

sul campo

Vicenza & la vita
forum sull'uomo 2

letture

Far West all'italiana:
la fotografia di Agnoli 3

a proposito

«Difendere la legge 40»
I perché di Carlo Casini 4

www.impegnoreferendum.it

Dallapiccola: diagnosi prenatale, un business

di Marina Corradi

Quando, mesi fa, un giudice di Catania negò a una coppia di genitori talassemici, sulla base della legge 40, il diritto di praticare la diagnosi genetica preimpianto al fine di selezionare un embrione sano, in molti gridarono alla "legge crudele". Il professor Bruno Dallapiccola, ordinario di genetica all'Università La Sapienza di Roma, direttore dell'Istituto Mendel, e presidente del comitato "È vita", torna su quella sentenza in un'intervista in cui parla del più ampio e problematico rapporto fra le coppie e lo screening genetico in gravidanza. «Nel grande clamore mediatico attorno alla sentenza di Catania - dice Dallapiccola - pochi hanno ricordato che per tentare di ottenere quel bambino sano si sacrificano i suoi sei o otto presunti "difettosi" fratelli. Presunti: la possibilità di errore nella diagnosi è del 5%. E nemmeno si dice che le possibilità che da un embrione segmentato per l'analisi preimpianto nasca un bambino non superano il 15/20%. Inoltre, per la bassissima percentuale di successo di questo tipo di tecnica, a fronte di un lavoro estremamente complesso per avviare una gravidanza, alla fine non più di 20 donne su 100 hanno bambino in braccio».

Il problema sta nel confondere i problemi della sterilità con quelli dei portatori di malattie ereditarie?

«Proprio così. Ci s'è dimenticati di parte di alcuni, compreso l'onorevole Amato, che la legge 40 è fatta per le coppie sterili. Le questioni genetiche sono altra cosa. Il messaggio che deve passare è che l'analisi preimpianto non è la tecnica di elezione per il controllo delle malattie genetiche. L'analisi preimpianto è una pratica, è doveroso dirlo, che riguarda solo 100 coppie ogni anno in Italia. Stante questo numero di casi, una campagna mediatica come quella cui abbiamo assistito è chiaramente una strumentalizzazione. Una coppia a rischio mendeliano, cioè col 25% di probabilità di avere una patologia genetica grave, se è fertile non deve pensare alla procreazione medicalmente assistita proprio per la bassissima percentuale di successo di questo tipo di tecnica. Facciano i figli naturalmente, e se ritengono di doverlo fare monitorizzino la gravidanza con gli strumenti di cui la medicina dispone. Le coppie portatrici di gravi malattie genetiche e contemporaneamente sterili

Le tecniche di procreazione assistita, secondo la legge 40, sono fatte per le coppie sterili. Se le coppie fertili vogliono usarle per controllare le malattie genetiche sbagliano. La possibilità che dalla diagnosi preimpianto nasca un bambino è del 15-20% e per farlo si sacrificano sei fratelli presunti "difettosi"

100 le coppie che ogni anno in Italia ricorrono alla diagnosi preimpianto

373 i centri che in Italia fanno test diagnostici prenatali e molecolari. In Francia sono 20, in Svezia 10.

15% le possibilità che da un embrione segmentato per l'analisi preimpianto nasca un bambino.

sono comunque talmente rare, che usarle per condurre una battaglia contro questa legge è chiaramente pretestuoso».

Professore, per quanto riguarda i test diagnostici prenatali cromosomici e molecolari i dati del censimento operato dalla Società italiana di genetica umana nel 2002 descrivono un aumento esponenziale. Nel 2002 si è registrata una "preoccupante" crescita delle analisi cromosomiche (come il test per la sindrome di Down) e molecolari (come quello per l'anemia mediterranea e la fibrosi cistica) con un aumento rispettivamente del 31,5% e del 42% dall'anno 2000. I centri che fanno queste analisi in Italia sono 373, contro i 20 francesi e i 10 svedesi.

«Il numero dei centri privati che offrono analisi genetica continua a aumentare in Italia, e parallelamente cresce la domanda di screening delle donne in attesa. Una futura madre che voglia accertarsi che suo figlio non sia malato va in uno di questi centri privati. Le viene proposto facilmente un pacchetto per indagare su: ritardo mentale, sordità, distrofia, fibrosi cistica e altro. La mamma naturalmente vuole accertarsi di tutto, spende tutto quello che può pur di sapere. Ma è una truffa. L'analisi della sordità riguarda solo uno dei cento geni responsabili della sordità, l'esame per la fibrosi cistica non si fa sul liquido amniotico, quella sulla distrofia muscolare, se non hai anamnesi, cioè storia clinica, familiare, è perfettamente inutile. A fronte di 4500 test diagnostici su liquido amniotico per accertare la fibrosi cistica fatti in Italia oggi in un anno, il numero dei nati malati è costante, 800. Questo per me o è business, o è terrorismo. Se poi un test identifica una mutazione, cioè un portatore, le madri diventano matte: perché non capiscono che "portatore" non vuol dire feto malato, e partono per un pellegrinaggio, per trovare chi dica loro che non devono abortire».

