

Novità dalla ricerca sulla Malattia di Huntington In un linguaggio semplice. Scritto da ricercatori. Per la comunità mondiale MH.

## Fare figli: avere una famiglia, in che modo con la MH



Fare figli: articolo di HDBuzz sulle tecnologie che possono aiutare le persone a rischio ad avere figli senza MH

Di Dr Nayana Lahiri su 27 Luglio 2011

A cura di Dr Ed Wild; Tradotto da Panel Traduttori Volontari di AICH-Roma ONLUS

Articolo pubblicato per la prima volta 02 Luglio 2011

*Per le persone a rischio per malattia di Huntington avere un figlio che potrebbe ereditare la MH, può rendere estremamente difficile prendere decisioni sulla pianificazione familiare. Il nostro ABC della riproduzione nella MH spiega le opzioni disponibili e come la moderna scienza della riproduzione può ora aiutare le famiglie toccate dalla MH.*

### Introduzione

Molte persone con malattia di Huntington, o a rischio, vorrebbero sapere se ci sono dei modi per avere figli senza trasmettere la malattia alla generazione successiva.

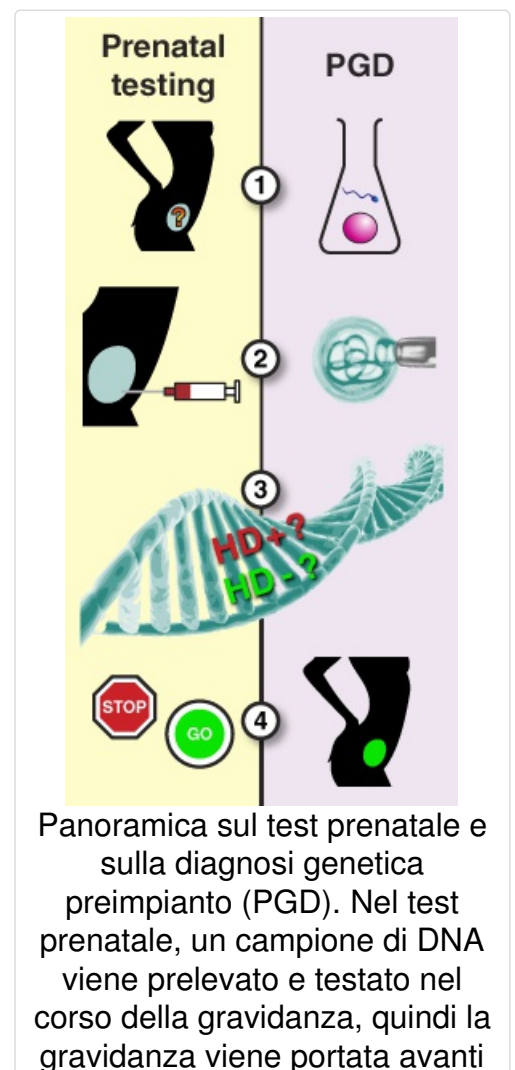
#### La risposta è sì!

Le tecniche di 'fecondazione assistita' sono un settore in cui il progresso scientifico può **già da ora** fare la differenza per il futuro delle famiglie MH. Diverse opzioni sono a disposizione di coloro che sono a rischio per la malattia di Huntington o che hanno ricevuto un test genetico positivo.

Può anche essere una sorpresa sapere che gli **aspiranti genitori** non devono necessariamente sottoporsi al test genetico, per utilizzare queste tecniche di fertilità che evitano di trasmettere la MH ai loro figli.

Ci auguriamo che questo articolo vi porterà a valutare subito queste opzioni, ma è importante tenere presente che non tutte le tecniche sono disponibili ovunque, e in alcuni paesi, possono comportare grosse spese. Quindi, se state pensando ad una di esse, vi consigliamo di contattare uno specialista in consulenza genetica per un incontro individuale. Prima lo fate, più opzioni avrete a disposizione.

### Alla vecchia maniera



Decidere o meno di avere dei figli che potrebbero essere a rischio di ereditare la malattia di Huntington, è un dilemma che i futuri genitori devono affrontare. Fare le cose alla 'vecchia maniera' rimane un'opzione ed è ovviamente piacevole e senza costi!

solo se il test genetico per la MH è negativo. Nella PGD, l'ovulo e lo sperma vengono uniti in laboratorio per formare degli embrioni. Da ogni embrione viene rimossa e testata geneticamente una singola cellula. Solo gli embrioni senza la mutazione MH vengono impiantati nell'utero.

