

Gran Bretagna La nuova tecnica che permette di fare l'analisi del Dna in 16 ore

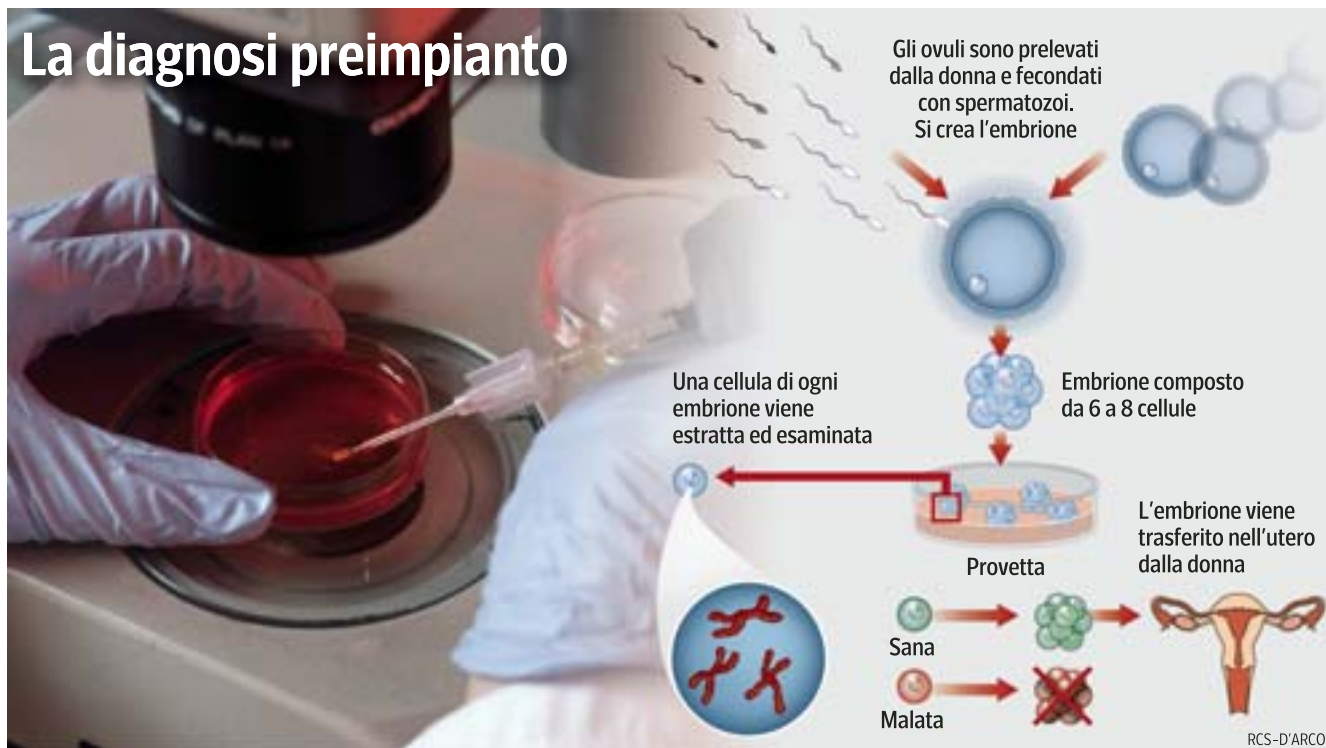
Mappa dei geni prima dell'impianto È nato il bimbo libero da malattie

Screening a tappeto sull'embrione, il piccolo ha già un mese

Prima i genitori conoscevano il proprio figlio solo da nato. Con l'avvento dell'ecografia l'album di famiglia si è arricchito delle prime «foto» pre-nascita da ricordare. Poi si sono visti padri girare con la mappa dei cromosomi del futuro figlio. E ora un ulteriore salto in avanti: in teoria, e probabilmente qualcuno (all'estero) lo proporrà, il bebè potrà avere in «banca» tutta la sua mappa genetica. La foto del cuore delle sue cellule fissata quando era un abbozzo di embrione. Scatto e sviluppo in sole 16 ore.

