

RICCARDO DE SANCTIS

LA RIVOLUZIONE DELLA GENETICA: TECNOLOGIE E INTERROGATIVI

Il progresso nella scienza dipende
da nuove tecniche,
nuove scoperte e nuove idee...
probabilmente proprio in questo ordine

Sydney Brenner,
(biologo sudafricano Nobel per la medicina)

Negli ultimi anni il numero delle scoperte scientifiche e delle innovazioni tecniche è cresciuto a ritmo esponenziale un po' in tutti i campi della ricerca. Nel campo medico, sia per quanto riguarda la ricerca biologica che le applicazioni pratiche, le innovazioni sono state numerose e stanno rivoluzionando letteralmente il settore. Nuove medicine, nuovi metodi di cura... Basti pensare ai medicinali per il diabete o per le malattie cardiache, alla messa a punto di nuovi vaccini o di nuovi anti-infiammatori, alle tecniche di *imaging* per la diagnostica sempre più sofisticate, alla chirurgia, ai nuovi metodi per i trapianti, alle rivoluzionarie terapie geniche. La medicina è cambiata e non può più prescindere dalla tecnologia. Ma proprio il diffondersi di queste tecniche, di nuovi metodi terapeutici, e di cure che diventano sempre più personalizzate, ha fatto lievitare i costi dell'assistenza sanitaria. Sempre più spesso proprio questi metodi (tecniche e nuovi medicinali) sono messi sotto accusa per l'aumento esponenziale dei costi dell'assistenza medica sia pubblica che privata. A questo si aggiunge un aumento dell'età media, almeno nei paesi più ricchi, e una maggiore diffusione di malattie croniche. Anche in quelle aree considerate fino a poco tempo fa ancora in via di sviluppo, come la Cina o l'India, o in alcuni grandi paesi africani, la demografia e l'epidemiologia raccontano la stessa storia: la vita media si allunga e con essa crescono i milioni di persone colpite da malattie cardiovascolari, dal diabete o dal cancro. La domanda del pubblico per i nuovi trattamenti è in continua crescita e la salute è spesso diventata un'ossessione, e sempre più frequentemente si prescrivono analisi

e accertamenti non sempre necessari. Questo avviene anche a causa della pubblicità delle case farmaceutiche, o di cliniche specialistiche, sempre più invadente e miracolistica, e di una copertura mediatica enfaticizzata da articoli su articoli, su giornali e riviste specializzate e non, a caccia delle novità che fanno notizia, e infine anche dalla gran cassa dei social media. Rimane tuttavia il fatto che le nuove tecnologie – dalla biologia alle applicazioni chirurgiche – sono essenziali alle cure, a tutte le cure, della medicina d'oggi, e non ci si può rinunciare, nonostante i costi. Proprio da questa esigenza sul *come gestire le innovazioni e come coniugare costi e cure* è nato l'European network for Health Technology Assessment (rifacendosi a un omologo organismo negli USA). Si tratta di organizzazioni di vario tipo, di diversi paesi europei, che si sono poste l'obiettivo di raccogliere e condividere più informazioni e dati possibili sulla salute, la tecnologia biomedica, l'organizzazione dell'assistenza, e fornire un quadro di valutazione internazionale per come adoperare al meglio le risorse. Per promuovere le tecnologie e le cure che hanno maggiore efficacia tenendo tuttavia in considerazione gli aspetti economici, sociali ed etici. Il programma HTS (Health Technology Assessment) in Europa è iniziato su piccola scala nel 1970 e cresciuto successivamente negli anni '80. Vi partecipano oggi sessantaquattro organizzazioni. Gli obiettivi sono politici ma, come affermano, sempre fermamente radicati nella ricerca e nel metodo scientifico. Fra le domande che si è posto lo Health Technology Assessment (seguendo le tracce dell'Office of Technology Assessment – US Congress – 1974-76) vi sono le problematiche etiche, sociali, legali e politiche che possono sorgere dalle nuove tecnologie. Ad esempio le ricerche sulle cellule staminali, il trapianto di organi, gli organi artificiali, la terapia genica. Queste tecnologie pongono una serie di nuovi problemi, che talvolta mettono addirittura in discussione le stesse istituzioni sociali, e alcuni codici e norme che riguardano aspetti fondamentali della vita come la parentela, l'ereditarietà, (quella caratteristica degli esseri viventi di trasmettere alla progenie, tramite il patrimonio genetico, le informazioni relative ai caratteri morfologici e fisiologici) la nascita. Per poterne discutere e poter prendere eventuali decisioni politiche è evidentemente indispensabile avere a disposizione tutte le informazioni possibili e un'analisi particolareggiata delle nuove tecnologie. Si tratta di un campo multidisciplinare, dove si raccolgono, senza pregiudizi, affermano i partecipanti al HTA – le informazioni sugli aspetti medici, sociali, economici ed etici collegati all'uso delle tecnologie della salute (Vedi European Network for Health Technology Assessment EUnetHTA 2013 Marina Cerbo AGENAS Geneve Nov. 23 2013). Partiamo da queste premesse per raccontare velocemente alcune fra quelle che sono

