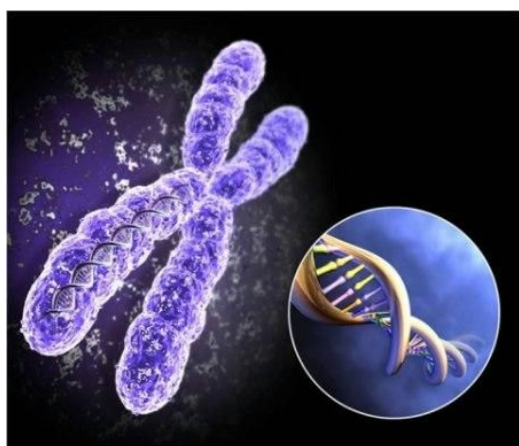


Test genetici, come proteggere i futuri figli da malattie ereditarie

MARTEDÌ 26 APRILE 2011 00:00 SCRITTO DA SEBASTIANA PAPPALARDO



Con i test genetici sui futuri genitori, il rischio di malattie ereditarie del figlio si abbassa notevolmente



Test genetici e la consulenza preconcezionale possono costituire una componente importante per le coppie a rischio di malattie ereditarie, consentendo ai futuri genitori di compiere scelte responsabili.

L'uso di test genetici è in crescita ed un rapporto del 2010 del Segretariato dell'Organizzazione Mondiale della Sanità sui difetti alla nascita raccomanda di iniziare programmi di screening di popolazione per la **prevenzione di malattie genetiche**. Un esempio di risposta a questa raccomandazione è quella di Cipro dove, a causa degli elevati oneri finanziari per

il Paese costituiti dalle persone affette da talassemia, chi desidera sposarsi deve fornire la prova di screening prima che la licenza di matrimonio venga rilasciata. Anche paesi come l'Iran e Taiwan hanno seguito l'esempio di **Cipro** con programmi simili per questa grave malattia.

Attualmente nel Regno Unito, solo le persone con un sospetto rischio genetico vengono indirizzati verso l'utilizzo dei test genetici. Ma un rapporto della commissione Human Genetics del Regno Unito, pubblicato il 6 aprile di quest'anno, suggerisce che potrebbe essere maturo il tempo affinché i test genetici siano maggiormente utilizzati e messi a disposizione di tutti attraverso programmi di screening. In questa relazione, il rapporto sottolinea come i bambini e i giovani debbano essere sensibilizzati sullo screening genetico con programmi scolastici educativi realizzati proprio durante gli anni dell'istruzione obbligatoria.

Senza dubbio possono insorgere **timori sull'utilizzo eugenetico**, la stigmatizzazione delle persone affette da malattie genetiche, e la discriminazione nei confronti di giovani identificati come semplici portatori di malattie. Molti di questi problemi etici però valgono anche per gli screening prenatali che attualmente si fanno.

Tutti questi elementi vengono seriamente presi in considerazione nella relazione del Regno Unito nella quale peraltro gli esperti tengono a sottolineare che "non ci sono specifici principi sociali, etici o giuridici che rendano i test genetici preconcezionali inaccettabili nel quadro di un programma di screening della popolazione". Con le attuali possibilità offerte dalla tecnologia genetica ognuno però dovrebbe avere la possibilità di scegliere liberamente di fare lo screening preconcezionale, oppure no.

E noi cosa possiamo praticamente fare prima di concepire allo scopo di prevenire certe malattie dei nostri futuri figli?

In Italia la normativa vigente per la tutela della gravidanza e della maternità è stabilita dal **Decreto Ministeriale del 10 settembre 1998** e prevede i protocolli di accesso agli esami di laboratorio e di diagnostica strumentale per le donne in stato di gravidanza ed a tutela della maternità. Fanno poi fede le linee guida per i test genetici del 1998 approvate dall'Istituto Superiore di Sanità e le Linee Guida per la diagnosi genetica della coppia infertile preparate dalle Società scientifiche nel 2006 a seguito dell'emanazione della Legge 40 sulla **Riproduzione Medicalmente Assistita**.

Le malattie genetiche sono causate da alterazioni del patrimonio genetico di una persona. Premettiamo che la probabilità di trasmettere una determinata malattia ai figli dipende dal tipo di difetto al quale ci riferiamo e dalle modalità con cui questo viene trasmesso. In ogni caso ci sono test che consentono di prevenirne molti, e certamente i più frequenti.

Rispetto a tutte le altre analisi i test genetici presentano la caratteristica di coinvolgere non solo l'individuo che ne risulta portatore, ma anche la sua discendenza ed i suoi predecessori ed antenati. I risultati di queste analisi quindi possono influire sulle scelte riproduttive della persona o della coppia che desidera un figlio e sulla loro pianificazione familiare.

È oggi possibile identificare con i test genetici lo stato di portatore (soggetto eterozigote per il gene coinvolto e dal quale dipende il manifestarsi della malattia) di patologie tra le più frequenti in Italia come la **Talassemia** e la **Fibrosi Cistica**: ciò permette di prevenire la nascita di soggetti malati (omozigoti) in cui la patologia si manifesta. Allo stesso modo l'analisi del cariotipo, cioè la valutazione dei cromosomi, può escludere o meno la possibilità di trasmettere una serie di patologie genetiche come, tra le tante, la Sindrome di Down che è oltretutto una tra le più frequenti.

Attenzione al rischio di immaginare la prevenzione totale di certe malattie di cui soffre un nostro parente (ritardo mentale) o di cui è stato affetto un nostro antenato (sordità). Non sempre è possibile sapere se c'è davvero un rischio o calcolarne l'entità per la nostra discendenza. In questi casi è opportuno eseguire innanzitutto la **consulenza genetica** che è un prezioso aiuto per scegliere i test da effettuare più idonei alla situazione familiare personale. Tuttavia, è dimostrato da numerosi studi che questo tipo di screening diminuisce fortemente la possibilità di trasmettere malattie ereditarie.

Solo una parte di queste indagini sono a carico del sistema sanitario nazionale per quanto riguarda i costi. In particolare le indagini genetiche possono essere effettuate in convenzione solo negli ospedali e con tempi non sempre brevi (a volte mesi) tra attesa dell'esecuzione e tempi di risposta. Altrimenti nei **centri specialistici privati** è possibile eseguire questi stessi test nell'arco di 15-20 giorni con costi medi di circa 120-150 euro per ogni test effettuato.

Negli ultimi tempi si sente sempre più parlare di indagini genetiche volte a predire i rischi di malattie dove la componente genetica è sì presente, ma non così forte come nei tumori ed in alcuni di essi in particolare. Qui il confine con l'etica è molto sfumato anche perché sono già effettuate le diagnosi preimpianto sugli embrioni. Ma si tratta di un altro affascinante capitolo della genetica umana per lo studio e la prevenzione di molte malattie importanti.

