



Genetica umana: Un dibattito etico su un problema personale

Module
7

European Initiative for Biotechnology Education

Hanno contribuito alla stesura di questo modulo:

Dorte Hammelev (Coordinatrice)

**Fred Brinkman, Christina Christensen, Katrine Drumm, Margareta Johansson,
Elisabeth Strömberg, John Watson, Allan Werge**



L'Iniziativa Europea per una Educazione alla Biotecnologia (EIBE) ha per vocazione il miglioramento della comprensione della biotecnologia, di promuovere le sue tecniche, e di stimolare il dibattito pubblico con una formazione adeguata nelle scuole e nelle università dell'Unione europea (UE).

Corrispondenti dell'EIBE :



Austria

| Rainhart Berner, Höhere Bundeslehr- und Versuchsanstalt für Chemische Industrie Wein, Abt. für Biochemie, Biotechnologie und Gentechnik, Rosensteingasse 79, WEIN, A-1170.



Belgio

| Vic Damen, Afd. Didaktiek en Kritiek, Universiteit van Antwerpen, Universiteitsplein 1, B-2610 WILRIJK.



Danimarca

| Dorte Hammelev, Biotechnology Education Group, Foreningen af Danske Biologer, Sønderengen 20, DK-2860 SØBORG.

| Lisbet Marcussen, Biotechnology Education Group, Foreningen af Danske Biologer, Lindevej 21, DK-5800, NYBORG.



Eire

| Catherine Adley / Cecily Leonard, University of Limerick, LIMERICK.



Francia

| Gérard Coutouly, LEGPT Jean Rostand, 18 Boulevard de la Victoire, F-67084 STRASBOURG Cedex.

| Laurence Simonneaux, Ecole Nationale de Formation Agronomique, Toulouse-Auzeville, B.P. 87-31326 CASTANET TOLOSAN Cedex.



Germania

| Horst Bayhuber / Eckhard R. Lucius, Institut für die Pädagogik der Naturwissenschaften, Universität Kiel, Olshausenstraße 62, D-24098 KIEL 1.

| Ognian Serafimov, UNESCO-INCS, c/o Jörg-Zürn-Gewerbeschule, Rauensteinstraße 17, D-88662 ÜBERLINGEN.

| Eberhard Todt, Fachbereich Psychologie, Universität Gießen, Otto-Behaghel-Straße 10, D-35394 GIEBEN.



Lussemburgo

| John Watson, Ecole Européenne de Luxembourg, Département de Biologie, 23, Blvd Konrad Adenauer, L-1115 Luxembourg



Italia

| Toni Bargellesi / Alessandra Corda Mannino / Stefania Uccelli, Centro di Biotecnologie Avanzate, Viale Benedetto XV, I-16132 GENOVA.



Olanda

| David Bennett, Cambridge Biomedical Consultants, Schuystraat 12, NL-2517 XE DEN HAAG.

| Fred Brinkman, Vrije Universiteit Amsterdam, De Boelelaan 115, NL-1081 HV AMSTERDAM.

| Guido Matthée, Hogeschool Gelderland, Technische Faculteit, HLO, Heijendaalseweg 45, NL-6524 SE NIJMEGEN.

| Liesbeth van de Grint / Jan Frings, Hogeschool van Utrecht, Vakgroep Biologie, Postbus 14007, NL-3508 SB UTRECHT.



Regno Unito

| Wilbert Garvin, Northern Ireland Centre for School Biosciences, NIESU, School of Education, The Queen's University of Belfast, BELFAST, BT7 1NN.

| John Grainger / John Schollar, National Centre for Biotechnology Education, The University of Reading, PO Box 228, Whiteknights, READING, RG6 6AJ.

| Jill Turner, Department of History, Philosophy and Communication of Science, University College London (UCL), 22 Gordon Square, LONDON, WC1E 6BT.

| Paul Wymer, The Wellcome Centre for Medical Science, The Wellcome Trust, 183 Euston Road, LONDON, NW1 2BE.



Spagna

| Maria Saez Brezmes / Angela Gomez Niño, Facultad de Educación, Universidad de Valladolid, Geólogo Hernández Pacheco 1, VALLADOLID, 47014.



Svezia

| Margareta Johanssen, Föreningen Gensyn, SVALÖV, S-26800.

| Elisabeth Strömberg, Ostrabo Gymnasium, PO Box 276, Kaempegatan 36, UDDEVALLA, S-451 17.

Coordinatore dell'EIBE

Prof. Dr Horst Bayhuber, Institut für die Pädagogik der Naturwissenschaften an der Universität Kiel, Olshausenstrasse 62, D-24098 Kiel, Deutschland.

Telefono: +49 (0) 431 880 3137 (Segretaria dell'EIBE: Regina Rojek). Fax: +49 431 880 3132

Genetica umana: Un dibattito etico su un problema personale

Modulo
7

Contenuto



Storia, gruppo di lavoro, diritti d'autore e ringraziamenti.

Il gioco-dibattito

Introduzione

Come condurre il gioco

Informazioni per l'animatore

Presentazione del gioco ai partecipanti
Realtà e finzione
Formazione di gruppi
Esposizione della situazione
Stato attuale delle conoscenze di biologia

Appendice

Valutazione del gioco-dibattito
Ulteriori elementi di riflessione

Materiale del gioco per i partecipanti

Dossier n°1

Test genetici sull'embrione nel 2005

Dossier n°2

Una lettera dall'Ospedale San Martino
Tre articoli di giornale

Dossier n°3

Questionario

World Wide Web



Pochi settori conoscono uno sviluppo così rapido come la biotecnologia. La pubblicazione elettronica delle dispense dell'EIBE permette una revisione ed un aggiornamento continuo dei contenuti e una diffusione ad un costo ridotto. Questa e le altre dispense dell'EIBE sono disponibili in tutto il mondo sul WWW:

<http://www.reading.ac.uk/NCBE>

Tutte le dispense sono documenti in formato PDF, ciò significa che le illustrazioni di alta qualità, i colori, i caratteri tipografici e l'impaginazione di questi documenti verranno conservati qualunque computer voi abbiate (Macintosh, compreso il Power PC, Windows, Dos e Unix).

