

16 febbraio 2011 19:30

I miei geni, i tuoi geni

di [Redazione](#)

Ogni persona ha qualche difetto nel proprio patrimonio genetico. Se due di questi difetti comuni s'incontrano nella coppia, possono nascere bambini gravemente disabili. E' cosa buona fare il test prima del concepimento?

La bimba guarda nell'obiettivo con i suoi smaglianti occhi blu. Ma il filmato della *Beyond Batten Disease-Foundation* trasmette un messaggio triste. Christiane perderà prima la vista, poi i ricordi, dopo il linguaggio, e infine la capacità motoria; prima del suo diciottesimo compleanno l'aspettano l'irreversibilità della malattia e la morte. "Lipofuscinosi ceroido-neuronale infantile" è la diagnosi. Una malattia rara che ogni anno in Germania strappa a una felice infanzia una ventina di bambini tra i sei e gli otto anni. Dato che si manifesta tardi, gli ignari genitori vengono a sapere della disgrazia solo dopo la nascita di altri figli cui potrebbe essere riservata la stessa sorte. "Nessun bambino deve avere un simile destino", si è detta tre anni fa la coppia Benson, statunitensi benestanti, che da allora raccolgono fondi per la loro fondazione; insieme al genetista Stephen Kingsmore puntano a una duplice missione: estirpare il maggior numero possibile di malattie ereditarie infantili attraverso un nuovo test genetico, e cercare terapie per i bambini che vi devono convivere.

Rivoluzionario come la pillola

Ciò che ancora due anni fa era ritenuta finzione scientifica, Stephen Kingsmore, del *National Genome Research Center* di Santa Fe, l'ha proposto a gennaio su *Science Translational Medicine* come prototipo di un metodo già praticabile. Il suo "test genetico universale" può individuare, prima del concepimento, la predisposizione nei confronti di centinaia di malattie genetiche gravi. E indicare alle coppie desiderose di avere un figlio le possibili conseguenze. Il nuovo procedimento ha l'ambizione di rivoluzionare la pianificazione familiare come fece a suo tempo la pillola. E spinge avanti l'era di un'eugenetica negativa su base scientifica.

I medici statunitensi e gli eticisti conoscevano la posta in gioco. All'inizio dei loro esperimenti hanno redatto l'elenco delle più gravi malattie ereditarie infantili legate a variazioni di un unico gene, e che possono manifestarsi se ambedue i genitori hanno ereditato lo stesso gene difettoso. Nel passo ulteriore hanno elaborato, con le moderne tecniche di sequenziamento, un test genetico capace di classificare già nelle prime prove migliaia di mutazioni note. Ogni volta, nel patrimonio genetico dei volontari hanno trovato da 0 a 7 difetti tissutali -una media del 3 per questo "catalogo della paura".

Zona grigia tra indicazione medica e preferenze personali

Già in autunno dovrebbe partire l'applicazione regolare del test al *Kansas City Children's Mercy Hospital*. Il responsabile Stephen Kingsmore spiega che il nuovo procedimento mira a scoprire tutte le malattie ereditarie recessive conosciute che "possono far morire un bambino o causargli gravi disabilità". All'inizio ci saranno 5.000 prove del sangue all'anno, per individuare 568 "difetti ereditari distruttivi". Tecnicamente si potrebbe fare di più, ma ci si fermerà a mille malattie ereditarie infantili. Andando oltre si rischia di approdare in quella zona grigia che sta tra l'informazione sanitaria e la preferenza delle coppie, dice Kingsmore. Così, si esclude volutamente la ricerca di una possibile sordità o di forme ereditarie di cancro al seno e all'intestino, giacché sono malattie soggette a determinati rischi e che insorgono in tarda età adulta.

Pur con queste limitazioni, la tecnica accende le polveri nella società. Per la prima volta le coppie implicate possono decidere, prima della fecondazione, se rinunciare ad avere figli, se optare per l'adozione o addirittura scegliere un altro partner. Ma possono anche preferire la gravidanza. Quanto meno sanno già quel che può capitare al figlio. L'altra opzione è quella di affrontare la fecondazione medicalmente assistita con il test genetico sull'embrione, o ancora cercare un donatore di seme idoneo.

Il primo test universale domestico

Chissà se un giorno il test per il portatore diverrà popolare come oggi la risonanza magnetica in gravidanza?

