

Gli embrioni «difettosi»? Si auto-riparano

La notizia

Gli embrioni "difettosi" daranno certamente origine a bambini altrettanto "difettosi"? Nessun genetista si sentirebbe di assicurarli, eppure la vulgata corrente è che se dalla diagnosi prenatale (o pre-impianto, se si tratta di fecondazione artificiale) emerge il sospetto di qualche anomalia è inevitabile procedere allo scarto dell'embrione. La ricerca pubblicata martedì da un'équipe dell'Università di Cambridge mostra peraltro che bisogna andare molto più cauti di quel che si pensava nel considerare che una quota di embrioni creati in laboratorio sia destinata ai freezer (o a diventare cavie). Gli scienziati inglesi hanno dimostrato, dati empirici alla mano, che se l'embrione presenta cellule anomale non necessariamente nascerà un bambino con problemi, come la sindrome di Down. Lo

Studi condotti a Cambridge mostrano che anomalie registrate a inizio gravidanza non portano per forza a figli «difettosi»

studio, condotto sui topi e pubblicato sulla rivista *Nature Communications*, certifica che le cellule anomale possono essere eliminate e sostituite da cellule sane, che riparano l'embrione. Ma non basta: a Cambridge è stato mostrato che se questi difetti rimangono e vengono registrati durante la gravidanza da esami come la villocentesi non nascerà per forza un bimbo con problemi, una conclusione che metterebbe in crisi l'attendibilità della diagnostica prenatale, spesso orientata a consigliare alle gestanti l'aborto di un figlio che appare

geneticamente imperfetto. La ricerca, finanziata dal Wellcome Trust e firmata da Zernicka-Goetz e colleghi, ha osservato che negli embrioni dove il mix di cellule normali e anomale era 50 e 50 le cellule anomale nell'embrione venivano uccise attraverso il processo noto come «apoptosi» (la morte programmata delle cellule), anche quando nelle cellule placentari venivano poi mantenute le anomalie. Ciò ha permesso alle cellule normali di prendere il sopravvento e all'embrione di avere alla fine tutte le cellule sane. Prima di passare allo studio sull'uomo i ricercatori proveranno a determinare la proporzione esatta di cellule sane necessarie per riparare completamente un embrione e il meccanismo con cui le cellule anomale vengono eliminate.

© RIPRODUZIONE RISERVATA



vita@avvenire.it

Infertilità, bisogna conoscerla per curarla

di Graziella Melina

Per diagnosticare l'endometriosi, una patologia ginecologica che riguarda il 7-10 per cento delle donne in età riproduttiva, oggi è necessario ricorrere alla laparoscopia e all'esame istologico. Ma trattandosi di una malattia per lo più asintomatica, tranne nei casi in cui sia associata a dismenorrea e a dolore pelvico cronico, si arriva a riconoscerla in media non prima di 8-9 anni, con un conseguente stato di minore fertilità per la donna. Presto i tempi per riconoscerla e curarla potrebbero ridursi notevolmente. Grazie infatti agli studi condotti al Gemelli dai ricercatori dell'Istituto scientifico internazionale (I-si) Paolo VI di ricerca su fertilità e infertilità umana, sono stati identificati specifici biomarkers non invasivi di endometriosi che permettono una diagnosi precoce (mercoledì 6 aprile il Segretario di Stato Vaticano cardinale Pietro Parolin visiterà all'I-si l'ambulatorio del VII piano dove ascolterà una breve testimonianza di coppie che hanno beneficiato delle cure, poi al II piano benedirà il nuovo laboratorio).

I dati della ricerca, ideata e coordinata da Riccardo Marana, direttore dell'I-si, e realizzata in collaborazione con Massimo Castagnola, direttore dell'Istituto di chimica e biochimica clinica della Cattolica di Roma, saranno presentati domenica a Boston al congresso mondiale di endocrinologia «Endo 2016». «Importanti risultati li abbiamo ottenuti applicando le tecniche di proteomica alla valutazione del muco cervicale, che rispecchia l'ambiente all'interno della cavità uterina e del peritoneo - spiega Riccardo Marana -. Avendo infatti identificato, in un precedente studio, la costituzione delle proteine presenti nel muco cervicale nelle varie fasi del ciclo mediante tecniche di spettrometria di massa, abbiamo esteso la ricerca e analizzato il muco cervicale di 10 pazienti con endometriosi documentata con laparoscopia ed esame istologico e lo abbiamo paragonato a quello di 10 donne fertili. Abbiamo così rilevato 6 proteine, identificate nel muco delle pazienti con endometriosi, presenti in eccesso rispetto alle proteine rilevate nelle donne fertili. In particolare, è emerso che era molto aumentata la produzione del recettore



Francesca Mancini, Fiorella Di Nicuolo e Riccardo Marana

Studio italiano sull'endometriosi, patologia che riguarda 10 donne su 100 in età fertile, fa aumentare le speranze di gravidanza

per le immunoglobuline, indice di infiammazione».