È un nuovo metodo, presentato ieri a Londra durante il congresso della Società europea di riproduzione umana ed embriologia (Eshre). Sarà limitato a «vedere» in un solo esame tutto ciò che non va nei cromosomi e nei geni. Null'altro. L'annuncio scientifico parte da un lieto evento simbolico e beneaugurante: «È nato il primo bimbo in provetta il cui Dna è stato analizzato "a tappeto" prima dell'impianto nell'utero materno», dice ai colleghi il «padre» della tecnica. Chi parla è Dagan Wells, università di Oxford, uno dei pionieri della diagnosi preimpianto. Un maschiotto, che gode di ottima salute, è il primo nato al mondo con la sua mappa genetica nel cassetto. A Dna «garantito».

Il metodo di Wells si chiama *Next generation sequencing* (Ngs): permette di ottenere in sole 16 ore un quadro completo di tutte le anomalie genetiche dell'embrione, sia quelle che interessano i singoli geni (fibrosi cistica, talassemia) sia quelle che riguardano le alterazioni del numero dei cromosomi (dagli eccessi, come le trisomie della sindrome di Down, ai difetti, come le monosomie della sindrome di Turner). Do-



po aver verificato l'affidabilità di questa tecnica su cellule prelevate da 45 embrioni portatori di anomalie genetiche, i ricercatori britannici hanno deciso di provarla sul campo usando gli embrioni al quinto giorno di sviluppo prodotti da due coppie ricorse alla fecondazione in vitro (Ivf). È stato così possibile selezionare (conoscendone la vitalità genetica e l'assenza di alterazioni) e impiantare un singolo embrione per coppia: in entrambi i casi ha attecchito dando il via ad una nor-

Il metodo

Consente di scoprire, con un solo test, tutte le anomalie: dei geni e dei cromosomi

male gravidanza. La prima si è felicemente conclusa a giugno ed è quella dell'annuncio al congresso. Anche la seconda gravidanza si è appena conclusa con successo, ma senza il primato da letteratura scientifica.

«Praticamente — spiega al Corriere Andrea Borini, a Londra in qualità di presidente della Società italiana di fertilità e sterilità (Sifes) — si è conclusa la fase di sperimentazione. Da oggi il metodo Wells può entrare in commercio». Borini continua: «La vera novità è l'essere riusciti ad unificare in una sola analisi i diversi metodi finora adottati per individuare le patologie di singoli geni, quelle del Dna mitocondriale e quelle dei cromosomi. Anche oggi possiamo arrivare alle stesse informazioni ma con tempi, per alcuni test, più lunghi. Per esempio

per sapere se c'è una patologia di un singolo gene occorre prelevare il tessuto dall'abbozzo di cellule (blastocisti) in terza giornata, congelare l'embrione perché per i risultati si devono attendere minimo due giorni e poi impiantarlo se tutto risulta nella norma. Con il nuovo metodo messo a punto da Wells in 16 ore si sa tutto e si impianta l'embrione senza nemmeno doverlo congelare. E si può attendere la quinta giornata per fare il prelievo da analizzare. Potenzialmente, poi, c'è una riduzione

In Italia

In Italia dovrebbe avere gli stessi limiti delle varie tecniche di diagnosi preimpianto

dei costi (un solo esame) oltre che dei tempi». E in periodo di crisi economica anche questo gioca a favore.

In Italia, con le leggi in vigore, si potrà fare questa diagnosi preimpianto? Solo per le coppie sterili che chiedono di sapere se l'embrione è sano (se «malato» non si uccide ma si congela) e per le coppie sterili che sanno di essere portatrici di un gene «malato». Stop. All'estero potranno fare tutti quelli, anche i non sterili, che ricorrono alla fecondazione in vitro. Un domani forse proprio tutti. Fermo restando che, al momento, resta vincolato alla diagnosi di ciò che non va e non a sapere tutto il resto. Anche se possibili.

