

La ricerca è stata avviata da una università americana

Possibile leggere il Dna del feto supertest per 3mila malattie

ELENA DUSI
A PAGINA 25

Il test del Dna di un bimbo in gestazione

1997

Si scopre che dalla placenta, alcuni frammenti del Dna del bimbo entrano in circolo nel sangue della madre

Il Dna fetale è mescolato con quello della madre: distinguerli è difficile

Per capire la differenza tra Dna materno e fetale è stato fatto il confronto con il Dna del padre

Fino al 13%

la percentuale di Dna trovato nel plasma della madre che in realtà appartiene al bimbo

La nuova tecnica

Con il supertest basterà un prelievo del sangue della madre per leggere l'intero Dna del bambino

Le applicazioni

la lettura dell'intero Dna del bambino permetterà di identificare **3.000** malattie genetiche

Il Dna già nella pancia così sapremo il destino del bimbo che nascerà

Un supertest per 3000 malattie genetiche

ELENA DUSI

LA LETTURA totale del Dna — croce e delizia della medicina del nuovo millennio — si è applicata finora agli adulti. Da oggi invece anche un bimbo nell'utero potrà conoscere dalla prima all'ultima lettera quel che è scritto nel suo genoma. Genitori e medici sperano di ottenere informazioni sulla salute del feto e di escludere la presenza di circa tremila malattie di origine genetica. Ma l'aspetto paradossale di questi studi è che il bambino, ancor prima di nascere, si troverà a conoscere quali malattie potrebbero rischiare di farlo morire.

Dalla lettura completa del Dna infatti è possibile ricavare (anche se in maniera poco nitida per ora) informazioni sulla predisposizione a malattie cardiovascolari, tumori, disturbi neurologici. La ricerca che oggi viene portata avanti dalla University of Washington

di Seattle sui bimbi in gestazione

La ricerca viene portata avanti dalla University of Washington di Seattle

permetterà quindi di individuare non solo problemi come trisomie, anemia mediterranea, fibrosi cistica, sordità (possibile già oggi grazie all'analisi del liquido amniotico o dei villi coriali). Ma consentirà anche, per la prima volta, di ottenere la mappa totale del genoma dell'individuo che verrà.

Per conoscere il Dna completo di un feto non serve nemmeno arrivare dentro l'utero. Nel sangue di una donna in gestazione infatti sono stati scoperti nel 1997 i frammenti del Dna del figlio. Questi piccoli filamenti di mate-

riale genetico riescono a uscire dalla placenta ed entrano in circolazione nel corpo della madre. Sono piccole tessere incomplete, e anziché essere confinati nel nucleo delle cellule (dove di solito il Dna si trova) questi piccoli tranci di cromosoma vagano liberi nel sangue. «Si tratta di frammenti, è vero. Ma sono tanti. E noi siamo certi di ricavare con un singolo prelievo di sangue una quantità di Dna sufficiente a mettere insieme l'intero puzzle del genoma del figlio» spiega Mario Ventura, il biologo dell'università di Bari che ha

collaborato allo studio di *Science Translational Medicine*.

Le analisi del Dna fetale prelevato dal sangue della madre sono state usate in passato anche per esami molto più semplici della lettura completa del genoma. «Da circa un decennio — spiega Mario Campogrande, uno dei padri del-

la diagnosi prenatale ed esprimario al Sant'Anna di Torino — si studia questa tecnica per individuare le trisomie 13, 18 e 21 o altre malattie genetiche specifiche di cui si sa che i genitori sono portatori. Ma l'esame non è mai passato dalla fase sperimentale alla pratica corrente, perché la sua affidabilità è bassa. È ancora difficile infatti distinguere il Dna fetale da quello della madre».

I ricercatori di Seattle hanno risolto l'impasse guardando al contributo del padre. Metà del Dna del figlio infatti arriva dallo spermatozoo. Se dall'analisi del materiale genetico del sangue si ottiene un mix della madre e del bimbo, dal confronto con l'uomo — e attraverso calcoli assai complicati — la differenza è emersa in maniera chiara. Il profilo genetico che è stato ottenuto a Seattle appartiene a un bimbo testato alla

18esima settimana di gestazione. Dopo la sua nascita, un frammento di Dna è stato sequenziato con le tecniche tradizionali e confrontato con quello elaborato durante la gravidanza. I due combaciavano in maniera molto precisa: al 98,1%. Ed è possibile che quando i costi scenderanno — attualmente la lettura completa del genoma costa attorno ai 10 mila dollari — il sequenziamento del Dna del neonato diventi uno dei regali più gettonati per il nascituro. «Ma non facciamoci illusioni — mette in guardia Bruno Dallapiccola, genetista e direttore scientifico del Bambin Gesù di Roma — leggere le informazioni del Dna non vuol dire saperle interpretare. Abbiamo macchine di potenza incredibile, cui la nostra capacità di comprensione non riesce a stare dietro». Per Campogrande il nuovo test ha un vantaggio im-

portante: «Basta un prelievo di sangue. Questo esclude il sia pur minimo rischio di aborto che si accompagna agli esami tradizionali. Ma avere a disposizione il Dna completo pone problemi etici del tutto nuovi».

Per il momento sono tremila le malattie genetiche note causate da una sola mutazione del Dna e quindi diagnosticabili con questa tecnica (più difficile è identificare i problemi causati da mutazioni contemporanee). «Ma ci aspettiamo — aggiunge Ventura — di scoprire grazie ai nuovi dati malattie di cui prima non sospettavamo l'esistenza».

L'esame viene fatto con un prelievo di sangue escludendo i rischi di quelli tradizionali

Oggi
Si utilizzano diverse metodologie che permettono l'individuazione alcune malattie genetiche

I metodi
Amniocentesi
si studia il materiale genetico del bimbo che si trova nel liquido amniotico

Villi coriali
situati nella placenta, contengono Dna fetale

Entrambi i metodi sono invasivi e comportano una minima percentuale di rischio

Le malattie più diffuse
Trisomia 21 (sindrome di Down)
Anemia mediterranea
Fibrosi cistica

Le analisi pre-nascita
ogni 100 parti

amniocentesi	14,2
prelievi di villi coriali	3,8
fetoscopia	0,8

oltre il 40% delle analisi pre-nascita sono effettuate da donne con più di 40 anni

Fonte: rapporto Cedap 2009

“Siamo certi di riuscire, con poco materiale, a ricostruire il puzzle genetico del figlio”