state definite le più potenti, straordinarie e al tempo stesso le più pericolose idee della storia della scienza e della medicina. Ruotano tutte attorno al gene, l'unità fondamentale dell'ereditarietà, l'unità base di tutta l'informazione biologica. Se non comprendiamo almeno alcuni elementi di base della biologia contemporanea è difficile seguire anche alla lontana un dibattito di bioetica contemporaneo. Il gene è l'unità del materiale ereditario costituita da un piccolo segmento di DNA contenente l'informazione per la sintesi di una proteina o per una catena di RNA. I geni sono sui cromosomi, delle lunghe strutture filamentose che sono dentro le cellule (che contengono decine di migliaia di geni uniti insieme in catene.). "Un organismo – come è stato detto – è evidentemente molto più che i suoi geni, ma per comprenderlo bisogna prima comprendere i suoi geni"¹. Il biologo olandese Hugo de Vries, tra i primi a concepire l'idea di gene, scrisse nel 1890: "L'intero mondo organico è il risultato di innumerevoli differenti combinazioni e cambiamenti di relativamente pochi fattori... come la fisica e la chimica si riferiscono alle molecole e agli atomi, le scienze biologiche devono penetrare queste unità (i geni) per poter spiegare i fenomeni del mondo vivente". Negli ultimi anni la nostra comprensione dei geni e delle loro funzioni ha raggiunto un livello avanzato. Non è più necessario ad esempio studiare i geni in provette ma si può a farlo direttamente nelle cellule. Tutte le istruzioni genetiche sono raccolte nel genoma, che è come un'enciclopedia di tutti i geni con note, annotazioni, riferimenti, istruzioni. Il genoma umano contiene circa 22.000 geni che provvedono a dare istruzioni per costruire, riparare e far funzionare noi stessi. Le tecnologie sono avanzate rapidamente nell'ultima ventina d'anni e oggi riusciamo a decifrare e a comprendere nei dettagli come agiscono molti di questi geni. In alcuni casi è addirittura possibile alterare deliberatamente dei geni in modo da alterare le loro funzioni. Il passaggio dalle tecniche che tentavano di comprendere, di leggere, il genoma, a quelle che possono cambiarlo, è un cambio epocale. È quello che fa della genetica oggi un campo con implicazioni che vanno oltre la scienza e la biologia. Una cosa è cercare di capire come i geni influenzano l'identità o la sessualità o il temperamento di una persona, un'altra quella di cercare di cambiare l'identità, la sessualità o il comportamento, modificando i geni. Nello stesso tempo è cresciuta almeno in teoria anche la capacità di prevedere il futuro della salute di una persona analizzando il suo genoma. Quali margini di sicurezza abbiano queste tecniche di ingegneria genetica e quali reali capacità predittive abbiano queste tecnologie, non lo si sa però ancora con certezza. C'è chi si chiede se la nostra