I documenti in formato PDF sono anche di dimensione minore rispetto agli originali dai quali sono stati creati e, pertanto, ci vorrà meno tempo per trasferire i documenti. Fate attenzione che per visualizzare le dispense dell'EIBE avrete bisogno di una copia del software Adobe Acrobat Reader.

Il software Adobe Acrobat Reader 2.01 è disponibile gratuitamente in diverse lingue (tedesco, inglese, spagnolo, francese, italiano, olandese e svedese). Può essere recuperato a partire dal sito:

<http://www.adobe.com/>

Con questo software puoi visualizzare e stampare le dispense dell'EIBE e navigare facilmente attraverso i documenti. N.B.: Adobe e Acrobat sono i marchi depositati di Adobe System Incorporated. Macintosh è il marchio depositato dell'Apple Computer Incorporated.

Storia

Questo gioco è stato ideato da Katrine Drumm, Allam Wege e Christina Christensen per l'Eksperimentarium, il Museo delle Scienze Sperimentalni di Copenaghen. I "Giochi-dibattito europei sulla biotecnologia" sono stati uno dei contributi danesi alla Settimana Europea della Cultura Scientifica del 1994; comprendono quattro giochi di cui due dedicati a problemi di ordine personale e due a problemi di ordine socio-politico. I primi due giochi sono stati tradotti in tedesco, inglese, francese e svedese.

Questa dispensa dell'EIBE presenta uno dei due giochi dedicati a problemi di carattere personale. È stato proposto a circa un migliaio di studenti e ad una quarantina di insegnanti in Germania, Belgio, Irlanda, Svezia, Danimarca, Luxemburgo, Regno Unito e Paesi Bassi. Questa sperimentazione ha permesso al gruppo EIBE di rivedere e adattare la presentazione del gioco.

Attualmente il gioco è disponibile anche in Olandese e in Italiano.

Gruppo di lavoro EIBE

Dorte Hammelev (Coordinatrice)

FaDB, Frederiksberg HF Kursus,
Copenhagen Danimarca

Fred Brinkmann

Ecole Normale Vrije Universiteit,
Amsterdam Paesi Bassi

Margareta Johansson

Svalov Science Centre, Svalov, Svezia

Elisabeth Stromberg

Ostrabo Gymnasiet, Udevalla Svezia

John Watson

Scuola Europea, Lussemburgo

Illustrazioni

Dean Madden University of Reading UK

Traduzione

Alessandra Corda Mannino e Stefania
Uccelli, Centro di Biotecnologie Avanzate

© Diritti d'autore

I diritti d'autore che riguardano la maggior parte del testo sono di proprietà dell'Eksperimentarium. Le modifiche e i testi supplementari forniti dal gruppo di lavoro EIBE beneficiano di un riconoscimento morale come tale.

Uso didattico

La riproduzione elettronica o stampati della totalità o di una parte della dispensa sono autorizzati per l'uso didattico a condizione che le copie siano distribuite a prezzo di costo o ad un prezzo inferiore al costo di riproduzione e che vengano indicati gli autori e coautori detentori dei diritti d'autore.

Altri impieghi

La dispensa può essere utilizzata a fini non commerciali, ma non può essere diffusa elettronicamente, mailing list o bbs. Non può essere diffusa sul World Wide Web senza autorizzazione né in altro modo di distribuzione e riproduzione che si sostituirebbe ad un abbonamento o ad un'autorizzazione individuale d'accesso, ne in altri modi che non rispettino queste condizioni.

Utilizzo commerciale

Per utilizzare parzialmente o integralmente questa dispensa a fini commerciali o per altre pubblicazioni, dovete contattare:

Peter Norrild
Eksperimentarium
Tuborg Havnvey, 7
DK-2900 Hellerup
Kobenhaven
Danimarca
Tel: +45 39 27 33 33

Per le domande e i commenti relativi alla dispensa dovete rivolgervi a:

Dorte Hammelev
Sonderengen 20
DK-2860 SOBORG
Danimarca
Tel. e fax: +45 31 67 33 92

INTRODUZIONE



La dispensa è stata realizzata da insegnanti provenienti da vari paesi europei sotto l'egida dell'EIBE (European Initiative for Biotechnology Education) grazie agli incoraggiamenti della DGXII della Commissione Europea e al suo sostegno finanziario.

La responsabilità per le idee espresse in questa dispensa e le attività proposte è soltanto degli autori.

Obiettivi

L'obiettivo del gioco è quello di stimolare una discussione e, così facendo, di fare in modo che i partecipanti si rendano conto delle potenzialità dell'applicazione dell'ingegneria genetica negli embrioni e negli esseri umani.

A chi è rivolto

Il gioco è rivolto ai giovani dai 16 ai 20 anni con un buon livello di istruzione e interessati ai problemi di salute, di biologia, d'ingegneria genetica e di etica. Sono indispensabili conoscenze di base sull'ereditarietà e sul ruolo della genetica. Nelle scuole superiori il gioco può essere presentato durante le lezioni di biologia, filosofia o di religione.

Il gioco

Il gioco è un gioco-discussione o un gioco-dibattito nel quale i partecipanti sono collocati in una situazione virtuale nella quale devono prendere una posizione sull'applicazione dell'ingegneria genetica a livello personale.

Ambientare il gioco-dibattito nel 2005 permette una discussione più libera ed entusiasmante. Cosìle informazioni e i problemi, con i quali i partecipanti devono confrontarsi, diventano una sintesi di verità e finzione. Gli elementi fittizi non sono il risultato della pura immaginazione, ma al contrario possibili estrapolazioni dagli attuali risultati scientifici e tecnologici.

Raccomandiamo di informare i partecipanti di questo fin dal principio, ma di non dire quali sono gli elementi veri e quali quelli falsi prima della fine del gioco.

