5 luglio 2007 17:09

ITALIA: Italia. Diagnosi pre-impianto senza embrione

Fare la diagnosi pre-impianto delle malattie genetiche senza che si sia ancora formato l'embrione: e' la tecnica messa a punto in Italia dal biologo **Francesco Fiorentino**, del laboratorio Genoma, e presentata il 4 luglio alla comunita' scientifica nel congresso della Societa' Europea di Medicina della riproduzione ed embriologia (Eshre) in corso a Lione.
Anziche' sull'embrione, l'analisi genetica viene condotta soltanto sull'ovocita e in questo modo il test e' lecito anche in Italia, dove la legge 40 sulla fecondazione assistita vieta la diagnosi pre-impianto perche' questa implica una manipolazione dell'embrione. 'E' una procedura che abbiamo messo a punto da tempo -ha detto Fiorentino- e che permette di dare una soluzione ai pazienti italiani che, dopo la legge 40, hanno cominciato a rivolgersi a centri esteri per fare la diagnosi pre-impianto'. Grazie al test, ha aggiunto, 'si risolve il problema della selezione genetica degli embrioni e dell'eliminazione degli embrioni malati'.
Nella tecnica, che Fiorentino prevede di applicare regolarmente in Italia a partire da settembre, il test viene condotto sulla struttura dell'ovulo chiamata globulo polare.
Questo e' il nucleo che viene prodotto nel momento dell'ovulazione; in quel momento resta bloccato tra il nucleo e la membrana dell'ovocita, per essere espulso durante il processo di maturazione. Poiche' il globulo polare contiene il corredo genetico completo della donna, analizzandolo diventa possibile individuare la presenza o meno di geni alterati nel caso in cui la donna e' portatrice di una malattia genetica. 'Il contenuto del globulo polare e' lo specchio della situazione che troviamo nell'ovocita e di conseguenza applicando il test diventa possibile selezionare gli ovociti che non contengono la mutazione materna'.
Naturalmente in questo modo e' possibile riconoscere soltanto le malattie genetiche delle quali e' portatrice la madre ma, ha spiegato Fiorentino, se il padre e' portatore della stessa malattia e si utilizza un ovocita sano, il bambino che nascera' avra' soltanto una copia del gene alterato. Cio' significa che nascera' comunque senza la malattia e che, nella peggiore delle ipotesi, potra' essere soltanto portatore sano.
La beta talassemia e' una delle malattie genetiche che si possono diagnosticare con il nuovo test. In pratica, possono essere diagnosticate tutte le malattie genetiche a trasmissione materna e legate al cromosoma femminile X. Una recente indagine fatta dallo stesso gruppo di Fiorentino sui nove anni di attivita' del centro, che dal 1998 ha eseguito oltre 600 diagnosi pre-impianto (oggi lavora esclusivamente per centri di fecondazione assistita che sono all'estero), ha dimostrato che 'il test puo' essere applicato a circa il 95% della casistica del centro', ha detto il biologo. 'In pratica resterebbe escluso solo il 5% delle malattie a trasmissione maschile'.