

4 novembre 2009 13:55

Diagnosi preimpianto e fibrosi cistica. Finanziare la ricerca scientifica anche con leggi che la promuovano

di [Donatella Poretti](#)



Oggi 4 novembre, nel corso di una conferenza stampa organizzata dalla Lega italiana Fibrosi Cistica per la ricorrenza della settimana Europea per la Lotta contro questa malattia, si è avuto modo di approfondire l'importanza della ricerca in questo campo.

La fibrosi cistica è una malattia congenita, cronica, evolutiva, trasmessa con meccanismo autosomico recessivo, più frequente nella popolazione caucasica: ne è affetto un neonato ogni 2500-2700 nati vivi. Per la prima volta in Spagna, due centri valenziani sono riusciti a far nascere un bambino sano da genitori portatori di fibrosi cistica, grazie ad una nuova tecnica di diagnosi genetica sugli embrioni, chiamata "minisequenzialita". Questa tecnica, consente di diagnosticare l'assenza della mutazione nell'embrione prima d'impiantarla nella donna. I responsabili dei centri spiegano che ha "grande capacità" diagnostica, tale da consentirci di ottenere un maggior numero di embrioni nello stesso ciclo di Diagnosi Genetica Preimpianto (DGP), superando le possibilità date dai metodi convenzionali". Più volte abbiamo ribadito l'importanza della diagnosi preimpianto, che continua a essere vietata nel nostro Paese, mentre la ricerca all'estero è in una fase avanzata e molto promettente per sconfiggere questa malattia sperimentando anche sugli embrioni e sulle staminali. Non basta, infatti, aumentare gli stanziamenti pubblici per la ricerca ma anche incentivare quelli privati, ma tutto risulterebbe inutile se poi non si permettesse con la legge.

Ma, la nostra legislazione dovrebbe urgentemente e certamente adeguarsi anche su alcuni altri fronti, che rimangono ancora, nonostante disciplinati, del tutto inapplicati, come lo screening neonatale, che anche se obbligatorio dal 1992, non è ancora applicato affatto in alcune Regioni ed è applicato in modo non sistematico in altre. Attualmente, nelle Regioni dove è disponibile il servizio, si fa con un test del sangue (test della trypsine) o tramite un test del sudore, per chi è positivo; però, attualmente molto più efficace e approfondito si sta rivelando lo screening genetico, e sono disponibili, dove e quando ai genitori è dato sapere su eventuali patologie genetiche del nascituro, dei farmaci che agiscono su alcune mutazioni genetiche particolari. Sarebbe dunque importante che lo screening neonatale, perlomeno quello di base, fosse attuato in tutta l'Italia ad ampio spettro. Su questo e su altri fronti, che riguardano la sfera della salute e della ricerca, lo Stato, poiché può farlo, dovrebbe muoversi per garantire un diritto alla natalità scevro dalla trasmissione di patologie genetiche, spesso altamente invalidanti, che possono essere evitate.

** senatrice Radicali-Pd*