Una scoperta non da poco visto che lo stato infiammatorio «può essere la causa della sterilità nelle pazienti con endometriosi». Con il risultato che, «eliminando l'infiammazione, aumenta la possibilità di gravidanza». Lo stato infiammatorio, precisa infatti Marana, «determina una diminuzione della fertilità o perché causa un danneggiamento o dell'o-

vocità oppure a livello peritoneale degli spermatozoi, oppure perché vi è una diminuzione della recettività dell'endometrio nella finestra di impianto post ovulatoria. Le modificazioni dell'infiammazione si riscontrano anche nel muco cervicale». L'attenzione dei ricercatori si sposterà dunque sui meccanismi dell'infiammazione. «Testeremo dei mediatori protettivi in vitro su cellule di endometriosi - anticipa il direttore -, per vedere come reagiscono queste cellule e verificare se diminuisce il processo infiammatorio. Esistono infatti molecole che agiscono a livello dei mediatori chimici dell'infiammazione, diminuendola, per cui dovrebbero aumentare le possibilità di concepimento».

Lo studio intanto proseguirà «con l'arruolamento di ulteriori pazienti, per una ricerca di proteomica sulle urine», un fluido biologico dunque più facile da ottenere per la diagnosi non invasiva di endometriosi. Per comprendere le basi fisiopatologiche delle varie condizioni di sterilità, i ricercatori dell'I-si stanno portando avanti molti altri filoni di ricerca, anche in ambito maschile. A Boston, anticipa Giuseppe Grande, endocrinologo andrologo dell'I-si, «presenteremo anche i dati di una ricerca preliminare sulla regolazione ormonale della sterilità maschile, mediante lo studio in vitro della risposta secretoria all'Fsh delle cellule di Sertoli, che sono fondamentali per la spermatogenesi», costituiscono cioè l'elemento fondamentale per la formazione degli spermatozoi. Grazie a questa ricerca, in collaborazione con le Università di Padova e di Perugia, «cercheremo di comprendere come l'ormone ipofisario Fsh, che stimola la spermatogenesi nel testicolo, agisce sulle cellule di Sertoli».

I risultati avranno un impatto notevole anche per l'applicazione clinica. Come spiega l'endocrinologo andrologo dell'I-si Domenico Milardi, sarà così possibile «identificare quali pazienti potranno giovare della cura ormonale con Fsh. Oggi non tutti rispondono a questa terapia, per alcuni infatti è del tutto inutile». Un passo avanti dunque, per «una maggiore adeguatezza e personalizzazione di cure sempre più efficaci per combattere l'infertilità maschile».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Con il «batterio artificiale» viaggio al centro della vita

di Roberto Colombo

Nei giorni scorsi ha fatto clamore la notizia della creazione in laboratorio del primo batterio sintetico, forma assai semplice di vita artificiale. Protagonisti della scoperta Craig Venter e Clyde Hutchison, che hanno sintetizzato nel loro laboratorio in California un genoma batterico minimo. È stato svelato il «segreto della vita»? Dopo aver identificato la sequenza completa del Dna di numerosi organismi viventi, dai batteri fino all'uomo, la biologia intende individuare quali unità operative del Dna, chiamati geni, sono necessarie per organizzare la struttura e consentire le funzioni e la riproduzione della più piccola unità di un vivente: la cellula. Questo è uno degli scopi della «biologia sintetica», che lavora ricombinando tra loro elementi strutturali e funzionali già esistenti in natura nelle cellule e costruendone di simili. Riconducendo all'essenziale il genoma della più elementare cellula, quella di un batterio - è stato scelto il *Mycoplasma genitalium* -, è stato ottenuto un «batterio artificiale», il Syn3.0,

L'eclatante annuncio della formazione nel laboratorio californiano di Craig Venter di un batterio sintetico apre nuove prospettive pari agli interrogativi: davanti a quale passaggio ci pone ora la scienza?

