferite gli serve l'assist (Repubblica, 9 novembre):

«È lecito imporre a dei genitori, senza una corretta ed onesta informazione, di tenersi bambini che dovranno essere sempre accuditi, anche da adulti?». Si parla dei grandi prematuri e del convegno fiorentino sui neonati che non si sa se sono "persone", forse sì, forse no, anzi proprio no... Augias raccoglie l'assist e se ne serve per attaccare la proposta di legge «dei partiti di destra» (noi pensavamo fossero di centrodestra, ma se lo dice Augias che è sempre così ben documentato...) sulle «Disposizioni a tutela della vita in fase terminale». A noi la domanda non è chiara e chiediamo lumi. Qualcuno nega il diritto a «una corretta e onesta informazione»? E perché «tenersi»? I bambini sono proprietà pri-

vata dei genitori, padri padroni, che possono farli e disfarli a piacimento? Davvero vorremmo essere aiutati a capire senza trovarci irrisi e travolti dalla supponenza e dal disprezzo. Un giorno, chissà, ci riusciremo.

Enuncerà il Papa ad essere ascoltato sul serio per tutto quello che dice e per intero? A proposito di trapianti, si rivolge alla Pontificia Accademia per la Vita, quindi a tutto il mondo; ma per certa stampa italiana, provinciale e basamente ideologica, si rivolge al Parlamento italiano. E che cosa dice? Prendiamo il titolo di un quotidiano al di sopra di ogni sospetto, il Sole 24 Ore: «Il Papa: donare organi è un bene, ma negli espianti serve più rigore». Addirittura, leggiamo, «donare gli organi è un atto di amore, una forma peculiare della carità». Ma *Liberazione* sibila: «Simposio Vaticano-medici a favore. Il Papa non proprio». Non proprio? *Unità*: «Trapianti, i paletti del Papa. "Serve più prudenza"». Occhiello: «Espianti: "Solo ex cadavere, e comunque deve prevalere il rispetto della vita del donatore"». Il Papa fissato con i

«paletti», in realtà, denuncia l'insidia di altri abusi, che *Liberazione* e *Unità* non ricordano nei titoli ma il *Giornale* sì: «Ratzinger (...) mette in guardia da pratiche "abominevoli" come il traffico di organi».

Pericolo reale o immaginario? Il *Foglio*, con Giulia Galeotti, spiega qual è la posta in gioco: «Nel 2006 la legalizzazione di questo mercato definito "abominevole" era stata auspicata da interventi comparsi sui quotidiani americani come il *Wall Street Journal* e il *New York Times*, analogamente a quanto richiedono da tempo filosofi inglesi come John Harris (...) oppure Michael Lockwood: "È perfettamente ammissibile, filosoficamente, immaginare una società futura nella quale le persone considerino il proprio corpo (cervello escluso) più o meno come valutano la propria automobile"». Conclusione: «Legalizzare il mercato è considerata l'unica via per far fronte alla cronica carenza di organi». Chi in Italia la pensa così, abbia il coraggio di dirlo chiaro e discutiamone apertamente.



L'appuntamento con le pagine di Avvenire sui temi della bioetica è per giovedì 20 novembre

Per inviare notizie, segnalazioni, proposte, lettere e interventi alla redazione di "è vita":

email: vita@avvenire.it
fax: 02.6780483