box Presidente di «Scienza e vita» Genetista a servizio dell'uomo



Bruno Dallapiccola, presidente con Paola Binetti del comitato "Scienza e vita", è professore di Genetica medica presso l'università "La Sapienza" di Roma, nonché direttore scientifico dell'Istituto Mendel di Roma e dell'Ircs Ospedale casa sollievo della sofferenza di San Giovanni Rotondo. Nel 1976 ha costituito a Roma il primo servizio di diagnosi prenatale. In seguito ha fondato e coordinato in diversi ospedali e università, 11 laboratori di diagnosi genetica in Italia, per conto delle Società di genetica medica e umana. L'attività di ricerca ha avuto come oggetto principale la comprensione delle basi molecolari delle malattie rare, con contributi specifici nel campo della citogenetica, mappaggio e clonaggio di più geni.

Un fiorire di centri, un approfittare della buona fede dei pazienti come avviene per la procreazione assistita?

«Proprio un abuso paragonabile a ciò che è avvenuto nella fecondazione assistita. La legge 40 è nata per tutelare i pazienti che venivano bistrattati in questi centri in cui li rapinavano con una serie di trattamenti spesso inutili. La "giungla della provetta", esisteva davvero. La fecondazione assistita aveva, all'inizio, dei principi ragionevoli dal punto di vista medico. È diventata in seguito business e abuso, con non più di venti centri seri e una moltitudine di gente che ci guadagnava».

Ma questa esplosione di domanda di diagnosi prenatale, a cosa è dovuta?

«Nella diagnosi prenatale si sta passando dall'analisi cromosomica tradizionale all'analisi molecolare. Prima ci volevano due settimane per la diagnosi sul liquido amniotico, ora bastano poche ore, e con costi veramente bassi si vede il 95 per cento delle patologie cromosomiche. La filosofia è dunque fare più indagini e reclutare anche donne che hanno un rischio basso o inesistente a fare screening prenatali, perché è tutto un business».

Qualcuno le spingerà pure, le donne, a fare queste analisi.

«Di certo se un quarto delle future madri che fa analisi prenatali in Italia non ne ha l'indicazione, qualcuno le

INSINTESI

1 C'è chi sta cercando di confondere i problemi della sterilità con quelli dei portatori di malattie genetiche. La legge 40 è fatta per le coppie sterili.

2 L'analisi preimpianto per selezionare un embrione sano non è la tecnica di elezione per il controllo delle malattie genetiche ed è una pratica che riguarda 100 coppie in un anno.

3 Il numero dei centri privati che offrono analisi genetica continua ad aumentare in Italia: un quarto delle future madri fa analisi prenatali senza averne l'indicazione

4 Ma i "pacchetti diagnosi" sono una truffa. Certi analisi non servono a nulla. Nella diagnosi prenatale si sta passando dall'analisi cromosomica tradizionale all'analisi molecolare. La filosofia è fare più indagini e reclutare anche donne che hanno un rischio basso per fare screening prenatali.

consiglia in tal senso».

Un neonato su 5, lei ha dichiarato, nasce monitorato invasivamente con l'amniocentesi.

«Le amniocentesi erano 120 mila nell'ultimo censimento, oggi si avvicinano alle 150 mila. Questo alto numero si spiega col fatto che il 20% delle madri in Italia ha più di 35 anni, età dopo la quale l'amniocentesi viene consigliata per il rischio Down. Tuttavia, un quarto delle madri che si sottopongono a questo esame ha meno di 35 anni, e bisognerebbe capire perché lo fanno, e se conoscono i rischi cui vanno incontro. Se sanno che il tasso di abortività indotto dall'esame è di 1 su 100».

Lei ha dichiarato che con certe diagnosi prenatali "si mandano ad abortire figli sani".