il cui Dna contiene solo 473 geni (il 10% in meno di quelli del *Mycoplasma*). Il modello sintetico di mini-cellula procarionte (cioè senza nucleo e organelli cellulari) aiuterà a svelare l'essenziale biologico per l'unità fondamentale della vita: la cellula. Al cuore dello sviluppo della vita c'è un progetto, il disegno di un'architettura molecolare e sopramolecolare funzionale a quella forma unica, irripetibile, che si dà in ogni essere vivente, dal più semplice al più complesso. Alcune funzioni sono comuni a tutte le cellule dei viventi - sono le fondamenta senza le quali non si dà la vita, neppure al

suo livello basilare - mentre altre si aggiungono per consentire l'organizzazione e l'esercizio di attività superiori. Fino a quelle che troviamo nell'uomo, nel suo cervello, il substrato biologico referente per l'attuazione delle facoltà dell'anima razionale. Affinché si dia la vita non serve solo la molecola genetica "prima" del Dna, ma anche la cascata, la rete di informazioni "seconde" e di interazioni tra di esse e con il microambiente vitale che chiamiamo «epigenetica». Gli esperimenti di Venter e altri servono a decifrare l'epigenetica della vita. Ma attenzione: non si dà un «biologico dell'uomo» separato dall'uomo, che non sia anche un biologico integralmente umano, cioè un dato antropologico. Questa evidenza della ragione ha due implicazioni. La prima riguarda la comprensione di chi è l'uomo. Una più profonda conoscenza della persona umana non potrà che trarre preziosi elementi di riflessione dalle conoscenze sull'espressione dell'informazione biologica inscritta negli acidi nucleici e nelle proteine e sui diversi livelli di organizzazione e funzione dei viventi, che rappresentano il referente biologico per la differenza ontologica tra l'uomo e l'animale. La seconda implicazione è etica e consegue alla prima: nel rispetto e nella tutela della vita sulla terra, non ogni forma della sua manifestazione pone uguali obblighi morali. Una pianta o un animale non stanno alla pari della donna e dell'uomo. Una cellula non vale come un embrione umano e non si può distruggere il secondo per ottenere la prima.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

DA SAPERE

Ogni anno mille gravidanze ottenute: dire addio alla provetta è possibile

Sono circa 500 le nuove coppie che ogni anno si rivolgono all'ambulatorio Isi del Gemelli di Roma. Di queste, il 25% proviene da altre regioni. Sono inoltre circa un migliaio le gravidanze ottenute (circa il 15%). Un dato che, come sottolineano dall'Istituto scientifico internazionale Paolo VI di ricerca su fertilità e infertilità umana «risulta paragonabile alla percentuale di successo delle tecniche Fivet-Icsi in Italia e tuttavia ottenuto senza ricorso a tecniche lesive della dignità della procreazione e manipolative della vita. Se quelle stesse 500 coppie avessero avuto accesso invece a tecniche di fecondazione artificiale ogni anno sarebbero stati «prodotti e perduti» oltre mille embrioni. Per quanto riguarda le severe alterazioni dei parametri seminali, «l'analisi da noi eseguita - sottolineano - ha dimostrato che nel 65% delle gravidanze l'uomo presentava alterazioni in almeno un parametro seminale. Tale dato ha evidenziato che la riduzione dei parametri seminali non esclude la possibilità di un concepimento spontaneo». Risultati incoraggianti anche per le donne con sterilità da patologia tubo-peritoneale: sottoposte a intervento chirurgico, il 32% ha ottenuto un «bambino in braccio». (G.M.)

L'attore Irons: «Dall'aborto danni terribili per la salute»

L'attore inglese Jeremy Irons, protagonista tra gli altri del blockbuster *Batman vs Superman* uscito da pochi giorni nelle sale, ha invitato il pubblico a riflettere dopo aver reso note, in un'intervista con il *Guardian*, le sue idee sull'aborto. «L'aborto danneggia le donne - ha dichiarato -. Può avere un impatto terribile sulla salute mentale e fisica ma purtroppo di questo non si parla abbastanza». Il premio Oscar, che oggi ha 67 anni, ha poi specificato al quotidiano londinese di ritenere fondamentale che siano le donne a decidere. Per John Smeaton dell'associazione *pro-life* Spuc, «è rincuorante, una volta tanto, sentire un po' di buon senso da parte di un personaggio in vista». L'intervento critico nei confronti dell'aborto, come quello di Irons, nonostante sia raro tra gli attori di Hollywood non è tuttavia l'unico. Tempo fa il grande attore americano Jack Nicholson, la cui madre da giovanissima fu consigliata di abortire senza però che aderisse all'invito, disse di opporsi all'aborto. «Sono positivamente contrario - disse a un giornalista del *National Review* - e mi sento di non aver diritto a un'opinione diversa da questa. L'unica emozione che provo è gratitudine per la mia vita». Della stessa opinione anche un altro veterano di Hollywood, Martin Sheen. Nonostante abbia idee molto liberali, Sheen è da sempre un sostenitore del movimento *pro-life*. Più volte ha parlato del fatto che la moglie fu concepita attraverso uno stupro. «Sua madre - ha raccontato l'attore - pensò spesso di abortire, ma poi decise di dare a sua figlia la vita. E io le sarò per sempre grato». Anche il cantante canadese più amato dalle ragazzine, Justin Bieber, parlando alla rivista *Rolling Stones* si è schierato contro l'aborto: «Equivalente a uccidere un bambino».