Nel materiale dell'animatore troverai un elenco di elementi reali e fittizi stilato all'inizio dell'autunno 1994 sotto la rubrica "Stato attuale delle conoscenze in biologia".

Come condurre il gioco

1° Fase

Questionario preliminare (facoltativo-vedi Appendice)

- 1 Presentare il gioco ai partecipanti (leggere o riassumere il contenuto)
- 2 Distribuire il dossier n°1 a ciascun partecipante "Test genetico sull'embrione nell'anno 2005" (leggere prima di iniziare la fase successiva)

2° Fase

3. Formare gruppi di 4 o 5 studenti in funzione delle caratteristiche fisiche.
4. Leggere ad alta voce "Esposizione della situazione"
5. Distribuire il dossier n°2 ad ogni partecipante.
6. Distribuire il dossier n°3 ad ogni gruppo.
7. Ogni gruppo discute sugli argomenti trattati e riempie il questionario

3° Fase

- 8 Discussione plenaria sulle posizioni adottate da ciascun gruppo.
- 9 Prosecuzione del dibattito: "Ulteriori elementi di riflessione" (facoltativo-vedi appendice).

4° Fase

- 10 Esposizione su "Lo stato attuale delle conoscenze in biologia" distinguendo nel gioco la parte di verità da quella di finzione.
Questionario finale (facoltativo-vedi Appendice)

INFORMAZIONI PER L'ANIMATORE



Presentazione del gioco ai partecipanti (leggere ad alta voce o riassumere il contenuto)

Il gioco che vi proponiamo è un gioco-dibattito sulla biotecnologia che riguarda direttamente gli esseri umani. Non è un gioco di scacchi o di dadi, ma un invito alla discussione. Nel gioco discuterete fra di voi e, successivamente, vi formerete un'opinione sulle implicazioni etiche e morali connesse all'ingegneria genetica.

Le conoscenze sul patrimonio ereditario degli esseri umani sono sempre maggiori e la tecnica nel campo della genetica è sempre più perfezionata. Presto sarà possibile leggere una quantità di caratteristiche nei geni e così di modificarli. Siamo a buon punto nell'identificazione di alcune malattie ereditarie e nella scoperta di possibili terapie. I vantaggi di questi progressi sono evidenti quando si tratta di malattie gravi, ma d'altra parte i pericoli che presenta la manipolazione del genoma umano sono inquietanti. In futuro ci troveremo in bilico tra quello che è tecnicamente possibile e quello che è conforme all'etica. È importante dunque che le decisioni che riguarderanno la società e le popolazioni future non siano lasciate soltanto agli esperti, ma che il pubblico possa prendere parte alla loro elaborazione.

A quali scopi possiamo applicare le scoperte della tecnologia biologica? Le possibilità sono orientate in tutte le direzioni. In una società democratica noi potremo influenzare le decisioni che saranno prese in merito ai diversi tipi di tecnologia e il loro impiego. Il problema non è semplice in quanto numerosi fattori entrano in gioco. Non basteranno alcune ore di dibattito per trovare delle soluzioni, ma il problema non è questo. Non è nemmeno la nostra intenzione. Lo scopo di questo dibattito è di innescare un meccanismo a catena che stimoli

ulteriori discussioni. Potrete parlarne con i vostri amici o i vostri genitori; potrete trarre dei vantaggi per discutere di altre materie del programma scolastico e sarete più informati per valutare gli articoli di giornale su questo argomento

Realtà o finzione

Per realizzare un gioco-dibattito di questo tipo, gli organizzatori hanno immaginato di proiettarvi nel futuro. Le informazioni che vi sono fornite, sono pertanto un insieme di verità e finzione. Oggi è possibile individuare il gene responsabile della fibrosi cistica attraverso l'amniocentesi ed è anche possibile praticare una terapia genica sulle cellule del polmone per alleviare chi è affetto da questa malattia. Durante il gioco immaginerete che la scienza abbia identificato i geni responsabili dell'omosessualità, della psicosi maniacodepressiva e dell'obesità e sia in grado di modificarli. Forse, in 10 anni, non si conosceranno proprio questi 3 geni, ma senz'altro ne conosceremo 20, 50, 500 altri. Nel gioco-dibattito dovrete pensare che tutte le informazioni che vi vengono fornite siano vere. Vi diremo alla fine cos'è vero e cos'è falso.

Formare i gruppi

Le seguenti caratteristiche forniscono un buon criterio per dividere i partecipanti in due gruppi:

- pollice destro/sinistro davanti (mani giunte, dita incrociate)
- lobi delle orecchie, pendenti o attaccati
- capelli, lisci o ricci
- mancino o destrorso
- colore degli occhi
- colore dei capelli

Esposizione della situazione

(Leggere ad alta voce o riassumere il contenuto prima di distribuire il dossier n°2 ai partecipanti)

Immaginate di essere nel 2005. Tu e il tuo partner aspettate un bambino. Sei incinta di 6 settimane. Siete appena stati all'ospedale San Martino per la prima visita e vi hanno assicurato che tutto procede bene. Vi hanno proposto un test genetico dell'embrione; nel 2005 questo tipo di test è molto comune e tutti accettano. A questo punto dovete decidere quali informazioni desiderate conoscere dal test genetico.

Dovete discuterne e prendere delle decisioni all'interno del vostro gruppo. Le risposte che scrivete sul questionario dovranno essere collettive.

Stato attuale delle conoscenze in biologia

I dati scientifici riportati qui di seguito corrispondono allo stato delle conoscenze nell'autunno 1994. Per i prossimi anni bisogna prevedere dei cambiamenti.