Come ogni articolo HDBuzz conferma, i ricercatori stanno facendo reali progressi verso la scoperta di trattamenti per la malattia di Huntington. Confidiamo che verrà il momento in cui i bambini a rischio nasceranno in un mondo in cui la MH è una condizione curabile. Tuttavia, non ci sono garanzie ed è impossibile prevedere quando saranno disponibili trattamenti per rallentare la MH.

Alcune persone sentono di non voler correre rischi e vorrebbero evitare la possibilità di trasmettere la MH. Ecco dove s'inseriscono le tecniche di 'fecondazione assistita'

## Test durante la gravidanza

E' possibile effettuare un test genetico durante la gravidanza per vedere se il feto porta il gene che causa la MH. Si chiama **test prenatale**.

Decidere se fare il test su un bimbo non ancora nato è una decisione difficile. E' importante comprendere che i test prenatali nella MH possono essere eseguiti solo quando una coppia è sicura di voler interrompere la gravidanza se si scoprisse che il feto ha il gene mutato. Questa è una scelta importante e fortemente personale.

È importante sottolineare che la decisione deve essere presa in anticipo. Questo perché fare il test in gravidanza, ma non andare avanti con una interruzione dopo un risultato positivo al test, toglierebbe al figlio il diritto di scegliere se fare o non fare il test genetico più avanti nella sua vita. Dopo tutto, la maggior parte delle persone a rischio per MH sceglie di non fare il test presintomatico. Sappiamo che le difficoltà maggiori si possono verificare quando un bambino viene identificato, fin dalla nascita, come qualcuno che svilupperà la MH.

Quindi, è importante riflettere attentamente sul test prenatale per la MH e su come ci si sentirebbe in caso di interruzione di gravidanza, prima di rimanere incinta.

Una volta che una donna è incinta, c'è molto poco tempo per assorbire le informazioni sul test prenatale e prendere queste importanti decisioni, visto che il test deve essere effettuato all'inizio della gravidanza.

Inoltre, la maggior parte dei test in gravidanza possono essere fatti solo se sono stati effettuati in precedenza delle analisi sulla coppia (o su altri membri della famiglia). Spesso, non c'è abbastanza tempo per fare questo tipo di indagini preliminari quando la gravidanza è già iniziata.

## Come funziona il test prenatale?

Per testare il feto si esegue precocemente durante la gravidanza una procedura chiamata **prelievo dei villi coriali (CVS)** . Il CVS prevede la raccolta di un piccolo campione di placenta che condivide col feto gli stessi geni.

Il CVS viene fatto in anestesia locale, in ambulatorio, ed è una procedura rapida. A seconda di dove la placenta è attaccata alla parete dell'utero, un ago molto sottile viene introdotto o attraverso la cervice o attraverso la cute dell'addome sotto guida ecografica. Un piccolo campione di cellule viene quindi prelevato dalla placenta. Queste cellule possono essere utilizzate per verificare la presenza della mutazione genetica HD.

La complicanza principale della procedura è un aumento del rischio di aborto spontaneo, che si verifica dopo il CVS in circa una gravidanza su 50.

Il CVS è di solito effettuato tra la 10ma e la 12ma settimana di gravidanza. In questa fase, una gravidanza può ancora essere tenuta nascosta alla famiglia e agli amici. Se il test genetico è positivo, una interruzione di solito si può fare in anestesia generale fino a circa la 12-13ma settimana - a seconda delle leggi del paese. A volte si può porre termine alla gravidanza anche più tardi.

## **Senza MH grazie alla diagnosi genetica preimpianto**

La diagnosi genetica pre-impianto (PGD) è un'altra opzione. E' un modo per avere un figlio senza MH senza dover considerare l'ipotesi di una interruzione di gravidanza. E' più complicato e più costoso del test pre-natale e può essere un percorso lungo e stressante.

La PGD comporta l'uso di ovuli e spermatozoi per creare embrioni in laboratorio sui quali viene eseguito il test, impiantando nel grembo della donna solo quelli risultati negativi.

## **Il procedimento della diagnosi genetica preimpianto**

La PGD si inserisce nell'ambito della FIV(fertilizzazione in vitro). La FIV è una procedura medica che, mediante l'assunzione di farmaci, induce l'organismo di una donna a produrre più ovuli del normale.

Gli ovuli vengono poi raccolti e fecondati con un campione di sperma donato dall'uomo. Gli ovuli fecondati sono lasciati per alcuni giorni a svilupparsi in embrioni.

