



Diagnosi prenatali, l'eugenetica dietro l'angolo

di Emanuela Vinai



dialoghi

Licinio Contu, esperto di talassemia: «Si ai test sul feto quando sono funzionali a predisporre una terapia adeguata per il bambino. Ma prima lasciamolo venire al mondo»

I test genetici in gravidanza continuano a essere oggetto di costante attenzione da parte dei media. L'ultima scoperta, in ordine di tempo, è il nuovo screening per la ricerca della sindrome di Down che filtra, attraverso l'analisi del sangue della donna in gravidanza, il dna del bimbo in grembo. Il dibattito su questi temi è vivace e porta anche qualche incomprensione, come testimoniano le due lettere riportate in questa pagina. È quindi utile e opportuno dedicare un ulteriore approfondimento, così da sgombrare il campo da possibili equivoci, senza trascurare un'analisi rigorosa della posta in gioco. Torniamo dunque a parlarne con il professor Licinio Contu, ematologo, genetista e presidente Admo e Adocesc tra i primi in Europa a occuparsi di trapianti per talassemici. Qual è l'approccio corretto rispetto ai test genetici prenatali? I test non sono da demonizzare in sé, ma mi preme sottolineare un importante e fondamentale criticità che deriva dalla finalità degli stessi. Infatti, a mio parere,

box Pavia, con un test stop alle emorragie

Un test genetico che consentirà di fermare le emorragie e salvare tante vite. È il risultato di uno studio finanziato da Telethon e messo a punto al Policlinico San Matteo dal direttore del dipartimento di area medica Carlo Baldini. Il test genetico riesce infatti a individuare i pazienti affetti dalla Thc2, una malattia rara che impedisce l'arresto del sanguinamento in caso di incidente, di intervento chirurgico, banalmente dell'asportazione di un dente. Una patologia gravissima soprattutto per le donne, per cui può diventare fatale persino il ciclo mestruale. La scoperta mette in grado le strutture ospedaliere di individuare facilmente la malattia e quindi di tenerla sotto controllo. Daniela Scherrer

questo limite perché si andrebbe incontro a una reazione di rigetto che renderebbe vano l'intervento. Il brevissimo periodo che intercorre tra la formulazione della diagnosi e l'intervento pone genitori e medici in grave difficoltà, perché la ricerca di un donatore rigorosamente compatibile per Hla identico deve avvenire in un lasso di tempo molto rapido. Senza contare che per quanto riguarda il trapianto in utero siamo ancora in fase di studio sperimentale. Quali sono le alternative scientificamente efficaci che possono essere proposte? Facciamo nascere il bambino. In questo modo avremo tre vantaggi innegabili. In primo luogo, con la nascita potremo formulare una diagnosi precisa in merito alla talassemia, superando il margine di incertezza di un'analisi precoce. In secondo luogo, avremo molto più tempo a disposizione per cercare un donatore compatibile, ricerca, anche online. Purtroppo è solo per scarsa informazione che si può mettere in dubbio la veridicità di tali dati. Aumentano quindi le probabilità statistiche e concrete che il bambino guarisca...

diagnosi precisa in merito alla talassemia, superando il margine di incertezza di un'analisi precoce. In secondo luogo, avremo molto più tempo a disposizione per cercare un donatore compatibile, ricerca, anche online. Purtroppo è solo per scarsa informazione che si può mettere in dubbio la veridicità di tali dati. Aumentano quindi le probabilità statistiche e concrete che il bambino guarisca...

Potendo contare su una rete internazionale di 17 milioni di donatori nel mondo e con l'opportunità di sfruttare un margine di tempo congruo a disposizione, la probabilità statistica gioca oggettivamente a favore del piccolo malato. Anche perché possiamo ragionevolmente prevedere uno sviluppo della donazione eterologa di sangue cordonale che, per un talassemico, è la fonte migliore di cellule grazie alla minore probabilità di reazioni avverse al trapianto. Dobbiamo quindi proporre di rinnovare la raccolta e il bancario pubblico del cordone, così da aumentare in modo esponenziale le possibilità di guarigione di coloro che sono affetti da questa grave malattia. Come Federazione Adocesc abbiamo chiesto e ottenuto un'audizione alla Commissione sanità del Parlamento europeo. Il 15 marzo, insieme al sottosegretario alla Salute Eugenia Roccella, una delegazione italo-francese sarà a Bruxelles per chiedere l'emanazione di una direttiva comunitaria che contrasti la donazione autologa e punti, invece, a quella solidaristica.