Studi sui gemelli

Negli studi effettuati sui gemelli si paragona la presenza di una malattia o di una particolare caratteristica nei gemelli omozigoti e in quelli eterozigoti. Il concetto di base in questi studi è che i gemelli omozigoti possiedono caratteristiche genetiche identiche, mentre i gemelli eterozigoti hanno in media la metà dei geni in comune come i fratelli. Allo stesso tempo entrambi i tipi di gemelli sono esposti agli stessi fattori ambientali sia prima che dopo la nascita. Là dove l'ereditarietà gioca un ruolo

decisivo nella comparsa di una particolare caratteristica/malattia, allora bisogna aspettarsi la comparsa parallela più frequente nei gemelli omozigoti che in quelli eterozigoti.

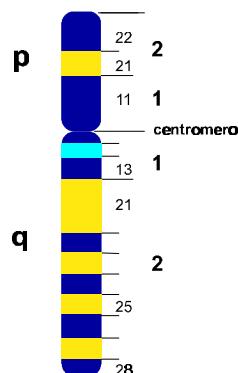
Test embrionale

L'amniocentesi (prelievo del liquido amniotico) e il prelievo della placenta sono gli esami genetici sull'embrione. L'amniocentesi si effettua alla 17ma settimana di gravidanza e il prelievo della placenta alla 9a. Vi sono degli studi per mettere a punto test genetici embrionali anche più precocemente.

Identificazione dei geni

I geni identificati nel progetto HUGO sono identificati in base al posizionamento. Il nome del gene indica anche su quale cromosoma si trova, se si trova sul "braccio" corto o lungo del cromosoma e a quale banda si lega. Esempi: 7-q31, 3-q32 (fibrosi cistica) e X-q28 (daltonismo). Questo metodo per nominare il gene è comunque equivoco in quanto molti geni hanno lo stesso posizionamento. Alla posizione X-q28 si trovano così 3 geni del daltonismo, 1 gene che ha una possibile relazione con la psicosi maniaco-depressiva, 2 geni per diverse forme di ritardo mentale, 1 gene per un tipo particolare di diabete e altri ancora.

cromosoma X



In questo gioco abbiamo scelto un altro modo per chiamare i geni. In realtà spesso non vi è nessuna relazione tra le storie raccontate ai partecipanti e i geni realmente identificati. In questo gioco un gene è indicato come 7-9kj o x-3pl e bisogna immaginare che la cifra o la lettera che precede il trattino indichi il cromosoma.

Alcolismo

Non è stato identificato nessun gene responsabile dell'alcolismo. Le informazioni contenute nella dispensa sono state elaborate in base agli studi che rivelano che i figli adottati, il cui padre biologico è alcolizzato, hanno un rischio 4 volte maggiore di diventare alcolizzati rispetto ai figli adottati il cui padre biologico non è alcolizzato.

Fibrosi cistica

La fibrosi cistica è una delle malattie ereditarie più frequente nel mondo occidentale. Il gene responsabile è recessivo, cioè solo gli individui che hanno 2 esemplari del gene sono affetti dalla malattia. È stato identificato il gene responsabile della fibrosi cistica e si auspica che con la terapia genetica possa essere curata questa malattia.

Omosessualità

Non è stato individuato il gene responsabile per l'omosessualità. In America la ricerca continua per stabilire se l'omosessualità è legata ad un fattore genetico o no.

Chorea di Huntington

Il gene responsabile della Chorea di Huntington, una malattia ereditaria a carattere dominante, è stato identificato. Attualmente alle famiglie a rischio si propongono i test embrionali. L'Huntington Chorea si manifesta solamente nelle famiglie con una storia della malattia.

Sesso

Esiste il test che permette di conoscere il sesso dell'embrione ed è anche effettuato regolarmente. È utile soprattutto quando il rischio di un'anomalia è legato al sesso.

Depressione

Le informazioni si basano sui risultati degli studi sui gemelli che indicano che la depressione è determinata geneticamente.

Sette diversi studi concludono che lo sviluppo parallelo di questa psicosi è del 68% nei gemelli omozigoti cresciuti insieme, 67% nei gemelli omozigoti cresciuti separatamente e del 23% nei falsi eterozigoti. Sono stati identificati due geni che potrebbero essere determinanti, ma il gene nominato in questa dispensa è falso.

Obesità

Sono stati identificati numerosi geni responsabili dell'obesità. Comunque tutte le informazioni di questa dispensa sono inventate.

Diabete

Non è possibile al momento identificare il diabete con l'esame dell'embrione dal momento che non si è trovato un solo ed unico gene responsabile di questa malattia. Gli studi rivelano che sono implicati numerosi geni ad espressione tessutale (tra cui diversi geni HLA). Ma anche i fattori ambientali hanno un ruolo molto importante. In media il rischio di sviluppare il diabete è dello 0,5%. Il rischio quintuplica, cioè è del 2,5% se l'individuo ha due geni HLA. Se l'individuo ha un fratello o una sorella diabetico, il rischio aumenta al 6%; è del 4% nel bambino che ha uno dei due genitori diabetici. Uno studio recente sui gemelli (di Kyvik e al. pubblicato nel BMJ il 7 Ott. 1995) dimostra che la comparsa parallela della malattia nei gemelli omozigoti è del 70% e del 13% nei gemelli eterozigoti. Questi risultati mostrano che il fattore genetico ha un ruolo più importante di quanto si pensasse. Ciononostante il parallelismo nei gemelli eterozigoti è maggiore che nei fratelli. La conclusione è che il fattore ambientale ha un ruolo importante nello sviluppo del diabete. I gemelli eterozigoti sono esposti sia nello stadio embrionale che durante la crescita a fattori ambientali più uniformi rispetto ai fratelli.

APPENDICE



Valutazione del gioco-dibattito

Se l'animatore e i partecipanti desiderano valutare quello che il gioco-dibattito ha insegnato loro, si rivela utile il passo successivo, in due tappe.

