

La diagnosi preimpianto

E' possibile avere notizie sullo stato di salute di un embrione? E' possibile fare una diagnosi che sia sufficientemente accurata? Che significato ha per un embrione star bene o star male?

Domande difficili, queste, che fino a non molto tempo fa sarebbero state considerate prive di senso, tanto sembravano fantascientifici i presupposti tecnici necessari alla risposta. Più di recente, però, ciò che pareva impossibile si è verificato grazie agli impensabili sviluppi scientifici e tecnologici che hanno contrassegnato gli ultimi due decenni della nostra storia.

Tutto è iniziato con l'applicazione delle nuove tecniche a feti sufficientemente sviluppati; a organismi, cioè, abbastanza grandi. Tecniche non invasive di visualizzazione permettevano allo specialista in possesso di un buon "occhio clinico" di emettere diagnosi - spesso notevolmente precise - sullo stato generale di salute del feto. E' stato possibile, poi, perfezionare la diagnosi con analisi chimico-cliniche condotte su campioni di liquido amniotico o di placenta. In questo modo si giungeva a diagnosticare efficacemente una vasta gamma di patologie.

Tutte queste cose sono ormai ampiamente acquisite dal punto di vista scientifico e tecnico ed anche ben conosciute dall'opinione pubblica grazie alla divulgazione operata dai media.

Che dire, però, degli embrioni precoci? Di quegli embrioni formati soltanto da poche cellule che le moderne tecniche di fecondazione in vitro rendono accessibili? E' possibile fare diagnosi affidabili anche sul loro stato di salute?

Sembrerà incredibile, ma la risposta è sì. Anche per embrioni allo stadio di solo qualche cellula (8, ad esempio) esistono embriologi specialisti ai quali è sufficiente un colpo d'occhio per capire lo stato generale di salute del piccolo paziente. Anche per gli embrioni precoci, come per i feti e gli adulti, c'è quindi la possibilità di pervenire ad una prima diagnosi grazie all'occhio clinico dello specialista. Né si deve pensare che lo sviluppo delle moderne tecniche analitiche abbia tolto importanza a questo primo momento che, al contrario, continua ad essere tenuto in grande considerazione anche presso i centri di maggior fama internazionale. Ovviamente, a questa operazione dal sapore un po' "antico" possono seguire le analisi che le odierne microtecnologie biologiche rendono possibili. Per queste è sufficiente disporre di un paio di cellule prelevate dall'embrione. Su di esse si possono effettuare le indagini genetiche ritenute più opportune. Attualmente esistono alcune decine di micro-metodi capaci di evidenziare altrettante malattie genetiche. A partire dal 1999, inoltre, sono entrate nell'elenco delle patologie diagnosticabili in questo modo anche alcune malattie ad insorgenza tardiva come l'Alzheimer e alcuni tumori a base genetica.

Queste vere e proprie meraviglie della scienza e della tecnica sono soggette comunque ad alcune gravi limitazioni. Le più evidenti sono legate alle conseguenze che la sottrazione di una coppia di cellule provoca sul normale sviluppo dell'embrione. I procedimenti di analisi, infatti, sono inevitabilmente distruttivi e l'embrione, privato definitivamente del 20% del proprio materiale costitutivo, entra in uno stato di sofferenza che spesso lo porta a morte. Un conto, infatti, è togliere un numero anche cospicuo di cellule ad un feto che ne possiede alcuni milioni o miliardi, ben altra cosa è sottrarne un

paio ad un embrione che ne ha in tutto solo poche unità. Per questo, a meno che non vi siano motivi specifici di ordine genetico, si preferisce l'occhio clinico dello specialista all'intervento dell'analista.

Altre limitazioni sono legate alla obiettiva difficoltà analitica di mettere in evidenza la presenza o l'assenza di certi geni nel DNA di solo un paio di cellule. Ciò si ripercuote, ovviamente, sulla percentuale di errore da cui possono essere afflitti i risultati dell'analisi (10-20%).

Qualche parola, infine, sull'aggettivo "preimpianto" che, nel titolo, accompagna il nome "diagnosi".

La fecondazione in vitro consiste nel far avvenire la fusione della cellula uovo con uno spermatozoo in un ambiente artificiale: una particolare soluzione contenuta in una provetta. Dopo qualche ora l'unica cellula derivante dalla fusione si divide in due cellule; poco dopo ognuna delle cellule figlie si suddivide ulteriormente in due e poi ancora in due e così via a velocità sostenuta. L'embrione, nato come singola cellula, costruisce così, passo dopo passo, la sua individualità pluricellulare. Non si può sperare, però, di riuscire a farlo crescere indefinitamente in un ambiente artificiale. Ben presto le sue esigenze chimico-fisiche si fanno tanto complesse da poter essere soddisfatte esclusivamente dall'ambiente naturale dell'utero. E' per questo che gli embrioni, giunti ad avere 16/32 cellule devono essere tolti dall'ambiente artificiale della provetta e inseriti in un utero dove avranno una certa probabilità di impiantarsi e crescere.

Gli ultimi momenti di permanenza dell'embrione nella provetta, prima del suo trasferimento in utero, sono anche gli ultimi utili per effettuare un check-up della sua salute. E' infatti ancora tanto ben visibile da poter essere facilmente scrutato dall'occhio clinico

dell'embriologo specialista e ancora tanto indipendente da poter essere agevolmente sottoposto alla biopsia richiesta dalle eventuali analisi genetiche.

Queste sono, all'osso, le tematiche scientifiche della diagnosi preimpianto. Tale diagnosi può essere finalizzata sia alla predisposizione di tempestivi interventi terapeutici a vantaggio del nuovo essere umano sia ad operazioni di soppressione eugenetica di embrioni malati.

Giunti a questo punto, la problematica abbandona il campo più propriamente scientifico per trasferirsi su quello etico-giuridico e consapevole della limitatezza della mia preparazione, cedo la parola a chi è in grado di portarla avanti con la dovuta competenza.

Mi auguro che gli specialisti di questo campo trovino utili per i loro approfondimenti i materiali che ho loro fornito cercando di contemperare le esigenze della linearità di esposizione con quelle della correttezza scientifica.

Carlo Cirotto

Docente di Citologia e Istologia presso l'Università di Perugia.