1 S. Mukherjee, *The Gene. An intimate history*, Bodley Head, Londra 2016, p. 10.

capacità di capire e manipolare il genoma umano possa alterare la nostra stessa concezione di “essere umani” (Vedi in questo senso il bel recentissimo libro di Siddharta Mukherjee “The Gene – An Intimate History”, London 2016, a cui dobbiamo molto delle nostre considerazioni). Non è questa la sede per raccontare la storia della biologia e della genetica degli ultimi anni. Ci soffermiamo soltanto su alcuni passaggi decisivi. Una delle tappe fondamentali è, ovviamente, la scoperta della doppia elica del DNA, da parte di James Watson e Francis Crick, pubblicata nel 1953. Una struttura molto stabile ma che permette una variabilità infinita lungo le catene della sequenza delle quattro basi del DNA (quelle indicate con le lettere ACGT). La precisa sequenza delle basi è il codice che porta l’informazione genetica. Nel 1958 Francis Crick afferma che la specificità dei sistemi biologici è determinata esclusivamente dall’informazione contenuta negli acidi nucleici, la quale letta attraverso un codice, passa alle proteine, ma mai viceversa. È quello che verrà definito come il dogma centrale della biologia molecolare. Il passo successivo sarà quello di decifrare tale codice. “Il patrimonio genetico è come un libro che può essere letto o “decifrato” ma anche “riscritto” con interventi tecnologici sull’informazione genetica contenuta nel genoma. Le tecniche di “ingegneria genetica” hanno la possibilità di intervenire direttamente e consciamente sul patrimonio ereditario, naturalmente sollevando grandi interrogativi di ordine etico e politico”². Due tecnologie trasformano completamente la genetica negli anni ’70: il sequenziamento e la clonazione dei geni; la lettura e scrittura dei geni. L’azione di un gene è descritta in termini meccanici: i geni codificano i messaggi chimici per costruire le proteine che alla fine rendono possibile forma e funzione. La clonazione dei geni coinvolge tutte le tecniche adoperate per estrarre i geni dagli organismi, manipolarli in provetta, creare ibridi di geni e produrre milioni di copie di questi ibridi in cellule viventi. Negli anni ’80 i genetisti incominciano ad usare queste tecniche per mappare ed identificare i geni legati a un certo tipo di malattie come la malattia di Huntington o la fibrosi cistica. Si inaugura una nuova era per la genetica. Ad esempio è possibile ora effettuare uno screening dei feti, e i medici hanno uno strumento per individuare eventuali mutazioni che possono essere portatrici di malattie (come la sindrome di Down). Tra il 1970 e il 1980 è cambiato tutto. Ancora nel 1969, se era individuata la mutazione di un gene collegato ad una malattia in un essere umano non c’era alcun modo

2 B. Fantini, *Il linguaggio della vita*, in B. Fantini, T. Pievani, S. Pimpinelli, F. Rufo, *DNA Il grande libro della vita da Mendel alla genomica*, SilvanaEditoriale Scienze, Roma 2017, p. 15.

