

## L'Intervista



### “Volevo solo un figlio sano”

Trentaquattro anni, sposata dal '99, portatrice di una grave malattia ereditaria del sistema nervoso (malattia Charcot Marie Tooth) e il desiderio di avere un bambino. Sano. “Non ho mai desiderato un figlio ‘su misura’, - racconta la mamma di Rieti - non ho mai chiesto un figlio con i capelli biondi e gli occhi azzurri. Ho solo voluto un figlio sano. Dopo tanti anni di esami e indagini, nel 2003 sono diventata madre della mia prima figlia. L'ho concepita in Italia, grazie alla diagnosi sull'embrione perché non c'era una Legge che la impediva. È nata una bambina, sana. Ed è stata una gioia immensa. Quando ho desiderato il secondo figlio mi sono trovata davanti al muro della Legge 40: la diagnosi sull'embrione non era più consentita e quindi con mio marito abbiamo deciso di rivolgerci all'estero. Siamo andati ad Istanbul diverse volte per tentare impianti di embrioni ma le gravidanze non sono neppure iniziate. Tre delusioni, tre viaggi drammatici. Eravamo pronti ad affrontare un altro viaggio ad Istanbul - conclude Anna - quando abbiamo avuto questa opportunità da Francesco Fiorentino che non finiremo mai di ringraziare per averci regalato una figlia. E sana. Non si può nemmeno capire la gioia che abbiamo provato. È passo in avanti enorme della Scienza. Adesso spero che altre coppie possano provare in Italia la stessa gioia che proviamo noi”

# La nostra scoperta per partorire bimbi sani

**FRANCESCO FIORENTINO**  
Biologo molecolare, è a capo dell'equipe che ha elaborato una tecnica che fa nascere bimbi sani, senza manipolare l'embrione.

A Rieti è nata una bimba sana da genitori portatori di malattie genetiche, tramite una tecnica particolare di procreazione assistita che mette d'accordo scienza ed etica cattolica. Dottor Fiorentino ci spiega l'eccezionalità della scoperta?

A differenza di altre tecniche di diagnosi preimpianto, noi non manipoliamo l'embrione. Effettuiamo la selezione genetica sul gamete prima della fecondazione e quindi non produciamo embrioni malati che poi devono essere eliminati. La selezione è fatta a monte: viene fertilizzato solo il gamete che risulta sano all'analisi genetica. Quindi solo quello che non è portatore di malattie. Fecondando un ovulo sano, si avrà un embrione sano.

Avete proceduto in questo senso obbligati dalla legge italiana?

Più che obbligati, spinti. Abbiamo sviluppato questa tecnica spinti dal dovere di seguire una legge dello Stato.

La legge italiana non permette l'analisi nemmeno nelle 18 ore successive alla fe-

condazione e precedenti lo sviluppo dell'embrione?

No. Altri paesi hanno leggi meno restrittive, come la Germania. Lì si può eseguire l'analisi genetica sul gamete dopo la fecondazione. L'embrione viene prodotto e se risulta malato, viene eliminato prima delle 18 ore necessarie alla singamia. In pratica, evitano meccanicamente che il dna dello spermatozoo e il dna dell'ovocita si uniscano costituendo il nuovo embrione. Noi invece interveniamo analizzando l'ovocita prima della fecondazione. Una procedura meno ipocrita.

Sembra l'uovo di Colombo...

Ma non è stato facile come dirlo. La difficoltà è stata proprio trovare una tecnica molto rapida che permettesse l'analisi dell'ovocita e la fecondazione prima che l'ovocita degeneri. L'ovocita dopo sei ore perde le capacità di essere fecondato.

Siamo riusciti a fare tutto in quattro.

Questa analisi non danneggia l'ovulo?

Con la diagnosi preimpianto bisogna esportare una cellula embrionale, dunque in qualche modo si impatta sulla vitalità dell'embrione e sulle sue possibilità di impianto. Con la nostra tecnica invece, non manipolando l'embrione, non si intacca la sua vitalità, né si diminuiscono le possibilità di impianto. Infatti

intervenendo sull'ovocita, si asporta il primo globulo polare che è un prodotto di scarto dell'ovocita. Dunque non asporta nessun materiale necessario alla cellula e non si impatta sulla sua vitalità.

Non tutti gli ovociti trasportano lo stesso bagaglio genetico?

Se una donna è portatrice per esempio di talassemia, lei produrrà il 50% degli ovociti con la mutazione che determina che lei sia portatrice di talassemia e il 50% di ovociti sani. Con l'analisi selezioniamo quel 50% di ovociti che non presenta la mutazione genetica e di conseguenza formiamo embrioni sani. E scartiamo gli ovociti con la mutazione genetica.

La bambina nata sana che cosa rischiava?

Una malattia neurologica grave, il sarcoma di Tooth.

Questa analisi può prevenire anche la sindrome di down?

Sì, anche se la sindrome di down non è una malattia genetica *tout court*, ma emerge a causa di errori genetici dovuti all'età avanzata della donna. Più avanza l'età della donna e più possibilità ci sono che la donna produca ovociti con anomalie genetiche.

Quante altre gravidanze sono in corso con questa tecnica?

Ora ci sono altre due gravidanze in corso. Tra cinque mesi andranno a termine. È conclusa la sperimentazione?

Sì ma avevamo già fatto diversi test pre-clinici prima di applicarla, quindi la fase di sperimentazione è già conclusa in precedenza. Però è ovvio che la si possa considerare ancora sperimentale, perché rispetto alla diagnosi preimpianto in cui ci sono migliaia di casi in tutto il mondo, con questo metodo abbiamo una casistica limitata.

Quindi potrebbe non garantire la certezza?

No quello no, semplicemente avere una casistica maggiore ci permetterà di avere più certezze sulle potenzialità e sull'efficacia della procedura.

Avete avuto riscontro da parte dei comitati di bioetica?

No perché non ci sono problemi etici in questa metodica, quindi non vediamo perché se ne debbano interessare.

Da chi è stata finanziata la ricerca?

Da fondi privati ed è stata sviluppata dai ricercatori del laboratorio Genoma in collaborazione con l'Università la Sapienza di Roma.

Perché avete scelto una clinica privata? Abbiamo ottimizzato la tecnica con l'università, poi l'abbiamo applicata clinicamente in collaborazione con una clinica privata (l'European Hospital) perché l'università non ha una struttura clinica adeguata per supportare questa applicazione.

Giovanna Volta

“A differenza di altre tecniche, noi non manipoliamo l'embrione per sapere se sta bene”

“La legge italiana è più restrittiva di altre. Ma così non ci sono problemi etici”