

Avvenire.it, 2 settembre 2017

## **Dna & malattie. «L'editing genetico non funziona sugli embrioni umani»**

*Embrioni umani "ripuliti" dalle anomalie genetiche con la tecnica del "taglia e cuci"? Il recente annuncio dello scienziato americano Shoukhrat Mitalipov viene smentito da un gruppo di ricercatori.*

Un mese fa il mondo scientifico era stato messo a rumore dall'annuncio di Shoukhrat Mitalipov, biologo americano dell'Università dell'Oregon, dei primi successi su embrioni manipolati geneticamente al concepimento in laboratorio per "tagliare" la parte di codice genetico che reca anomalie e "incollare" un pezzo sostitutivo sano, mediante la tecnica nota con la sigla di Crispr-Cas9, o "editing genetico". Ma leggendo lo studio, diffuso dalla rivista «Nature», la portata della scoperta, che aveva generato immediato clamore mondiale per le possibili applicazioni future sembrano svanire. Ora i primi dubbi vengono autorevolmente confermati dalla pubblicazione di un articolo scientifico che confuta premesse, metodi e risultati.

Centinaia di embrioni, risultati dubbi!

Un gruppo internazionale di esperti sostiene in un articolo apparso su «BioRxiv» che il difetto genetico del quale si era annunciata la rimozione modificando il Dna potrebbe non essere mai stato corretto. La mutazione, contenuta nel gene MYBPC3 del cromosoma 11, è responsabile di una grave malattia ereditaria, la cardiomiopatia ipertrofica, prima causa di morte improvvisa nei giovani sportivi. La correzione del difetto era stata tentata con il "taglia e incolla" del Dna, in questo caso usata per la prima volta durante la fecondazione in vitro allo scopo di ottenere embrioni umani "puliti" attraverso ovuli sani e spermatozoi portatori della mutazione. Centinaia gli embrioni utilizzati nell'operazione che – a detta dell'équipe di Mitalipov – aveva rimosso il gene paterno difettoso su alcuni embrioni spingendo i ricercatori ad affermare che le forbici molecolari della Crispr erano state in grado di tagliare in modo preciso il codice genetico mettendo in condizione l'apparato cellulare di riparare il Dna ripristinando il filamento grazie all'uso come stampo del gene sano di origine materna.

Un test "inadeguato"?

Le critiche espresse su «BioRxiv» da sei importanti esperti – e rilanciate in Italia da «Le Scienze»

([http://www.lescienze.it/news/2017/09/01/news/dubbi\\_correzione\\_mutazione\\_geni\\_embrioni\\_cardiomiopatia-3648466/](http://www.lescienze.it/news/2017/09/01/news/dubbi_correzione_mutazione_geni_embrioni_cardiomiopatia-3648466/)) - si concentrano sul fatto che subito dopo la fecondazione il Dna di origine paterna e quello di origine materna sono lontani e separati: è dunque difficile pensare che il gene MYBPC3 sia stato corretto usando quello materno come stampo. Gli scienziati prospettano due scenari alternativi: alcuni embrioni potrebbero essersi sviluppati senza prendere il Dna paterno; oppure il gene paterno mutato potrebbe essere stato eliminato e non riscritto. In sintesi, come si legge sul sito online della rivista italiana, «non esiste un meccanismo biologico plausibile per spiegare come una mutazione genetica nello spermatozoo possa essere corretta grazie alla versione del gene

della cellula uovo. Più probabilmente, la squadra di Mitalipov non ha corretto davvero la mutazione ed è stata tratta in inganno dall'uso di un test genetico inadeguato». E Mitalipov? Non ci sta di certo a passare da genio salvatore dell'umanità a imbroglione, e ribatte alle obiezioni sfidando i suoi detrattori a dimostrare le loro tesi in laboratorio. La posta in gioco – immensa e lucrosa: nientemeno che la "pulizia" genetica della specie umana, con tutto ciò che di inquietante comporta questo obiettivo – promette di metterci presto di fronte ad altre puntate di questa partita a scacchi con la vita.

Francesco Ognibene