di comprendere la natura di questa mutazione, nessuna tecnica che potesse comparare il gene alterato con la forma normale, e nessun metodo per ricostruire la mutazione genetica in un differente organismo per studiarne la funzione. Dieci anni dopo, nel 1979, lo stesso gene poteva essere spostato in un batterio, accoppiato in un vettore virale, spostato nel genoma di una cellula mammale, clonato, sequenziato e comparato ad una forma normale. Tutto questo grazie all'uso degli enzimi come dimostrarono gli esperimenti di Paul Berg. "Ogni volta che una cellula si divide, ripara geni danneggiati o sposta i suoi geni sui cromosomi ha bisogno di enzimi per copiare i geni o per riempire i vuoti creati dal danno"³. Alcuni enzimi, presi in prestito dal mondo dei microbi, furono alla base delle ricerche di Berg: "I geni potevano essere uniti per creare nuove combinazioni, o combinazioni di combinazioni; potevano essere alterati, mutati, e spostati da un organismo a un altro"⁴. Per queste ricerche gli venne assegnato il Nobel per la Chimica del 1980 insieme a Fred Sanger e Walter Gilbert. "Per produrre queste chimere genetiche – ricorda Berg – "nessuna delle procedure individuali, delle manipolazioni, e reagenti adoperati per costruire questo DNA ricombinante era nuova; la novità era nel modo specifico in cui erano usate in combinazione"⁵ e ancora: "L'ingegneria genetica – scrive il biologo Peter Medawar – implica un cambio genetico deliberato con la manipolazione del DNA, il vettore dell'informazione ereditaria... tutto quello che in principio è possibile sarà fatto"⁶. Nell'estate del 1972 – come racconta Mukherjee – pochi mesi dopo aver creato nel suo laboratorio di Stanford le prime "chimere" di DNA, Paul Berg partecipa a un seminario scientifico ad Erice, in Sicilia. Qui, quasi inaspettatamente, la discussione sull'ingegneria genetica diviene politica, culturale, etica. Nel gennaio 1973 Berg decide di organizzare una conferenza in California, ad Asilomar: dedicata alle crescenti preoccupazioni circa le tecnologie di manipolazione genetica. Ci si pone per la prima volta apertamente il quesito se sia giusto compiere questi esperimenti. Si pubblica una lettera in cui si chiede una moratoria. Non tutti gli esperimenti sono pericolosi – nota Paul Berg – ma alcuni lo possono essere. Verrà poi pubblicato un libro "Biohazards in Biological Research" che sottolineava quanto poco ancora si sapeva sull'argomento. La tecnica che era stata messa a punto da poco è quella del DNA ricombinante. Semplificando: si purificano frammenti di DNA di diversa provenienza e si uniscono in vitro ottenendo un nuovo tipo di DNA che introdotto in un or-

3 S. Mukherjee, *op. cit.*, p. 206.

4 Ivi, pp. 206-207.

5 Ivi, p. 207.

6 Ivi, p. 222.

ganismo, come un batterio, è in grado di esprimersi dando luogo alla produzione delle proteine corrispondenti. Questa tecnica ha moltissime applicazioni sia nella ricerca sia per la produzione. Ha permesso fra l'altro la produzione in laboratorio di insulina, dell'ormone della crescita, di numerosi vaccini. Nel febbraio 1975 Berg insieme a David Baltimore organizza una nuova conferenza per discutere di geni ricombinanti e del futuro⁷. Se si doveva parlare di manipolazione dei geni la discussione doveva essere allargata il più possibile anche a non scienziati, a filosofi, a giornalisti, avvocati. È un nuovo modo di comunicare la scienza. Cambia il rapporto fra scienziati e pubblico. La domanda principale era sempre: gli scienziati devono porsi delle limitazioni nei loro esperimenti con il DNA ricombinante? La risoluzione finale afferma: "Le nuove tecniche, che permettono la combinazione di informazione genetica da diversi organismi, ci colloca in un'arena della biologia con molte incognite... È questa ignoranza che ci spinge a concludere che sarebbe saggio di esercitare una considerevole cauzione nell'eseguire questa ricerca". Alcuni scienziati come James Watson sono però contrari. Il documento proponeva uno schema di quattro livelli per classificare i potenziali bio – azzardi di diversi organismi geneticamente modificati. Per la prima volta gli stessi scienziati si mettono in guardia per i pericoli insiti nelle loro tecnologie. Viene istaurato un principio di cautela. Tuttavia, mentre i rischi biologici della clonazione genetica vengono ampiamente discussi, non viene praticamente fatto alcun accenno alle dimensioni etiche e morali del problema. Cosa succederebbe una volta che geni umani venissero manipolati in cellule umane? O se incominciasimo a scrivere nuovo materiale nei nostri geni e nel nostro genoma? Asilomar ha segnato un punto di transizione. La capacità di manipolare i geni è una vera e propria trasformazione della genetica. "Avevamo imparato un nuovo linguaggio – ha affermato Marianne Dieckmann, assistente storica di Berg-. Avevamo bisogno di convincere noi stessi e tutti gli altri che eravamo sufficientemente responsabili da poterlo adoperare"⁸. Il DNA ricombinante ha spostato la genetica dal campo della scienza a quello della tecnologia. I geni non sono più qualcosa di astratto. Possono essere liberati dai genomi di organismi dove erano intrappolati da millenni, spostati da una specie a un'altra, amplificati, purificati, allungati, accorciati, rimescolati, mutati. Sono diventati infinitamente malleabili all'intervento dell'uomo. Da soggetti di studio sono divenuti strumenti di studio. E da strumenti di studio sono poi diventati anche fonti di enormi guadagni. Basti pensare