Elisabetta Del Soldato

© RIPRODUZIONE RISERVATA

«Vita umana: l'ora di un nuovo statuto»

di Carlo Casini

Un commento serio della sentenza con la quale la Corte Costituzionale ha confermato il divieto di sperimentazione distruttiva di embrioni umani potrà essere fatto solo quando la motivazione della decisione (resa pubblica il 22 marzo) sarà scritta e depositata. Ma intanto è opportuna una risposta alle dichiarazioni dei legali che dinanzi alla Consulta avevano sostenuto l'incostituzionalità dell'articolo 13 della legge 40 sulla procreazione artificiale. Di fronte alla sconfitta hanno annunciato di voler portare la questione dinanzi alla Corte europea dei diritti dell'uomo (Cedu) sostenendo che la sentenza avrebbe rinviato al Parlamento la decisione finale, quasi che ci fosse da colmare un «vuoto legislativo». In realtà non è così. La Cedu ha già esaminato un caso identico a quello ora giudicato in Italia e il 27 agosto 2015 ha già emanato una sentenza che conforta pienamente la decisione della Corte. È il caso «Parrillo contro Italia» la cui conclusione è stata censurata dalla stampa italiana (*Avvenire* a parte) perché in contrasto con il pensiero unico che vorrebbe considerare l'embrione un irrilevante grumo di materiale genetico. La madre di 5 embrioni crioconservati da oltre 10 anni, dopo il decesso del padre, vantando

La sentenza della Consulta contro l'ipotesi di usare l'uomo allo stato embrionale come materiale da ricerca dice che serve il coraggio per aggiornare il suo profilo

il suo «diritto di proprietà» e intendendo «donare alla scienza» quei concepiti, aveva chiesto la condanna all'Italia a causa del divieto di sperimentazione sugli embrioni. La Cedu ha respinto il ricorso, motivando che l'embrione non è una cosa, un bene su cui si possa vantare proprietà. Si legge nella sentenza (punto 165) che «nell'ordine giuridico italiano l'embrione è considerato come un soggetto di diritto che deve godere del rispetto della dignità umana». Quanto alla Corte Costituzionale è già evidente che non può avere rinviato al Parlamento un problema quasi che fosse tuttora irrisolto. Al contrario: la Consulta ha preso atto che la legge ha attuato un bilanciamento tra vari interessi, che spetta al Parlamento e non alla Corte definire. In altri termini essa ha detto che il divieto di sperimentazione è costituzionalmente legittimo e che dunque non esiste nessuna esigenza costituzionale di cambiamento. Certamente la Corte nelle motivazioni non

potrà dimenticare quanto ha già scritto nella sentenza n. 289 del 2015, con la quale ha permesso il ricorso alla fecondazione artificiale anche alle coppie non sterili ma portatrici di malattie ereditarie. Vi si legge che «l'embrione non è certamente riducibile a mero materiale biologico», cosicché il *vulnus* alla tutela della dignità dell'embrione (ancorché) malato quale deriverebbe dalla sua soppressione *tamquam res* non trova giustificazione.

Ma se l'embrione non è una cosa, che cosa è? L'articolo 1 della legge 40 ha già risposto: «un soggetto». È auspicabile che la Corte faccia un passo avanti, che è il passo di razionalità. Per farlo i giudici devono liberarsi dalla suggestione della legge 194 sull'aborto la quale disciplina una situazione completamente diversa, quella in cui un essere umano vive dentro un altro essere umano, sicché la sua difesa è di fatto affidata largamente alla mente e al cuore della madre. Sembra giunto il momento di raccogliere le indicazioni del Comitato nazionale per la bioetica a proposito dello statuto dell'embrione umano, ampiamente esposte in un parere del 1996, quattro volte confermato nel 2003 e nel 2005: il principio di eguaglianza esige che l'embrione umano sia considerato come qualsiasi altro soggetto umano.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Il punto