Mario Pappagallo

@Mariopaps

© RIPRODUZIONE RISERVATA



UN FIGLIO SANO O SU MISURA?

di EDOARDO BONCINELLI

Molto probabilmente geneticamente sano. Così sarà il bimbo o, meglio, ciascuno dei due bimbi, nati da due coppie diverse, il mese scorso in Inghilterra, dopo che il complesso dei loro geni è stato scrutinato da cima a fondo con una nuova tecnica di sequenziamento veloce del Dna. Per quanto riguarda le sue predisposizioni genetiche questo ragazzo non dovrebbe avere quindi brutte sorprese. I più importanti dei suoi geni non nascondono nessuna insidia e così sarà per buona parte della sua vita. Per lui, per i genitori e per tutti i suoi parenti non è una sicurezza da poco. Con questo metodo non si possono prevedere, ovviamente, le malattie o gli incidenti che gli capiteranno, né le mutazioni geniche che potranno comparire in qualche parte del suo corpo a tarda età, ma per tutto il resto starà al sicuro. Non si potrà dire nemmeno se sarà molto intelligente o meno, bello o brutto, alto o basso, magro o grasso, né se studierà matematica o greco o si dedicherà all'elettronica o alla contabilità. Questo non è dato saperlo. Non è quindi un bimbo su misura, ma un bimbo geneticamente sano. Una cosa, questa, che qualche anno fa non sarebbe stata neppure pensabile. Come è potuto succedere tutto questo? Combinando due tecniche, in parte già sperimentate e in parte nuove di zecca. La parte sperimentata è prima di tutto la diagnosi genetica cosiddetta pre impianto. Si preleva da un abbozzo di embrione umano di cinque giorni, ottenuto tramite una fecondazione in vitro, una delle pochissime cellule che lo compongono. Ci si conduce sopra un'approfondita analisi genetica e, se tutto è a posto, si impianta il resto delle cellule dell'abbozzo in un utero e gli si lascia completare la sua gestazione. All'estero questo viene fatto ormai da qualche tempo, mentre in Italia è sostanzialmente proibito. L'analisi genetica consiste nell'esame per sommi capi di tutto il Dna contenuto nella cellula in questione. Questa analisi esclude le principali mutazioni possibili, ma non tutte. La parte nuova è invece rappresentata dalla tecnica usata per analizzare il suo Dna. Invece di studiarlo un po' qui e un po' là, questo Dna viene analizzato nella sua interezza in poche ore usando il cosiddetto sequenziamento di nuova generazione. Non possiamo nemmeno tentare di spiegare in cosa consiste, ma ci accontenteremo di dire che questo metodo si avvicina di molto al determinare la sequenza completa, nucleotide per nucleotide. Un trionfo della scienza e della tecnica, quindi, con un paio di interrogativi etici. A parte la liceità di condurre una fecondazione in vitro, non vista da tutti di buon occhio, si pone il problema della diffusione e della potenza di tale tecnica. Questa dovrebbe essere messa a disposizione di tutti e non soltanto di qualche privilegiato, e resta da valutare se in futuro ci si accontenterà di avere figli sani o si pretenderà di avere figli su misura. Si tratta di problemi che la società deve analizzare e dibattere al più presto, ma sarebbe folle rinunciare a uno strumento di questo tipo: meglio sani per scelta che malati per caso.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Salute La normativa in vigore dal 13 agosto. «I cittadini hanno la denuncia facile». I camici bianchi preparano una protesta per il 22 luglio

La polizza obbligatoria dei medici costa fino a 14mila euro

ROMA — Si arriva fino a 14mila euro l'anno. I medici sono preoccupati dall'obbligatorietà della polizza assicurativa che scatta tra poco più di un mese.