7 Ivi, pp. 229-235.

8 Ivi, p. 234.

a Robert Swanson: un imprenditore di 28 anni, aveva sentito parlare di una nuova tecnologia, il DNA ricombinante, prende l'elenco telefonico e incomincia a telefonare in ordine alfabetico ai partecipanti di Asilomar. Berg non gli dà retta, Herb Boyer lo riceve. Swanson propone di fondare una società che adoperi le tecniche della clonazione genetica per produrre medicine. Da questo incontro nasce la Genetic Engineering Technology GEN-EN-TECH. Una delle società di maggior successo anche finanziario nel settore. Nel settembre 1978 Genentech chiede il brevetto per l'insulina. "La produzione di proteine dal DNA ricombinante ha rappresentato una transizione cruciale nella storia della tecnologia medica... Le proteine possono essere considerate come le più potenti e specifiche medicine. Ma per fare una proteina c'è bisogno di un gene e qui la tecnologia del DNA ricombinante fornisce il gradino mancante. Il clonaggio di geni umani ha permesso gli scienziati di manifatturare le proteine, e la sintesi delle proteine ha aperto la possibilità di individuare le milioni di reazioni biochimiche nel corpo umano. Le proteine hanno reso possibile ai chimici di intervenire su alcuni aspetti della nostra fisiologia fino ad allora impenetrabili. L'uso del DNA ricombinante per produrre proteine ha segnato una transizione non solo fra un gene e una medicina, ma fra i geni e un nuovo universo di medicinali"⁹. Scoprire la natura genetica di una malattia non è la stessa cosa che identificare il gene che causa questa malattia. È importante sottolineare la trasformazione che avviene nella genetica fra il 1971 (DNA ricombinante) e il 1993 l'anno in cui il gene della malattia di Huntington viene isolato: prima non esistevano mezzi per sequenziare, sintetizzare, alterare o manipolare il DNA. A parte alcuni rari casi come la talassemia, la base genetica delle malattie era per lo più sconosciuta. I soli interventi genetici erano l'amniocentesi e l'aborto. L'insulina e i fattori per la coagulazione erano isolati da organi di maiale e dal sangue umano. Nessuna medicina era ancora stata creata con l'ingegneria genetica. Un gene umano non era mai stato espresso al di fuori di una cellula umana. Cambiare il genoma di un organismo con l'introduzione di geni forestieri, o deliberatamente mutando i geni originali era molto al di là delle possibilità della tecnologia. La parola stessa biotecnologia non esisteva nei dizionari. Appena vent'anni dopo, la genetica era completamente trasformata: i geni umani mappati, isolati, sequenziati, sintetizzati, clonati, ricombinati, introdotti in cellule di batteri, trasportati in genomi virali, e soprattutto adoperati per creare medicine. Cambia in qualche modo il nostro stesso concetto di natura e naturale. Ma dopo la scoperta di Watson e Crick rimaneva senza rispo-