L'azienda californiana Counsyl ci crede, tanto che ha già pronto il "test universale domestico" per coppie sane. Basta inviare due campioni di saliva, e dopo tre settimane l'uomo e la donna vengono informati dal loro medico se sono o no portatori di una delle malattie ereditarie più note. L'elenco per ora va da A ("ABCC8-Related Hyperinsulinism") a X ("X-Linked Juvenile Retinoschisis").

Già la diversità tra le due offerte crea un dilemma. Se il test di Counsyl analizza solo i difetti tissutali genetici più frequenti con un chiaro rapporto di causa, e ignora molte possibili mutazioni, quello di Kingsmore pretende di individuare tutti difetti tissutali conosciuti e comprovati. Ciò che provoca ulteriori incertezze sia nell'analista sia nella coppia. In laboratorio vengono infatti rintracciate anche nuove varianti, il cui significato medico non è valutabile nemmeno dai genetisti. Perciò, a Kansas City si daranno alle coppie solo i risultati del test comprensibili ai medici. Gli altri finiranno in una bancadati per la ricerca.

Scettica la maggioranza dei genetisti tedeschi

Comunque la si pensi, in Germania i test sul Dna prima del concepimento non sono vietati; purché la coppia si consulti con uno specialista, la rigida legge sulla diagnosi genetica non è d'ostacolo. Tuttavia, la maggioranza dei genetisti guarda con scetticismo a queste nuove possibilità. Joerg Schmidtke, della Scuola Superiore di Medicina di Hannover, paventa "situazioni bizzarre" in ambulatorio. Nessun genetista riesce a chiarire adeguatamente migliaia di malattie, osserva; in più c'è un delicato quesito giuridico: fin dove arriva il dovere del medico di riferire di anomalie nel genoma se l'incidenza sanitaria non è chiara?

Chi invece ha cooperato strettamente con Stephen Kingsmore è Hilger Ropers. Da direttore dell'Istituto Max-Planck di Genetica Molecolare a Berlino, vorrebbe che anche in Germania si potesse dare alle coppie la possibilità di "escludere, allo stato attuale della scienza" il rischio di ben note gravi malattie ereditarie. Se si rintracciassero tutti i difetti recessivi latenti nei correlati genetici, si potrebbe mostrare una "costellazione di rischio sanitario rilevante" in almeno una coppia su cento. La relativa frequenza di questi casi è dimostrata dalla realtà: un bambino su dieci ricoverato in ospedale lo è per un male ereditario recessivo; e una morte infantile su cinque è dovuta a un difetto ereditario.

Ropers intende affinare e rendere più preciso il metodo in un programma di ricerca cui partecipano anche *Charité (Universitätsmedizin Berlin)* e *il Centro Max-Delbrueck*.

Craig Benson e Stephen Kingsmore guardano più in là: Vogliono eliminare dal pool genetico umano tutte le predisposizioni alle malattie ereditarie recessive. Cosa che sarebbe possibile solo con un controllo preventivo sistematico di tutte le coppie desiderose di concepire un figlio.

E' solo una libera scelta

Freddamente, Kingsmore calcola che un test genetico universale di cinquecento dollari alla fine verrebbe a costare molto meno alla società del trattamento a vita di individui colpiti da malattie ereditarie. L'altra possibile faccia della medaglia? I genitori contrari al test potrebbero essere ritenuti responsabili, moralmente o persino economicamente, qualora mettessero al mondo un figlio malato dato che il sistema sanitario copre i costi della visita genetica.

Il padre di Christiane Benson non ha di queste preoccupazioni. Molte persone hanno donato soldi affinché la loro malattia fosse inclusa nel nuovo test, dice. Si tratta solo della libera scelta di poter sapere, prima del concepimento, quale insidia si nasconde nel Dna. Inoltre, aggiunge Benson, del test possono fruire anche quei genitori che, malgrado il rischio individuato, decidono comunque di mettere al mondo un figlio. Conoscendo la natura della malattia, al figlio verrebbe risparmiata l'odissea di vagare da un medico all'altro.

Sta di fatto che il nuovo test genetico è già sul mercato. Craig Benson ora si concentra sulla seconda parte della sua missione: "Potere aiutare mia figlia".

(articolo di Volker Stollorz per la Frankfurter Allgemeine Zeitung, 14-02-2011. Traduzione di Rosa a Marca)