



«Gli esami sugli embrioni? Non funzionano»

Una ricerca rivela: dalla diagnosi preimpianto risultati inattendibili. Perché la si vuole introdurre per legge?

di Assuntina Morresi

Sempre più intrecciate, procreazione medicalmente assistita (Pma) e genetica umana, con tanti dubbi e perplessità. Ne hanno scritto 22 esperti di settore in una recente pubblicazione sullo *European Journal of Human Genetics*: «Questioni aperte di procreazione medicalmente assistita e genetica in Europa: ricerca, pratica clinica, etica, questioni giuridiche e politiche». Se è fortissima la pressione per selezionare l'embrione geneticamente "migliore" da trasferire in utero nella Pma, sono gli stessi autori a sottolineare quanto ancora queste tecniche siano poco risolutive rispetto alle aspettative suscitate. Innanzitutto, è fondamentale la consulenza degli specialisti per scegliere fra i tanti test disponibili quelli efficaci e adeguati alle singole situazioni, e poi per essere in grado di leggerne correttamente i risultati. Il tutto con i limiti delle tecniche di Pma, di cui è necessario essere consapevoli.

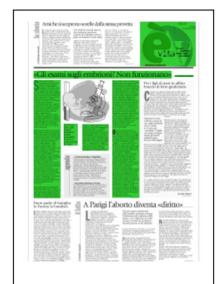
Gli autori sottolineano la necessità di informare sui rischi della Pma sia rispetto agli aspiranti genitori che per il nascituro, e soprattutto «gli

attuali limiti scientifici e le incertezze che ancora esistono attorno a queste tecniche, e agli esiti immediati, a medio e lungo termine». Viene osservato che nella Pma e nella genetica correlata molte novità vengono trasferite velocemente in fase clinica, quando invece sarebbe necessario effettuare «ricerche di base, test clinici, studi di efficacia e sicurezza prima che nuove pratiche cliniche divengano routine. Dovrebbe essere obbligatorio il *follow up* di bambini nati con le nuove procedure». Tra l'altro, poiché i nati più "vecchi" da Pma hanno adesso 35 anni, e ne hanno solo 20 i primi nati con la tecnica Icsi (cioè con l'iniezione di uno spermatozoo da parte dell'operatore in laboratorio all'interno dell'ovocita da fecondare), non se ne conoscono ancora le eventuali conseguenze in età adulta, e si ignorano anche effetti transgenerazionali, quelli verificabili solo dopo il passaggio di diverse generazioni.

Interessante poi, fra i tanti aspetti esaminati dagli autori, il bilancio che si traccia per alcune tipologie di analisi preimpianto degli embrioni: Pgd e Pgs. La Pgd (Diagnosi genetica preimpianto) è usata per individuare una precisa patologia negli embrioni formati, e scartare quelli che ne sono portatori. La Pgs (Screening genetico preimpianto) invece è un'analisi meno mirata della precedente: individua la presenza di cromosomi anormali negli embrioni. Detta così, sembrerebbe la panacea per tutti i mali, tralasciando il "dettaglio" della soppressione degli embrioni malati e della scelta tutta eugenetica di quelli "sani", o comunque dei "migliori".

Ma l'articolo illustra bene i limiti di queste tecniche. Per entrambe è necessario un prelievo di cellule dall'embrione per studiarne il Dna. Non c'è molto tempo: l'embrione va trasferito entro tre-cinque giorni dalla sua formazione. Uno stadio molto iniziale, complicato dal fenomeno del "mosaicismo": non tutte le cellule che lo compongono hanno lo stesso Dna. Gli esperti spiegano che «nel 50% o più dei casi gli embrioni preimpianto mostrano almeno due linee cellulari diverse. Quindi la cellula di cui si effettua la biopsia potrebbe non essere rappresentativa dell'embrione esaminato». È un rischio più elevato se l'analisi viene fatta allo stadio in cui l'embrione ha 7-8 cellule (terzo giorno, quando se ne prelevano una-due), e meno se invece viene fatto successivamente, allo stadio della blastocisti, e si possono prelevare più cellule: il problema in questo caso è che solo la metà degli embrioni formati riesce a raggiungere in coltura questo livello di sviluppo. Si cerca allora di congelarli, soprattutto mediante la tecnica della vitrificazione, per potere avere più tempo per le analisi.

Quindi l'embrione formato in laboratorio mentre è in coltura subisce una biopsia a tre o cinque



giorni di vita, per sicurezza dovrebbe essere vitrificato e poi eventualmente scongelato dopo che le analisi hanno permesso di individuare quello "migliore", e a questo punto essere trasferito in utero. Ma non basta. Siccome le analisi delle singole cellule «non forniscono informazioni sulla costituzione genomica delle altre, né sul potenziale di sviluppo dell'embrione», nell'eventualità di una gravidanza saranno necessarie comunque ulteriori indagini per verificare che effettivamente siano stati scelti gli embrioni "giusti", e quindi si consigliano l'amniocentesi o la villocentesi, in attesa di procedure meno invasive e pericolose. E comunque si precisa che, al momento, i dati disponibili mostrano che la Pgs, il cui uso si è esteso negli ultimi anni, «ha significativamente abbassato il tasso dei nati vivi dopo Pma per donne con un'età materna elevata»: dal 26% dopo procreazione medicalmente assistita senza Pgs, a un tasso del 13-23% con Pgs. Dati assolutamente nuovi e rivoluzionari, che devono far riflettere. Anche perché anche sul divieto di diagnosi preimpianto contenuto nella legge 40 sarà chiamata a pronunciarsi la Corte Costituzionale l'8 aprile. Un giudizio che deve essere anche scientificamente informato.

© RIPRODUZIONE RISERVATA