9 Ivi, pp. 250-251.

sta la posizione sui cromosomi delle oltre tre miliardi di basi di molecole di cui è composto il nostro genoma. In altre parole la sequenza del DNA. Comprendere il DNA è stato come scoprire il “segreto della vita” ma questo grande libro andava letto. Nel 1990 venne lanciato lo “Humane Genome Project” che aveva come obiettivo quello appunto di leggere il libro della vita come sono collocati i geni che compongono tutti gli organismi e anche le istruzioni per cui una cellula uovo si sdoppia, poi diventa quattro e così via fino a diventare un feto. Il 26 giugno 2000, con cinque anni in anticipo sulla data annunciata, il Presidente degli Stati Uniti e il Primo Ministro della Gran Bretagna annunciarono che una prima bozza della sequenziazione del DNA era stata completata. Il precoce risultato era dovuto a una gara fra un’azienda privata fondata da Graig Venter uno scienziato americano, e gruppi di ricerca pubblici, guidati da Francis Collins. Quella gara mostrò con chiarezza quanto la biologia moderna possa essere anche un grosso affare, che a fronte di grandi investimenti può produrre ingenti guadagni. Il 15 e il 16 febbraio 2001 il consorzio pubblico Humane Genome Project e Celera (la compagnia privata di Craig Venter) pubblicano su *Nature* e *Science* due lunghi articoli. Il paragrafo d’inizio di *Nature*: “The rediscovery of Mendel’s laws of heredity in the opening weeks of the 20th century sparked a scientific quest to understand the nature and content of genetic information that has propelled biology for the last hundred years. The scientific progress made (since that time) falls naturally into four main phases, corresponding roughly to the four quarters of the century”. “The first established the cellular basis of heredity: the chromosomes. The second defined the molecular basis of heredity : the DNA double helix. The third unlocked the informational basis of heredity (the genetic code), with the discovery of the biological mechanism by which cells read the information contained in genes, and with the invention of the recombinant DNA technologies of cloning and sequencing by which scientists can do the same”¹⁰.

La quarta fase è quella della sequenziazione del genoma umano e quindi la definizione dell’intero genoma degli organismi viventi, inclusi gli uomini. Una vecchia questione filosofica si chiede se una macchina intelligente potrà mai decifrare il suo manuale d’istruzione. Per gli esseri umani il manuale ora è completo. Decifrarlo, leggerlo e comprenderlo è un’altra storia. Questo ci

10 *Nature* n. 409, pp. 756-757, 15 febbraio 2001. “That a long strange trip it’s been... The draft human genome sequence published in *Nature* this week is the culmination of 15 years of work, involving 20 sequencing centres in six countries. Here, we present a reminder of some of the key moments”.