Irlanda

Per l'aborto rivolgersi a Strasburgo

Lo scorso 16 dicembre la Corte europea per i diritti umani, esprimendosi su tre ricorsi presentati da altrettante donne contro la legislazione irlandese molto restrittiva in tema di aborto, aveva chiaramente sancito l'inesistenza del «diritto di aborto». La sentenza giunta da Strasburgo presentava anche qualche ombra, avendo ammesso la richiesta di risarcimento per il caso della donna malata di cancro costretta a recarsi in Gran Bretagna per procedere all'interruzione della gravidanza negata in Irlanda. Le diverse letture del pronunciamento della Corte hanno dato il via in Irlanda a rinnovate pressioni politiche affinché si giunga a regolamentare l'aborto in senso più permissivo. Pressioni che vanno anche nella direzione opposta a quella che l'Irish Medical Council, l'associazione dei medici irlandesi, che ha ribadito che l'aborto resta illegale in Irlanda a meno di casi estremi e rarissimi in cui ad essere a rischio è la vita - distinta dalla salute - della madre.

Il ministro della Salute Mary Harney, ad inizio anno, ha dichiarato che il Governo sarebbe intenzionato ad interpellare consulenti legali per valutare l'opportunità di varare una legislazione abortista. Secondo la Harney la sentenza della Corte europea per i diritti umani avrebbe valore vincolante per l'Irlanda e configurerrebbe l'obbligo di un impegno per dichiararla nella corrente legislazione. Jan O'Sullivan, responsabile del partito laburista in tema di sanità, ha affermato che è necessario introdurre «il diritto a terminare la gravidanza» in tutti quei casi in cui si certifica un rischio per la vita della donna. Si è spinto oltre Eamon Gilmore, leader del medesimo partito, che ha ribadito quella che è la posizione dei laburisti in Irlanda: «l'aborto deve essere garantito nelle circostanze in cui non solo la vita, ma anche la salute della madre è messa in pericolo dalla prosecuzione della gravidanza. Gilmore si è detto cosciente delle divisioni che può creare un tema come l'aborto, ma ha affermato che da Strasburgo è arrivato chiaro il segnale che l'Irlanda non è aggiornata relativamente ai diritti umani.

Liam Gibson, esponente per l'Irlanda del Nord della Società per la protezione dei bimbi non nati, ha ricordato come per ben tre volte in Irlanda un referendum ha confermato la volontà popolare di difesa dei nascituri, motivo per il quale i sostenitori del diritto di aborto, tra cui l'Associazione irlandese per la pianificazione familiare - la Iffa - temono adesso di sfruttare quanto contenuto nella sentenza della Corte. Proprio Niall Behan, direttore della Iffa, il giorno successivo alla sentenza si era detto convinto che non sarebbe stato più necessario alcun referendum costituzionale. «Una legge deve essere preparata ed approvata in pochi giorni», ha auspicato Behan. Ma tutto questo appare in contrasto con il sentimento popolare, in Irlanda fortemente avversario all'aborto. Secondo un sondaggio pubblicato il 10 gennaio scorso, il partito laburista ha perso una porzione consistente dei consensi e che ciò sia accaduto a ridosso delle dichiarazioni abortiste dei suoi leader è assai significativo. Lorenzo Schoepflin

il malato

«Il trapianto non è una passeggiata»

gentile Direttore, sono un talassemico che vive a Torino. Sono da sempre coinvolto nell'aiuto attivo, in collaborazione con realtà come l'Associazione talassemici di Torino, di persone in grave crisi di coscienza in merito ai futuri nascituri potenzialmente affetti da queste patologie. In otto anni di attività ho visto coppie scegliere consapevolmente di avere un figlio malato, dopo che i medici avevano esposto loro tale rischio, e coppie che invece hanno deciso per l'interruzione di gravidanza. Sono giunto alla conclusione che l'importante è arrivare a questi estremi con la più alta serenità familiare possibile. Tutto questo per dire che la vera prevenzione sta nella consapevolezza delle scelte, scelte fatte con tutte le conoscenze a disposizione e comunicate in maniera chiara ed esaustiva dai medici nell'intimità della coppia. Lungi da me offendere qualcuno, ma nel vostro inserto del 23 dicembre scorso, in un articolo di Emanuela Vinai sui test genetici, viene esposta un'assurda scientificità che se fosse vera non farebbe penare i talassemici da tanti anni nelle corsie di ospedale. Ovvero la dove viene scritto: «Nel caso della talassemia è

assurdo - ribatte il genetista (Licinio Contu, ndr) - perché se i bambini talassemici sono avviati al trapianto in tempo utile le percentuali di guarigione che abbiamo riscontrato sono del 98%».

Il dato è assolutamente falso! Sia i trapianti di midollo che i neo genetici ancora a venire nei prossimi anni sono molto delicati e pieni di incognite, anche nel caso di piena compatibilità del midollo. Non sono passeggiate! Quando le informazioni che vengono date alle coppie in crisi di coscienza non sono corrette ed equilibrate si scatenano, come spesso abbiamo avuto modo di verificare, separazioni, drammi infantili e familiari.

Le coppie non trovano risposta al perché siano accaduti determinati eventi, lasciando vuoti che poi non sarà possibile colmare per il resto della vita. Direttore, la prego quindi di porre la massima attenzione a ciò che viene scritto e se possibile verificare a fondo le informazioni in suo possesso, anche da più fonti se necessario, onde evitare che il giusto amore per la vita, quello sereno, sano ed equilibrato, non si trasformi in crisi di coscienza senza uscita e catapulti la vita di un individuo nella disperazione.