Anestesiologi, ortopedici, otorinolaringoiatri, specialisti di chirurgia vascolare, pediatria o toracica, odontoiatri dovranno sobbarcarsi cifre poco al di sotto dei diecimila euro. Secondo un'inchiesta tra i broker svolta dall'Ordine dei medici di Ro-

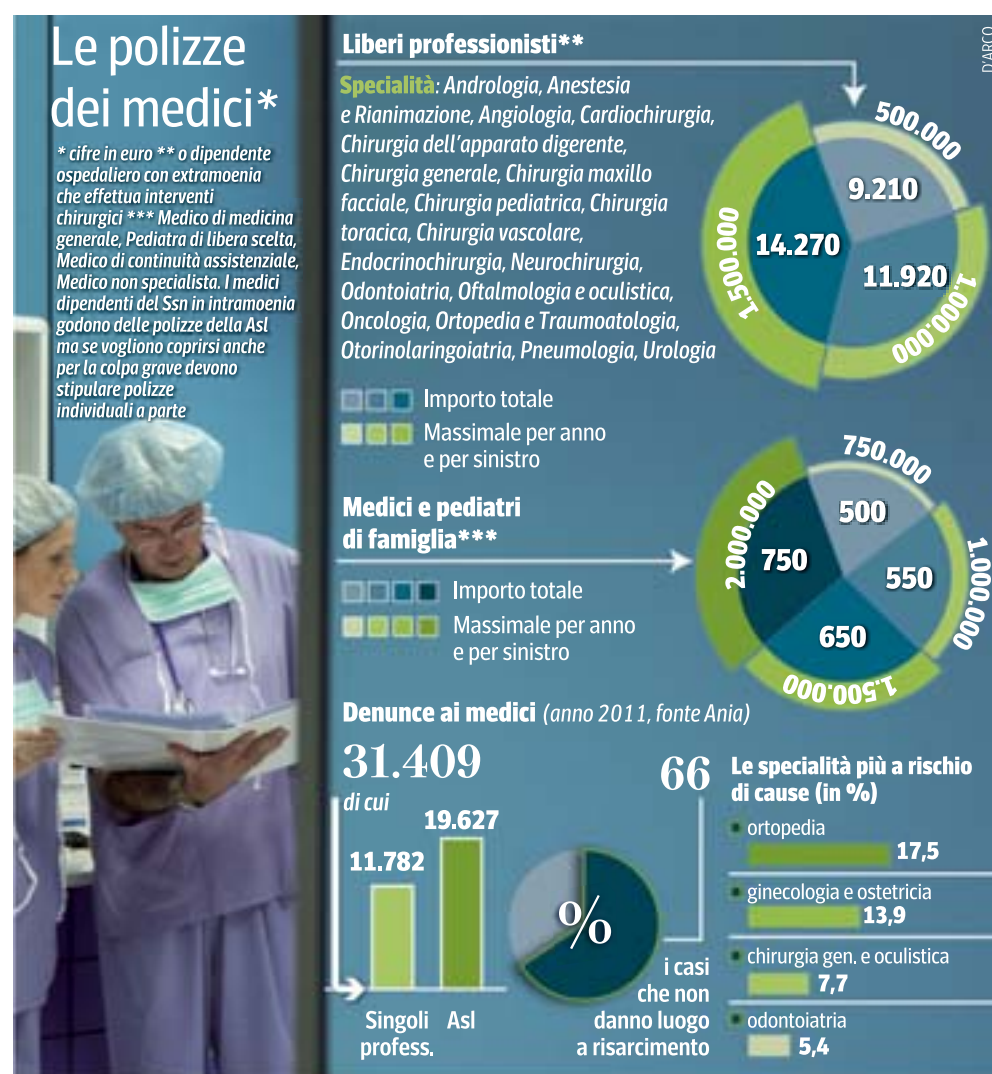
Le differenze

I dottori privati i più esposti, quelli del pubblico hanno la copertura delle Asl