porta alla domanda: quanto possiamo leggere, che ci sia utile, nel genoma umano? Fino a poco tempo fa i principali limiti erano due: la maggior parte dei geni non sono dei “progetti” ma delle formule, delle ricette. Il secondo ostacolo consiste nella natura del tutto imprevedibile dei geni. La gran parte dei geni interagisce con altri fattori (triggers) come l’ambiente, il caso, i comportamenti che determinano la forma e la funzione dell’organismo e gli effetti sul suo futuro. Sono interazioni non sistematiche, quindi non prevedibili. Inoltre, la capacità di cambiare i genoma umani era limitata dalle stesse tecnologie biologiche: l’uso dei virus per trasportare un gene – ad esempio – era inefficiente e spesso pericoloso. Oggi questi ostacoli incominciano in parte ad essere superati. Nuove tecniche di “gene editing” permettono alterazioni molto precise e specifiche sul genoma umano. In principio una singola lettera del DNA può essere cambiata con un’altra lettera lasciando 3 miliardi di altre basi del genoma completamente intoccate. Fra il 2012 e il 2016, sono state inventate tecnologie che permettono di cambiare il genoma umano intenzionalmente e in maniera permanente. La più importante di queste rivoluzioni tecnologiche è sicuramente quella del CRISPR, una tecnica di editing genetico che consente con una certa relativa semplicità di modificare le caratteristiche di un gene direttamente nella cellula. Le tecniche prima disponibili erano molto più complesse e costose. CRISPR sta per “Clustered regularly interspaced short palindromic repeats”: si tratta di un complesso processo biochimico grazie al quale un enzima chiamato Cas9 trasportato da un frammento di RNA è in grado di raggiungere esattamente il bersaglio previsto su cui esegue l’equivalente biologico del comando taglia-incolla di un software di scrittura ed elimina o sostituisce la sequenza bersaglio. Come se si adoperassero delle forbici di un’estrema precisione. “Con questa tecnica” ha spiegato Jennifer Doudna, una delle pioniere della metodologia dell’Università di Berkeley in California “abbiamo reso democratico il gene editing, cioè la capacità di modificare il genoma di una cellula o di aggiungere ed eliminare geni a piacimento. È un procedimento facile e poco costoso che qualunque laboratorio minimamente attrezzato può farlo”¹¹. Insomma come modificare con facilità e a basso costo il codice genetico saltando le leggi di Mendel. Oggi c’è la corsa per tentare di sconfiggere le malattie ereditarie e al tempo stesso accaparrarsi l’esclusiva: sulla tecnica CRISPR vengono pubblicate venti nuove ricerche scientifiche a settimana. Una delle perplessità maggiori su questa tecnica è stata espressa dalla stessa Doudna, che nel 2015 ha lanciato un appello alla comunità scientifica internazionale affinché si eviti per ora di fare uso di questa tecnologia per modificare degli em-

11 “Il Manifesto”, 6 novembre 2015.

brioni umani a fini clinici. Ha invitato anche a una riflessione sulle conseguenze sociali, etiche ed ecologiche dei loro lavori. Con uno strumento di questo tipo diventa più semplice cambiare le caratteristiche dei nostri geni, eliminare quelli che funzionano male, una tecnica che se applicata agli embrioni suscita non poche preoccupazioni etiche. Una riunione di esperti ha discusso del CRISPR a Washington nel Dicembre 2016 ma non è stato trovato alcun accordo comune. Per alcuni la soglia da non varcare è la modificazione del genoma di una cellula embrionale umana perché darebbe origine a un individuo dalle caratteristiche “non naturali”. Altri hanno sottolineato quanto sarebbe importante in alcune malattie ereditarie poter sostituire il gene malfunzionante con una copia sana, per permettere la nascita di un bambino senza problemi. Siamo molto vicini a un cambio epocale della medicina. Già oggi, con poco più di un migliaio di dollari, è possibile far sequenziare il proprio DNA e quindi, in teoria, poter prevedere il proprio futuro per quanto riguarda la salute. Si stanno già ipotizzando terapie geniche, in cui il medicinale è il gene stesso. “Non solo la medicina ma la nostra attitudine di base verso il corpo umano sta cambiando”¹². Non è un caso che oggi si ricominci a parlare di eugenetica. Si ricordano le pratiche naziste, la sterilizzazione e l’aborto forzato, l’eliminazione alla nascita. E si ricordano anche quei movimenti eugenetici che nel mondo anglo sassone fra la fine del XIX secolo e l’inizio del XX secolo hanno preceduto gli orrori del nazismo. Fra il 1910 e il 1920 gli Stati Uniti sono stati il paese del mondo più favorevole all’eugenetica con un consenso generalizzato che aveva il supporto dei maggiori studiosi dell’università di Harvard. La comunità scientifica americana era risolutamente eugenista nel senso più radicale del termine. Nel 1894 alcuni ex alunni di Harvard fondarono a Boston la lega per la restrizione dell’immigrazione che in origine doveva chiamarsi la lega dell’immigrazione eugenetica... Oggi evidentemente l’eugenetica si propone sotto un’altra luce. E come è stato recentemente sottolineato da Francesco Cassata: “L’uso del concetto di “eugenetica” nel dibattito pubblico non è che un guscio vuoto. La sua adozione non chiama in causa un preciso oggetto storico, ma semplicemente proietta i nostri orientamenti, i nostri obiettivi e le nostre paure”¹³. Si può parlare di una “nuova eugenetica” rispetto agli sviluppi della genetica molecolare? Secondo Cassata questa categoria “non appare soltanto riduttiva, ma anche scarsamente utile sul piano euristico. Invece che tuonare su improbabili ritorni al Terzo Reich sotto mentite spoglie, sarebbe molto più proficuo focalizzare l’attenzione sulle concrete pratiche cliniche e sull’effet-

