Diagnosi preconcepimento: come cambia la prevenzione delle malattie genetiche e cromosomiche

Intervista alla Prof.ssa Alessandra Graziottin
Direttore del Centro di Ginecologia e Sessuologia Medica H. San Raffaele Resnati, Milano

Sintesi dell'intervista e punti chiave

Si chiama "diagnosi preconcepimento" e si effettua nel contesto della fecondazione assistita: rappresenta un progresso di importanza fondamentale nella prevenzione delle malattie genetiche e cromosomiche, fonte di immensa sofferenza per i bambini che ne sono colpiti e per i loro genitori, tramite incolpevole della patologia. Un passo avanti essenziale, prima di tutto, perché ha un elevatissimo tasso di affidabilità, anche se per ora consente di individuare solo le malattie trasmesse dalla madre. E poi perché mette d'accordo scienza e fede, spostando la diagnosi dalla fase di impianto in utero dell'ovocita fecondato (che secondo alcune posizioni bioetiche è già a tutti gli effetti un essere umano) al momento precedente la fecondazione e, quindi, la nascita della vita.

Come si svolge l'esame? Quali sono i meccanismi biologici che lo consentono? Quali malattie consente di prevenire? In quali casi potrebbe non essere efficace?

In questa intervista illustriamo:

- il meccanismo della "meiosi", grazie al quale l'ovocita si libera di metà dei propri cromosomi (23 su 46) per poter essere correttamente fecondato dallo spermatozoo (portatore di altri 23 cromosomi);
- come i cromosomi eliminati formino una struttura chiamata "globulo polare", che dal punto di vista genetico è la copia perfetta dell'ovocita pronto per la fecondazione;
- il metodo diagnostico messo a punto da un team italiano del Laboratorio Genoma di Roma, che consente di analizzare il globulo polare e verificare la presenza di anomalie prima di prelevare l'ovocita, fecondarlo in vitro e reimpiantarlo in utero;
- le principali patologie prevenibili con la diagnosi preconcepimento: diverse forme di distrofia muscolare, la più temibile delle quali è la malattia di Charcot-Marie-Tooth; la talassemia (o anemia mediterranea) e la sua variante più grave, il morbo di Cooley; la fibrosi cistica; svariate malattie cromosomiche;
- per quale motivo alcune patologie possono sfuggire alla diagnosi, e manifestarsi solo dopo la fecondazione;
- come la ricerca scientifica prosegua, con l'obiettivo di arrivare un giorno a diagnosticare anche le malattie legate al patrimonio genetico del padre.

Â© 2008 - Fondazione Alessandra Graziottin - www.fondazionegraziottin.org