Prima tappa

All'inizio della 1° parte del gioco l'animatore fornisce ai partecipanti le seguenti indicazioni:

1. Scrivete le parole che vi vengono in mente se vi dico "test genetico prenatale". Tempo a disposizione: 3 minuti.
2. Classificate, se possibile, in categorie differenti le parole che avete scritto. Ogni categoria deve riunire le parole che hanno una certa relazione tra di loro. Potete aggiungere parole nuove ad ogni categoria a condizione che presentino lo stesso tipo di relazione. Numerate le categorie. Tempo a disposizione: 3 minuti.
3. Ecco la parte più importante. Formate una o due frasi che stabiliscano un rapporto tra ciascuna categoria di parole e l'espressione "test genetico prenatale". Numerate ogni frase o gruppo di frasi secondo la numerazione delle categorie definite al numero 2. Tempo a disposizione: 5 minuti.

Scrivete il vostro nome su un foglio e consegnatelo all'animatore che ve lo restituirà alla fine del gioco.

Seconda tappa

Alla fine della 4° parte del gioco, l'animatore ridistribuisce i fogli ai partecipanti e chiede loro di valutare quello che hanno scritto al momento della prima fase formulando le seguenti domande:

- Quali parole nuove aggiungereste adesso alla vostra prima lista?
- Le categorie di parole che avete indicato vi sembrano logiche?
- Rileggete e valutate le frasi che avete scritto. Se dovreste rifare l'esercizio, che cosa modifichereste?
- L'espressione "test genetico prenatale" ha per voi ancora lo stesso significato che aveva all'inizio del gioco? Se non lo ha, spiegate quello che vi ha motivato a cambiare opinione.
- Cosa ne pensate di questo gioco-dibattito?.

Gli autori di questo gioco-dibattito desidererebbero ricevere i commenti degli animatori. Siete pregati di inviare i commenti o le domande relative al gioco a:

Dorte Hammelev
Foreningen af Danske Biologer
Sonderengen 20
DK-2860 SOBORG

Problemi etici

In un articolo intitolato "DNA dilemma", pubblicato in "Science News", K.A. Fackelmann presenta tre casi interessanti:

1. Un uomo e una donna, colpiti da acondroflosia, forma ereditaria di nanismo, desiderano avere un figlio nano. Al consulente genetico dicono che ricorreranno all'aborto nel caso in cui il feto fosse destinato ad avere un'altezza normale. Conoscendo le intenzioni della coppia, il centro di identificazione dovrà effettuare il test?
2. Una coppia il cui figlio è affetto da fibrosi cistica è ricorsa al test genetico per conoscere i rischi di avere un secondo figlio affetto dalla stessa malattia. I test routinari rivelano che il marito non è il padre biologico del bambino. Che cosa bisogna dire ai genitori?
3. Una donna incinta è preoccupata a causa della presenza della sindrome del cromosoma X fragile nella sua famiglia. Questa sindrome è una forma di ritardo mentale ereditaria determinata da un gene recessivo. Dichiara al consulente del centro di identificazione genetico che abortirà se il feto è portatore di questo gene e dunque suscettibile di trasmetterlo alla generazione successiva, anche se lui stesso non è colpito dalla sindrome. Conoscendo l'intenzione della paziente di abortire un feto sano, il centro dovrebbe effettuare il test?

Science News, 1994, vol 146, page 408
"DNA Dilemma" : Kathy A. Fackelmann

Problema economico

Alcuni test di individuazione saranno più economici, altri più cari. Ciononostante se si cercassero di testare tutte le anomalie possibili in una volta si arriverebbe ad un programma di esami molto costosi. Dal momento che la tendenza è quella di ridurre le spese sanitarie nella maggior parte dei paesi europei, pensate che questi test dovrebbero essere rimborsati dal sistema sanitario nazionale o dovrebbero essere sostenuti dalle persone coinvolte?

MATERIALE DEL GIOCO PER I PARTECIPANTI

Dossier n° 1



Test genetici sull'embrione nel 2005

Alcolismo

L'esame genetico prenatale permette di conoscere se il feto presenta rischio di alcolismo ereditario. L'alcolismo si sviluppa in maniera complessa in cui sia l'ereditarietà sia il fattore ambientale hanno un ruolo determinante. In questo esame, cerchiamo la presenza di un solo gene (y-4kf). Numerosi geni influiscono sullo sviluppo dell'alcolismo, ma il gene y-4kf è quello che esercita maggiore influenza diretta. Alcuni ricercatori indicano che la presenza del gene y-4kf quadruplica il rischio di diventare alcolisti nell'uomo. Comunque, bisogna sottolineare che si può diventare alcolisti senza essere portatori del gene y-4kf. Sapendo della presenza del gene y-4kf i genitori hanno la possibilità di prevenire l'alcolismo, poiché possono imprimere nella mente dei bambini abitudini di morigeratezza per quel che concerne il consumo dell'alcool nella giovinezza. Il gene y-4kf si trova sul cromosoma y che l'embrione maschile ha ereditato dal padre. Se il gene risulta essere portatore del gene y-4kf, esiste lo stesso rischio aumentato di diventare alcolista anche nel padre del bambino.

Fibrosi cistica

Nella fibrosi cistica le ghiandole produttrici di mucosità contengono meno acqua del normale ciò comporta delle conseguenze per diverse funzioni dell'organismo. Nelle vie respiratorie l'addensamento delle secrezioni offre terreno favorevole alla proliferazione dei batteri che causano delle frequenti infezioni polmonari. Nell'apparato digerente l'assimilazione delle proteine e dei grassi degli alimenti è insufficiente. I malati affetti da fibrosi cistica devono seguire un trattamento intensivo per

tutta la vita. Il trattamento fra le altre cose consiste tra l'altro di inalazioni di sostanze, da effettuare diverse volte al giorno, che sciolgono la mucosità e esercizi respiratori per mezzo di una maschera speciale. Inoltre, il paziente deve prendere durante i pasti delle pillole di enzimi di digestione che consentono l'assimilazione adeguata degli alimenti. A causa delle infezioni polmonari la maggior parte dei malati deve essere ricoverata per circa due mesi l'anno. Con questo test è possibile affermare con certezza se il nascituro sarà affetto da fibrosi cistica.