ma, per l'attività privata si arriva a una media di 14mila euro circa l'anno, massimali 1 milione e mezzo di euro. La protezione assicurativa dal rischio di un contenzioso per presunta «malpractice» in un parto costa a un ginecologo circa 9 mila euro l'anno, con un massimale di 500mila euro. Tariffa simile per l'autore di un intervento che, ad esempio, dovesse difendersi dall'accusa di non aver operato tempestivamen-

te un paziente con un tumore raro. Più fortunati medici e pediatri di famiglia, che appartengono all'area delle convenzioni, quindi non dipendenti pubblici: da 750 a 2 mila euro all'anno. Il problema dello scudo assicurativo contro le cause di risarcimento, pericolo incombente su tutti i camici bianchi (nel 2010 trentamila casi), sta agitando la categoria. Il 13 agosto diventerà obbligatorio per gli iscritti all'Ordine dei medici equipaggiarsi di una polizza. Lo prevede il decreto dall'ex ministro della Salute, Renato Balduzzi. Funziona un po' come l'Rc auto. L'obbligo ricade in egual modo sul neolaureato senza attività e sullo specialista con 30 anni di carriera. Sul dipendente del servizio sanitario e su coloro che non lavorano in ospedale o esercitano l'attività privata in regime extramurario.

E saranno in particolar modo questi ultimi a trovarsi in difficoltà visto che i colleghi del settore pubblico possono almeno usufruire della copertura della propria Asl (se esiste) o di agevolazioni previste dall'azienda di appartenenza e sindacati. Si profila una proroga. «Bene l'obbligatorietà. Anzi, ritenia-



no arrivi in ritardo perché la nostra professione comporta rischi enormi», chiarisce Giuseppe Lavra, segretario regionale Cimo Lazio (la Confederazione medici ospedalieri) - Però le compagnie stanno speculando. I premi aumentano, le polizze sono diventate salatissime. Oltretutto le grosse compagnie non mostrano interesse per questo settore di mercato». Per facilitare l'accesso alle polizze, il decreto Balduzzi prevedeva l'istituzione, entro il 30 giugno, di un Fondo nazionale da realizzare attraverso un regolamento.

È stato aperto un tavolo di lavoro, ancora infruttuoso. Il primo luglio per sollevare il problema sono scesi in sciopero gli ortopedici. A gennaio lo sciopero dei ginecologi.

«I cittadini hanno la denuncia facile, rischiamo di pagare per presunti errori che potrebbero non dipendere da noi ma dalla disorganizzazione della struttura», fa notare Mario Morbidi, ortopedico con oltre 20 anni di carriera che allo scudo assicurativo della Asl ne ha aggiunti due, integrativi, per coprire eventuali condanne per colpa grave (1.800 euro l'anno) più una terza per l'at-

tività privata. Denuncia Domenico Iscaro, presidente dell'associazione Anaa (medici ospedalieri): «La situazione è sempre più critica. La crescita del contenzioso è esponenziale, spesso dettato da motivi di opportunità. Le compagnie possono imporre le loro regole e scegliere il prezzo del premio. Devono essere fissati dei paletti altrimenti resteremo vittime di speculazione. Vale anche per i dipendenti pubblici. Il peri-

I rischi

L'Anaa: «Devono essere fissati dei paletti altrimenti resteremo vittime di speculazioni»

colo è che le Asl in deficit non mantengano i loro impegni e disdicano i contratti che comunque coprono solo la colpa lieve».

Massimo Cozza, di FpCgil, esprime il malcontento della categoria: «Sarà uno dei temi della protesta del 22 luglio. Le norme Balduzzi sono insufficienti. Serve una legge».

Margherita De Bac mdebacc@corriere.it

© RIPRODUZIONE RISERVATA