«Il problema della diagnosi prenatale è di una delicatezza inaudita. Io vedo ogni giorno nel mio studio almeno un caso veramente complesso. La sindrome di Down è "semplice", più complicato è quando hai un piccolo pezzo di cromosoma in più... Io mando a casa queste donne con una lettera, un parere in cui metto per iscritto le ragioni del mio ottimismo circa quella gravidanza. L'80% di quelle donne mettono al mondo i loro bambini, sani: quindi si trattava di falsi problemi. Molte coppie vengono invece mandate allo sbaraglio con un'informazione sbagliata. L'altro giorno è venuta da me una coppia di genitori, entrambi medici: al test sulla fibrosi cistica su liquido amniotico risultava una mutazione. I due volevano interrompere la gravidanza. Ma, noto io esaminando il test, quella mutazione non è patogena, non comporta lo sviluppo della malattia. E stavano per decidere l'aborto: quanto spesso io vedo l'abbandono della coppia che si sottopone alla diagnosi prenatale, nel momento più critico della decisione. Quando va tutto bene, si sa, è facile. Altrimenti si può impazzire alla ricerca di un medico che ti dia un parere serio, e te lo metta per iscritto. La medicina oggi è spesso vile, e quando la situazione è complicata e rischiosa si vede la differenza».

Al fondo del fenomeno del "superscreening" c'è il business di chi lo offre, o l'ansia dei genitori?

«Se la diagnostica prenatale fosse soltanto pubblica si risolverebbe gran parte del problema. Il problema è il business, ma un business che cresce sull'ansia delle madri e dei padri».

matita blu

di Tommaso Gomez

Bambini, pecorelle & cavallini

Pecorelle, cavallini, bambini. Che differenza c'è? Per certuni, nessuna. Tutti cuccioli. Si chiamano Dolly, Pieraz o Pallino. Dolly la conosciamo. Pallino deve ancora nascere, se mai nascerà e a meno che non sia già nato di nascosto da qualche parte. Pieraz (junior) invece ha due mesi ed è un cavallino identico al suo papà, Pieraz (senior), un purosangue. È nato a Cremona clonato da Cesare Galli, quello che nel 1998 donò il toro Galileo. Che cosa c'entra con i referendum? A *Liberio* e al *Corriere della sera*, Galli confida: continuano a telefonarmi. Mi tormentano e vanno capiti, sono genitori a cui sono morti i figli. Li senti che sono travolti dal dolore. Mi chiedono: ci cloni il nostro figliolo. Galli taglia corto: "Non è pensabile clonare un uomo. Già con gli animali il rischio di aborto è altissimo". Rileggiamo: «Non è pensabile» non perché sia aberrante, ma solo perché rischioso. Se in futuro il rischio fosse minimo, la donazione umana sarebbe "pensabile"? Sempre ieri, sul *Corriere*, si narra la storia di un bebè "su

misura" per curare la talassemia della sorellina. Dichiara il papà: «Per salvare Marta sarei pronto a qualsiasi cosa. Anche alla donazione». È così che si fanno passare le idee, attraverso i sentimenti, le emozioni. Non la razionalità tanto invocata, a chiacchiere, dai sostenitori del referendum. È una cultura che a poco a poco si afferma e che ha nel *Corriere* il suo più forte paladino. Ad esempio con il grande spazio che dava giovedì a Edoardo Boncinelli, per sospendere le vendite del suo libro allegato al *Corriere*, che fa il paio con quello di Veronesi: esimi studiosi, ma entrambi schierati per il sì. Boncinelli ribadisce: «Un embrione di due giorni, di cinque giorni, di una settimana è un progetto di individuo». Peccato che l'intervistatore non chieda a Boncinelli da quando il progetto diventa individuo. Ditecelo, così potremo discuterne, magari sullo stesso *Corriere*. No, molto meglio quanto sta facendo la *Repubblica*, che prosegue le sue pagine con identico spazio dato ai pro e ai contro. Questa settimana il confronto è tra Giovanni Berlinguer e Francesco D'Agostino.

stamy

di Graz



frasi sfatte

Il diritto a un "padre di famiglia"

«E noi? Non siamo una famiglia? Il nostro bambino non ha diritto a essere tutelato?»
Tina e Terry, coppia omosessuale, «Corriere della sera», 14 aprile

Tina e Terry, nella loro lunga ed entusiasta intervista concessa a Daniela Monti, in una sola frase pongono almeno due questioni distinte. La prima richiederebbe l'intervento d'un linguista. Il quale spiegherebbe che le parole servono a individuare e distinguere. Ora, alle gazzelle, alle zebre e agli zebu farebbe certo comodo farsi chiamare leoni; a tutti gli animali farebbe comodo; a quel punto tutti sarebbero leoni; e quando dovessi pronunciare la parola leoni creerei una gran confusione perché tutti penseremmo a un animale diverso; i leoni, poi, potrebbero irritarsi: come dar loro torto? In questo caso, la parola anziché fare chiarezza creerebbe solo confusione. E poiché le parole sono cultura, la riflessione sulla parola famiglia potrebbe andare avanti... Quanto poi ai diritti del bambino, siamo d'accordo: non è stato tutelato, innanzitutto nel suo diritto ad avere un padre. Maschio.