Cerchiamo in effetti il gene 7-9KJ della malattia. La fibrosi cistica ha un carattere ereditario recessivo, pertanto l'embrione deve ereditare il gene della malattia da entrambi i genitori per esserne affetto. I genitori dunque sono portatori del gene- possiedono il gene, senza che la malattia si manifesti. In occidente 1 essere umano su 25 è portatore del gene. La malattia si manifesta su 1 nuovo nato su 2500. Per questo la fibrosi cistica è la malattia ereditaria più frequente.

Omosessualità

Il test ti permette di conoscere le probabilità nell'uomo di diventare omosessuale. In questa test cerchiamo la presenza di un solo gene x-3pl. Questo gene si trova sul cromosoma X che l'embrione eredita dalla madre. La presenza del gene x-3pl triplica la probabilità di sviluppare una tendenza omosessuale nell'uomo. Nella popolazione maschile si contano dall'1 al 5% di omosessuali. Ciononostante, lo schema di sviluppo dell'omosessualità è complesso e bisogna sottolineare che gli omosessuali non sono tutti portatori del gene x-3pl. Si ritiene che molti altri geni possano intervenire così come fattori psicologici.

La Chorea di Huntington

La Chorea di Huntington può essere descritto come un tipo di convulsione cerebrale. Il paziente comincia ad avere dei movimenti a scatti involontari delle braccia e delle gambe e il passo vacillante come di un ubriaco; subisce un cambiamento di personalità che si traduce con il disinteresse progressivo in tutto ciò che lo circonda. Nel giro di 15-20 anni il paziente muore in uno stato di degenerazione fisica e psichica totale. Non esiste nessun trattamento. Nella maggior parte dei casi, la malattia si

manifesta tra i 35 e i 50 anni. La Chorea di Huntington è una malattia ereditaria a carattere dominante: ciò significa che la malattia si sviluppa se l'embrione ha un solo esemplare del gene 4-4tt della malattia.

N.B.: il gene 4-4tt può essere ereditato dal padre o dalla madre. Se i risultati dei test prenatale rivelano che l'embrione ha questo gene ciò significa che anche uno dei due genitori sarà colpito dalla Chorea di Huntington. La probabilità che l'embrione sia portatore del gene della Chorea di Huntington è piuttosto bassa se non ci sono dei casi conosciuti di questa malattia in famiglia.

Identificazione del sesso

Molti test proposti alle donne incinte permettono di conoscere il sesso dell'embrione. Se in alcune famiglie esistono delle malattie ereditarie legate ai cromosomi sessuali, può essere importante conoscere il sesso dell'embrione. Alcune anomalie ereditarie come l'emofilia e il daltonismo risultano essere più frequenti per esempio nelle persone di sesso maschile. Infatti il gene dell'anomalia è situato sul cromosoma X di cui gli uomini possiedono un esemplare mentre la donna due. Se l'uomo è portatore di un simile gene presenterà automaticamente questa anomalia. Le donne, per presentare questa anomalia, devono avere due esemplari del gene. D'altronde esistono delle anomalie che sono legate al cromosoma Y dell'uomo.

Psicosi maniaco depressiva

La psicosi maniaco depressiva si manifesta per periodi che durano da qualche settimane ad alcuni mesi e si traduce nell'alternanza di fasi d'eccitazione maniacale a momenti di depressione malinconica. Questa malattia si manifesta in generale tra i 30 e i 50 anni, ma può comparire anche prima o più tardi. Nei periodi d'eccitazione il malato vive a un ritmo accelerato. Ricco d'idee che non realizza mai perché altre idee gli vengono in mente ancora più interessanti. Il malato mangia e dorme poco, ha molta stima di se stesso, manca d'autocritica e perde il senso della realtà. Non pensa di essere malato, cosa che rende il trattamento molto difficile. Nei periodi di depressione il malato soffre di malinconia e mancanza di coraggio.

Non ha più fiducia in se stesso e le sue energie sono così deboli che gli impegni quotidiani gli sembrano insormontabili. Piangere lo solleverebbe, ma non vi riesce. I muscoli perdono di tono, e i suoi movimenti diventano più lenti. Può soffrire di stipsi. Le donne possono soffrire di amenorrea (assenza anormale di ciclo mestruale). I tentativi di suicidio sono frequenti. I malati maniaco depressivi possono essere affetti più o meno gravemente. Alcuni hanno una sola e unica depressione, mentre altri hanno numerosi periodi di depressione e d'eccitamento. Questa malattia richiede diversi tipi di trattamento e talvolta degli elettroshock, ma è impossibile arrestare i periodi futuri d'eccitamento o di depressione. La psicosi maniaco depressiva si sviluppa a causa di una complessa interazione tra ereditarietà e ambiente dove intervengono altri fattori sconosciuti. Il test cerca la presenza del gene 3-9sh. Se l'embrione possiede questo gene, esiste un 30% di rischio che l'adulto soffra di psicosi maniaco depressiva. Nel resto della popolazione non portatrice del gene, il rischio è dell'1 al 2%.

Obesità

L'obesità è il risultato di un'interazione complessa tra ereditarietà e fattori ambientali. Il test permette di identificare nell'embrione la presenza del gene 14-9gb che comporta un rischio maggiore di obesità. Nella popolazione europea in generale il 5% è gravemente affetto da obesità. Tra gli esseri umani portatori del gene 14-9gb, il 50% sono obesi. Bisogna sottolineare che si può diventare obesi senza avere il gene 14-9gb. La pinguedine può creare seri problemi fisici e psichici agli individui che ne sono affetti. Conoscere la presenza del gene 14-9gb dà ai genitori la possibilità di influenzare il modo di vivere del loro figlio per evitare o limitare l'obesità. Per esempio si possono dare ai bambini delle abitudini alimentari sane e fare praticare esercizi fisici fin da piccoli.

