

Il sequenziamento del DNA negli embrioni

I ricercatori di alcune cliniche statunitensi stanno verificando se il sequenziamento a elevata efficienza del DNA può aiutare a escludere embrioni anormali durante la fecondazione in vitro.

Susan Young

Una clinica per la medicina riproduttiva nel New Jersey sta sperimentando se il sequenziamento del DNA possa aiutare a rendere meno rischiosa la fecondazione in vitro. In questo studio, i ricercatori utilizzeranno il sequenziamento del DNA per contare il numero di cromosomi in ognuno degli embrioni creati fecondando in vitro gli ovuli di una donna.

Un'anomalia nel numero di cromosomi è il motivo più comune di insuccesso della fecondazione in vitro e fino al 30 per cento degli ovuli umani fecondati presenta tali anomalie.

Selezionando solo gli embrioni con un numero normale di cromosomi per il trasferimento nell'utero, i medici sperano di migliorare la percentuale di successo della fecondazione in vitro.

Tradizionalmente, in una procedura di fecondazione in vitro i dottori ispezionano visivamente gli embrioni e trasferiscono quindi quelli che appaiono sani dopo pochi giorni di crescita, spesso più di uno alla volta perché molti degli embrioni non si tradurranno in una gravidanza.

Se più embrioni s'impiantano con successo, sia gli embrioni stessi, sia la madre possono correre dei rischi, spiega Richard Scott, un endocrinologo riproduttivo e capo ricercatore dell'esperimento condotto presso la Reproductive Medicine Associates del New Jersey.

Per ridurre tali rischi, alcune cliniche, inclusa quella di Scott, si stanno muovendo verso il trasferimento di un singolo embrione e nuove tecnologie per l'analisi del DNA permettono di accertarsi che venga scelto quello più vitale e sano.

I ricercatori hanno già dimostrato che altri metodi di controllo dei cromosomi possono migliorare la percentuale di successo della fecondazione in vitro.

Il sequenziamento del DNA offre un metodo più conveniente per eseguire questi test, poiché molteplici campioni di embrioni possono venire analizzati simultaneamente. Questo aumento di efficienza diminuisce il costo della procedura e può rendere il controllo dei cromosomi fattibile per più coppie.

Il costo inferiore di questo test è particolarmente importante per la fecondazione in vitro, poiché spesso è necessario selezionare più embrioni per una coppia, precisa Dagan Wells, un ricercatore nel campo della fecondazione in vitro presso l'Università di Oxford: «A un paziente non corrisponde un solo test. Molti pazienti che vorrebbero utilizzare questo genere di controllo non lo possono per il costo eccessivo».

La scorsa estate Wells, che collabora con un'altra clinica della fertilità del New Jersey chiamata Reprogenetics, ha annunciato la nascita del primo bambino il cui contenuto cromosomico era stato verificato utilizzando il sequenziamento di nuova generazione durante una selezione degli embrioni in fecondazione in vitro.

Varie società hanno già messo in vendita analisi prenatale del sangue, che rilevano anomalie come la sindrome di Down ricorrendo al sequenziamento per contare i cromosomi nel sangue materno, che contiene il DNA sia della mamma, sia del bambino. I ricercatori hanno anche mostrato che è possibile determinare la sequenza del genoma

di un feto utilizzando il DNA raccolto dal sangue della madre e dalla saliva del padre.

Gli scienziati possono addirittura leggere il genoma di un ovulo umano prima ancora che venga fecondato.

Entrambe le cliniche del New Jersey stanno verificando se l'utilizzazione del sequenziamento del DNA per contare i cromosomi dell'embrione incrementi effettivamente le probabilità di successo della FIV. L'esperimento della Reproductive Medicine Associates traferirà due embrioni in ogni madre partecipante, mentre l'esperimento della Reprogenetics ne trasferirà solo uno.

Oltre a chiedersi se il controllo dell'eventuale numero anomalo dei cromosomi possa migliorare le percentuali di concepimento, la Reproductive Medicine Associates sta anche sperimentando se il sequenziamento possa verificare con successo la presenza di malattie genetiche ereditarie. Per esempio, se entrambi i genitori sono portatori di una copia della mutazione responsabile della fibrosi cistica, hanno una possibilità su quattro di trasmettere la malattia ai loro figli. Gli embrioni potrebbero venire analizzati per sapere se la mutazione sia presente, in modo da trasferire solo quelli che ne sono privi.

Il sequenziamento del DNA, inoltre, consente ai ricercatori di esplorare altre potenziali cause di insuccesso della fecondazione in vitro, oltre le variazioni del numero di cromosomi. Reprogenetics sta sperimentando se uno specifico genoma mitocondriale dell'embrione (la sequenza genetica separata, trovata nella struttura delle cellule) abbia un effetto sul successo delle procedure. ■

Susan Young è redattrice di biomedicina di MIT Technology Review USA.

