



Home > Scienza ed Etica > notizia del 2013-07-20 13:34:30

## Silenziato il cromosoma responsabile della Sindrome di Down. Plaude Scienza e Vita



Importante scoperta scientifica. Per la prima volta è stata neutralizzata in provetta la terza copia del cromosoma 21, responsabile della sindrome di Down. Lo studio, pubblicato sulla rivista Nature, è stato condotto da un gruppo di ricercatori di tre università nordamericane e dimostra che il difetto genetico responsabile della trisomia 21 può essere corretto. Solo in Italia sono 38 mila le persone interessate da questa sindrome, il 61% delle quali ha più di 25 anni. Plaude l'Associazione Scienza e Vita. Al microfono di **Paolo Ondarza** il copresidente **Domenico Coviello**, direttore del Laboratorio di genetica umana degli Ospedali Galliera di Genova: [rasf](#) [nsp3](#)

R. – La novità – dal punto di vista scientifico – è quella di essere riusciti a utilizzare un gene che fisiologicamente funziona sul cromosoma “X” e ha la funzione di inattivare il secondo cromosoma “X” nelle donne, proprio per bilanciare la situazione fisiologica. La novità è aver utilizzato questo gene, trasferito su un altro cromosoma – in questo caso il cromosoma 21 – ed essere riusciti ad inattivarlo. Quindi, la novità è che mentre prima si lavorava a livello di un singolo gene, adesso abbiamo trovato un gene che riesce a inattivare un intero cromosoma. E nella Sindrome di Down il problema era questo: non c’era un *gene* in più, ma c’era un *cromosoma* in più da dover spegnere. In questo caso, a livello sperimentale, ci sono riusciti.

D. – E’ una grande scoperta, perché silenziare il cromosoma 21 appariva come un’impresa impossibile, fino a poco tempo fa ...

R. – Fino ad oggi non si era mai riusciti a poter agire su tutto il cromosoma.

D. – A questo punto, che cosa ci si può aspettare? Quali scenari, per quanto riguarda la sindrome di Down che, solo in Italia, interessa 38 mila persone di cui il 61 per cento ha più di 25 anni?

R. – Questo è l’inizio importantissimo di un percorso di ricerca che, partendo dagli esperimenti di questi scienziati americani che sono stati effettuati su cellule in coltura, verranno adesso confermati o sperimentati nuovamente prima sul modello animale per poi poter passare alla terapia sull’uomo. Non sappiamo esattamente il tempo che ci vorrà, ma sicuramente è una nuovissima strada e quindi c’è la possibilità di poter in qualche modo poi correggere le cellule anche nel soggetto Down.

D. – Come “Scienza e Vita” voi rilevate che scoperte come questa dimostrano che si possono ottenere importanti risultati scientifici anche senza, ad esempio, quella liberalizzazione della ricerca sugli embrioni umani che è stata votata recentemente in Francia e che qualcuno vorrebbe introdurre anche in Italia...

R. – ...Esattamente. Di solito, quando si parla di malattie genetiche o di malattie con handicap fino ad oggi, purtroppo, la soluzione più semplice è quella di fare degli *screening*, delle diagnosi prenatali o addirittura la diagnosi pre-impianto, per poter *evitare* il problema, quindi scartare, buttare via l’embrione con il difetto e fare andare avanti solo l’embrione senza il difetto. Questa non è una terapia, non è quello che il professor Lejeune aveva in mente quando scoprì la causa della trisomia 21: lui voleva curare le persone che hanno un problema, come è compito del medico, non sopprimerle.

D. – Ciò dimostra che esiste una scienza che lavora *per* l’uomo e non *contro* l’uomo ...

R. – Esattamente. Proprio per poter aiutare, e accettare le persone per quello che sono, e non escluderle.

Testo proveniente dalla pagina del sito Radio Vaticana

[http://it.radiovaticana.va/news/2013/07/20/silenziato\\_il\\_cromosoma\\_responsabile\\_della\\_sindrome\\_di\\_down.\\_plaude/it1-712179](http://it.radiovaticana.va/news/2013/07/20/silenziato_il_cromosoma_responsabile_della_sindrome_di_down._plaude/it1-712179)