Diabete

Il diabetico ha bisogno dell'insulina vuol dire che l'organismo non è in grado di fabbricarla. L'insulina è un ormone necessario alle cellule dell'organismo per assimilare lo zucchero. Quando l'organismo produce poca insulina o non la produce, lo zucchero si accumula nel sangue e si elimina con l'urina. La malattia si manifesta prima dei 30 anni. Il diabetico che ha bisogno dell'insulina è incurabile, ma deve praticarsi per tutta la vita delle iniezioni sottocutanee quotidiane d'insulina. I diabetici devono seguire una dieta ferrea, soffrono di ferite che non cicatrizzano e rischiano di essere affetti da malattie cardio-vascolari, renali o cecità. Se il tasso di zucchero nel sangue non è regolato con precisione entro limiti ristretti, vengono colpite le cellule cerebrali e il malato perde coscienza. Circa il 4% dei diabetici muore perché la quantità di insulina iniettata non corrisponde al loro bisogno. I diabetici devono condurre una vita molto regolare, praticare esercizi fisici e fare dai 4 ai 5 pasti al giorno in modo da ripartire regolarmente le quantità energetiche. Con quest test cerchiamo la presenza del gene 18-2jd, che se è ereditato da entrambi i genitori, aumenta il rischio di diabete allo 0,7%. Se l'embrione ha un solo esemplare del gene, il rischio è dello 0,25%. È anche possibile che il diabetico che ha bisogno di insulina sia affetto anche senza la presenza di quel gene, il rischio allora è dello 0,02%. I risultati del test riveleranno la presenza di uno, due o di nessun gene 18-2dj nell'embrione.

DOSSIER N° 2

Lettera dall'Ospedale Civico

Lettera aperta ai futuri genitori

12 Agosto 2005

L'Ospedale Civico partecipa ad un progetto di ricerca finanziato dall'U.E. L'obiettivo del progetto è quello di censire/verificare diverse caratteristiche e malattie genetiche e determinarne l'estensione nelle differenti regioni d'Europa. Vi proponiamo di partecipare a questo progetto e ciò implica che vi sottoponiate ad un test genetico sul bambino che state aspettando.

Dalla quarta settimana di gravidanza, è possibile individuare le cellule dell'embrione nel sangue della madre. A partire da un semplice prelievo di sangue effettuato sulla madre, si possono prelevare le cellule dell'embrione ed esaminarle. Questa operazione non fa correre nessun rischio, né alla madre né al bambino.

Esaminando i geni delle cellule dell'embrione si può rivelare se è portatore di malattie gravi o è predisposto ad affezioni nel corso della vita. Oggi abbiamo una conoscenza solida del patrimonio genetico umano grazie alla realizzazione del progetto Genoma Umano.

Nel progetto europeo attuale abbiamo scelto di trovare le caratteristiche descritte sopra. Se desiderate partecipare al progetto dovete scegliere le informazioni che desiderate ricevere. In realtà il progetto prevede la ricerca di tutti i geni menzionati ma i risultati che non volete ricevere saranno classificati anonimamente. Non vi sarà dunque possibile chiedere informazioni supplementari in seguito.

I risultati degli esami sono confidenziali e il trattamento dei dati, ai fini dell'indagine, è strettamente anonimo. Il progetto ha ottenuto l'approvazione del comitato etico ed è monitorato da una commissione di controllo stabilita dal Ministero della Sanità. Voi siete, ben inteso, liberi di accettare o rifiutare questo proposito. La vostra decisione non intaccherà assolutamente l'attenzione che vi sarà rivolta nel periodo della gravidanza.

Distinti saluti.

Dr. Pasquale Laporta
Direttore del progetto

Dott.ssa Maria Capodicasa
Genetista

Geni senza prezzo

5 Luglio 2005

Tommaso Grandi, giornalista corrispondente da Londra

La sala del tribunale di prima istanza a Londra è stata percorsa da un brivido ieri quando il giudizio espresso in un caso di indennizzazione che ha fatto sensazione. La questione riguardava un bambino di 8 anni, Jonathan Miller figlio di William Miller direttore di banca e della cantante Lena Raven. Jonathan è affetto da lesioni cerebrali in seguito ad una errore dei medici alla nascita e non raggiungerà mai un livello di sviluppo superiore a quello di un bambino di 2 anni. Il tribunale gli ha concesso un indennizzo record di 4 miliardi lire. Questo caso ha riacceso, in questi ultimi mesi la polemica scientifica sull'influenza decisiva dell'ereditarietà e dell'ambiente sullo sviluppo dell'essere umano. L'avvocato della famiglia aveva chiamato a testimoniare il Professor Franz, genetista tedesco che in un lungo monologo ha fatto riferimento, tra le altre cose, agli studi sui gemelli ai quali si è dedicato in questi anni. "I geni hanno un'influenza decisiva su quello che diventeremo" ha dichiarato. "Sono le fondamenta della

nostra esistenza. Dobbiamo dimenticare tutte le idee romantiche dei tempi passati, secondo le quali tutti hanno le stesse possibilità. I gemelli veri sono geneticamente simili; hanno perciò le stesse possibilità e gli stessi limiti. I falsi gemelli invece si assomigliano come tra fratelli e sorelle. Nell'ambito di uno studio sui veri gemelli, si è constatato che se uno dei gemelli è lesbica, l'altro lo poteva essere nel 48% dei casi. Nei falsi gemelli il parallelismo esiste solo nel 16% dei casi. La conclusione deve essere necessariamente che il nostro potenziale si trova nei nostri geni!" Nel suo giudizio il giudice ha attribuito molta importanza alla testimonianza del professore ed ha giustificato l'indennità record sottolineando "il buon capitale genetico del ragazzo sul piano dell'arte e degli affari".