Andrea Franceschiello (via email)

il ricercatore

«Ma noi lavoriamo solo per curare»

Egregio Direttore, Ho letto nel numero del 23 dicembre di «vita» l'articolo di

Emanuela Vinai «Test genetici in gravidanza, caccia al feto difettoso» dove si cita la celocentesi, nuovo metodo di diagnosi prenatale per la talassemia messo a punto da un'equipe da me guidata. A esprimersi in merito è stato il professor Licinio Contu, presidente della Federazione italiana dell'Associazione italiana donatori cellule staminali a cui, ne sono certo, saranno sfuggite alcune informazioni da noi fornite in cartella stampa. Infatti, il nostro gruppo di ricerca è arrivato alla celocentesi solo perché da anni lavora al «progetto guarigione» dalla talassemia, in collaborazione con la Fondazione Franco e Piera Cutino. Tale progetto prevede la ricerca nel settore del trapianto in utero. Il trapianto in utero rappresenta, infatti, la possibilità per le coppie di avere una cura per il feto. Abbiamo dimostrato che il feto è già immunocompetente a 12 settimane; questo significa che per sperare in un buon esito del trapianto in utero bisogna anticipare i tempi a prima della 12ª settimana, quando il feto dovrebbe essere più immunotollerante. Così nasce la

Aurelio Maggio, direttore di Ematologia II all'ospedale Cervello di Palermo: «La nostra équipe è arrivata alla celocentesi solo perché da anni lavora a un progetto di ricerca sulla talassemia e sul trapianto in utero»

celocentesi: come progetto di vita! Per tali ragioni, dire che la celocentesi «permette di ricorrere all'Ivg e non all'aborto terapeutico con un beneficio della donna sia fisico sia emotivo» non è esaustivo.

La frase che il professor Contu ha citato risulta estraniata dal suo complesso; farebbe ben altro effetto se letta insieme alla frase che la segue: «Attualmente stiamo facendo degli studi anche sulle possibilità del trapianto in utero». Un'affermazione che si allinea alle speranze terapeutiche espresse da Contu e, addirittura, apre nuovi possibili scenari.

Non è apparso assolutamente l'idea che l'aborto sia una forma di prevenzione della malattia. Se questo, infatti, fosse stato il solo nostro obiettivo non avremmo sviluppato la celocentesi! Tanto meno la ricerca non sarebbe stata finanziata dalla Fondazione Franco e Piera Cutino onlus per la cura della talassemia, nata per supportare progetti di guarigione da questa

terribile malattia. Inoltre, come specificato nella mie dichiarazioni: «Nei casi in cui le mutazioni genetiche fanno pensare a una talassemia intermedia, l'equipe medica consiglia la non esecuzione della diagnosi prenatale, ma alcune di queste coppie la scelgono ugualmente».

Coloro che accedono alla celocentesi sono genitori che, in ogni caso, al terzo mese, desiderandolo, verrebbero a conoscenza dello stato di salute del feto con villocentesi o amniocentesi, esami più rischiosi per il feto stesso e più invasivi. Ma se il feto è sano, e in molti casi è così, avremmo solo inflitto loro un mese in più di dubbi e paura, una sofferenza psicologica che possiamo invece evitare usando una tecnica che è anche meno invasiva.

Mi rammarico che il professor Contu non abbia potuto prendere visione dell'intera documentazione, credo che da genetista e da presidente di un'associazione che si occupa di trapianti avrebbe trovato interessanti i materiali relativi alle speranze terapeutiche riposte nelle staminali pluripotenti indotte (professor Lucio Luzzatto), che non comportano alcun impiego di embrioni, e l'ampio spazio riservato ai progressi dei trapianti (professor Renzo Galanello).

Naturalmente per qualsiasi ulteriore delucidazione sono a disposizione

Distrofia di Duchenne, una cura made in Italy

Nuovo passo in avanti della ricerca italiana, con i finanziamenti di Telethon e Parent Project, nella cura della distrofia di Duchenne, grave patologia genetica causata da una mutazione nel cromosoma X che determina la mancata produzione di una proteina, la distrofina, e la conseguente inarrestabile morte delle fibre muscolari. Il team di Irene Bozzoni, del dipartimento di Biologia e Biotecnologie della Sapienza di Roma, ha identificato un micro Rna che potrebbe migliorare l'efficacia delle terapie geniche in sperimentazione.

del professor Contu.

Infine, in considerazione dell'enorme interesse da parte Sua e del giornale da Lei diretto nel portare avanti progetti di vita e in considerazione della scarsità di risorse finanziarie che lo Stato mette a disposizione per questo tipo di ricerche. Le lancia una proposta: perché non portare avanti tramite Avvenire una campagna raccolta fondi per la ricerca sul trapianto in utero? Aurelio Maggio direttore di Ematologia II ospedale V. Cervello Palermo