12 F. Collins, *The language of life*, Harper Collins, London 2010, p. XXV.

13 F. Cassata, *Eugenetica senza tabù. Usi e abusi di un concetto*, Einaudi, Torino 2015.

tiva esperienza dei pazienti, analizzando le tensioni e la potenzialità che hanno storicamente caratterizzato la costruzione della socialità e della cittadinanza all'interno delle dinamiche di 'biomedicalizzazione' della medicina"¹⁴. E più avanti: "Un'analisi empirica della complessa stratificazione culturale e sociale della consulenza genetica – a partire innanzitutto dai diversi attori coinvolti, dalle pratiche cliniche, dai conflitti epistemologici, dai sistemi valoriali in gioco – è ciò di cui abbiamo bisogno per rispondere agli interrogativi della medicina genetica del futuro. Non di sterili ammonizioni sul ritorno di un passato – quello dell' 'eugenetica' – che non vuole passare"¹⁵. Facciamo qualche esempio. Circa il 3% dei bambini nascono con un'anomalia congenita importante. Una sfida non facile da affrontare per i genitori e un costo considerevole per il sistema sanitario. Può questo giustificare, sul piano medico e su quello etico, un depistaggio genetico preventivo? Negli Stati Uniti esistono società specializzate, come la GenePeeks fondata nel 2013 o la Matchright, che permettono alle donne che vogliono ricorrere alla fecondazione in vitro di poter valutare ed analizzare accuratamente lo sperma dei donatori già selezionati come non portatori di anomalie mendeliane (malattie causate dalla mutazione di un solo gene). La società californiana che domina il mercato nascente, e in forte sviluppo, la Counsyl, procura ai genitori potenziali un kit che contiene una serie di test per oltre un centinaio di malattie genetiche. Il kit costa qualche centinaia di dollari ed è spesso offerto gratuitamente dalle assicurazioni private o pubbliche che in tal modo pensano di poter risparmiare milioni di dollari in future spese... Si seleziona, in qualche modo, un bebè perfetto: una nozione controversa in sé. Prima della scoperta del DNA gli eugenisti ricorrevano a pratiche che possiamo tranquillamente definire "barbare". Incoraggiare – ad esempio – le persone con tratti fisici (o mentali) desiderabili (alto, biondo, intelligente...) ad accoppiarsi fra loro. Impedire alle persone con tratti "indesiderabili" di procreare: sterilizzandole o adoperando l'eutanasia. Oggi possiamo parlare di una buona e una cattiva pratica dell'eugenetica? Il dibattito è aperto. È certo però che l'abilità, in continua e veloce crescita, di leggere e comprendere il linguaggio della vita ci fornisce una visione completamente nuova della salute e della malattia... Ormai si cercano, sempre di più, le basi molecolari del cancro, delle malattie cardiache, dell'Alzheimer, del diabete, dell'autismo della schizofrenia. Fattori ereditari per quasi tutte le malattie vengono individuati in difetti specifici del DNA. Siamo entrati in una nuova era e siamo appena agli inizi. I grandi cambiamenti della medicina devono ancora avvenire.

14 Ivi, p. 102.

15 Ivi, p. 107.