Basta con tutte queste storie sulla genetica

10 Luglio 2005

Anna Pavesi, infermiera

In questi ultimi tempi sono stati effettuati numerosi studi sui gemelli nell'ambito di un dibattito sull'ereditarietà e l'ambiente in cui si vive. Si è detto che tutte le caratteristiche umane si spiegano attraverso i geni e si sa che molti genitori attribuiscono la responsabilità per l'uso di droghe, la violenza o la disadattabilità sociale ai proprio figli. Nella mia esperienza come gemella permettetemi di dubitare di queste conclusioni! Il punto di partenza degli studi sui gemelli è che i veri gemelli hanno lo stesso genotipo, mentre i falsi gemelli sono come i fratelli e le sorelle. Se una certa similitudine di comportamento si osserva di più nei gemelli veri che in quelli falsi, si rischia sempre di cadere nel tranello di dichiarare che questo deve essere determinato geneticamente. Un esempio: se uno dei gemelli veri è un criminale vi è un 51% di probabilità che lo sia anche l'altro. Nei falsi gemelli la probabilità è del 22%. Da ciò si deduce che il comportamento criminale è ereditario. Ma i veri gemelli e i falsi non si differenziano solamente dalla genetica - è anche l'educazione che li differenzia! Infatti, la maggior parte dei veri

gemelli sono cresciuti allo stesso modo - ne conosco diversi esempi. Si sviluppano allo stesso ritmo, si interessano alle stesse cose e formano un tutto che non riconosco in alcun modo nel mio rapporto con mio fratello gemello. >Siamo stati cresciuti come le nostre sorelle e fratelli: mio fratello ha giocato a pallone con mio padre, ha portato a spasso il cane e si è divertito a smontare tutto dalle biciclette ai computers, mentre io facevo i dolci con mia madre, montavo a cavallo e imparavo a lavorare a maglia. Se si riconosce l'importanza dell'ambiente sociale le statistiche allora possono essere capovolte, così che non è più la pretesa ereditarietà genetica ma l'ereditarietà sociale che si riflette negli studi finora effettuati. Quando si tratta per esempio d'alcolismo, di criminalità e di malattie mentali non date/declinate tutta la responsabilità considerando queste storie di genetica come scuse. Crescete i vostri figli correttamente, i geni non lo faranno al vostro posto/ per voi!

Dobbiamo sapere tutto?

10 Agosto 2005

Paola Girardi, laboratorista

Un anno fa, mio marito ed io abbiamo deciso di interrompere una gravidanza. Mia madre e mia cugina sono entrambi schizofreniche e quindi ci era stato proposto un test genetico dell'embrione. Il bambino che aspettavamo purtroppo era portatore del gene della schizofrenia. È stato difficile decidere se tenere o meno il nostro bambino poiché erano anni che cercavamo di avere un figlio. Ma eravamo scoraggiati e spesso dalla malattia di mia madre e pensavamo di non poter far fronte ad altri problemi di questo genere in famiglia.

Il gene della schizofrenia significa che esiste un rischio del 30% che la malattia si manifesti in età adulta, ma vi è un 70% di probabilità che il bambino sia normale. Allo stesso modo tutte le ricerche indicano che sono dei fattori sociali (sconosciuti) che decidono se la malattia si scateni oppure no. Nel nostro caso la responsabilità era di mio marito e mia d'allevare un figlio nelle migliori condizioni possibili affinché non si sviluppasse la schizofrenia. Ma come avremmo potuto dare

al nostro bambino un'infanzia normale? Ci saremmo sforzati troppo di fare quello che c'era da fare, avremmo sempre avuto dei dubbi sull'educazione e saremmo stati perennemente a caccia del minimo segno di squilibrio mentale. È sapendo tutto ciò che che abbiamo alla fine della optato per un'interruzione gravidanza. Ovunque ascoltiamo gli elogi dei test genetici e per quel che concernono alcune malattie gravi è sicuramente un vantaggio potere testare l'embrione. Per contro vi sono numero e informazioni (predisposizione a malattie mentali o altre) che in quanto futuri genitori ci è impossibile considerare. È quello che rende la scelta molto difficile. Qual è il vantaggio di poter fare delle scelte per poi sentirsi in colpa d'avere scelto? Ora, ad un anno di distanza sono di nuovo incinta e alla luce dei quesiti che ci eravamo posti durante l'anno abbiamo deciso questa volta di avere il bambino senza certificato di garanzia. Solo il tempo ci dirà se abbiamo preso una buona decisione

DOSSIER N°3

QUESTIONARIO

1. Per quali caratteri / disposizioni desiderate conoscere I risultati dei test di depistaggio genetico?

NO SI

Alcolismo
Fibrosi cistica
Omosessualità
Chorea de Huntington
Sesso
Psicosi maniaco-depressiva
Obesità
Diabete

2. Venite a sapere che il bambino che apettate non è del sesso sperato o presenta le disposizioni o caratteri elencati di seguito. Quale incidenza avrà sul vostro comportamento verso l'embrione?

	Cambieremo il nostro modo di vivere se ciò potesse modificare il suo sviluppo	Sceglieremo una IVG	Non cambieremo niente e lasceremo la natura continuare la sua opera
Alcolismo Fibrosi cistica Omosessualità Sesso Psicosi maniaco-depressiva Obesità Diabete			

3. Se decidete di non abortire, quale sarà il vostro comportamento verso il bambino? Lo farete crescere con un'attenzione particolare? Farete ricorso ad aiuti o consigli professionali? Spiegate il vostro comportamento in ciascuno dei casi seguenti.

Alcolismo

Fibrosi cistica

Omosessualità

Sesso

Psicosi maniaco-depressiva

Obesità

Diabete

4. Quali argomenti hanno stimolato maggiormente la discussione nel vostro gruppo?

5. Se, oggi, vi si proponesse di partecipare ad una inchiesta di questo tipo, quanti, tra voi, sarebbero disposti a partecipare? Scrivete il numero nella casella.



SI, e vorrei conoscere i risultati completi.



SI, ma vorrei conoscere solo alcuni risultati.



SI, per aiutare la ricerca scientifica, ma non vorrei conoscere i risultati.



NO, perché rifiuto i tests genetici e non parteciperei a questo progetto.