L'embrione viene fatto crescere in laboratorio per due o tre giorni fino a quando le cellule si sono divise e l'embrione ha circa otto cellule. Una o due cellule vengono prelevate da ogni embrione in questa fase. Il prelievo di cellule in questa fase iniziale di sviluppo non influisce sul modo in cui l'embrione si svilupperà.

Le cellule rimosse da ogni embrione vengono quindi testate geneticamente per vedere se hanno la mutazione HD.



La consulenza genetica di un esperto aiuta a capire le opzioni disponibili nel proprio paese. Prima si ricevono le informazioni più opzioni si avranno a disposizione.

Infine, uno o due embrioni che non hanno la mutazione vengono trasferiti nell'utero per permettere loro di svilupparsi.



Ogni altro embrione integro e non affetto può essere congelato per un uso successivo.

Circa due settimane dopo che gli embrioni vengono trasferiti, la donna verrà sottoposta ad un test di gravidanza. Se il trasferimento ha avuto successo, la gravidanza andrà poi avanti normalmente.

## **Il rovescio della medaglia della PGD**

La FIV - la procedura che stimola una ovulazione multipla, la crescita al di fuori del corpo e il ritorno degli embrioni al grembo materno - è sempre un processo lungo e faticoso. Può anche essere pericoloso, comportando dei rischi per la salute della donna. Varie cose possono andare storte, ad esempio che non venga prodotto un numero sufficiente di ovuli o embrioni.

Con la fecondazione in vitro c'è anche una maggior probabilità di avere dei gemelli, e ciò è più faticoso e più rischioso per la madre e per i bambini.

In cima ai rischi della procedura di fecondazione in vitro, vi è la possibilità di insuccesso della procedura di diagnosi genetica preimpianto. Gli embrioni possono essere danneggiati quando le cellule vengono rimosse, e talvolta il test MH non funziona perché non c'è abbastanza DNA. Può accadere sfortunatamente che tutti gli embrioni abbiano la mutazione.

Alla fine, a volte un solo embrione è disponibile per l'impianto - e talvolta neanche uno. Infine, una gravidanza può andare male dopo l'impianto.

Complessivamente ogni tentativo di PGD ha una possibilità del 20-30% di dare luogo ad una gravidanza senza MH. Le donne al di sotto dei 35 anni hanno il tasso di successo più alto - e questo è un altro motivo per pensare alla riproduzione per tempo. Purtroppo, le possibilità di successo in età superiore ai 40 anni sono vicine allo zero.

## **Quanto costa la PGD?**

La PGD è costosa. Il costo si aggira in alcuni luoghi intorno ai 15.000 dollari ( 8.000 sterline o 10.000 euro) per ogni tentativo. Le assicurazioni per malattia di solito non coprono i costi della diagnosi genetica preimpianto. In alcuni paesi, come il Regno Unito, è il sistema sanitario pubblico a finanziare uno o due tentativi di PGD, ma anche questo può variare nei singoli paesi, e può essere limitato alle coppie senza figli.

## **E se non si vuole conoscere il proprio status rispetto alla MH?**

Come abbiamo accennato nella parte iniziale di questo articolo, le persone a rischio per la malattia di Huntington possono sfruttare la tecnologia genetica per avere figli senza MH, senza dover essersi sottoposte esse stesse al test genetico. Ciò rende il processo un pò più

complicato e rende ancora più importante pianificare in anticipo e ricevere precocemente la consulenza di esperti.

Entrambe le tecniche che abbiamo descritto - test prenatale (test sul feto a gravidanza iniziata) e PGD (test sugli embrioni in laboratorio) - possono essere modificate per evitare di fare il test sui futuri genitori. Queste procedure sono chiamate 'test di esclusione' e 'non-disclosure'.

## **Il test prenatale di esclusione**

Il test prenatale di esclusione consiste nel prelievo di un campione di DNA da una persona a rischio, da almeno uno dei suoi genitori e dal suo partner. Il DNA è prelevato anche dal bambino non ancora nato attraverso CVS, come descritto in precedenza.

Il test diretto del DNA per la mutazione HD non può essere fatto sul bambino, perché se il test fosse positivo, ciò necessariamente significherebbe che il genitore a rischio possiede la mutazione HD - si cerca di evitare questo tipo di test.

Così, invece di fare il test diretto per la MH, viene effettuato un test di esclusione confrontando il DNA del bambino con il DNA dei genitori e dei nonni.

All'interno di ogni cellula del corpo, vi sono lunghe stringhe di geni che sono strettamente avvolte in pacchetti di DNA, chiamati cromosomi. Un cromosoma è un po' come un libro - una piccola scatola che contiene moltissime informazioni. Le cellule contengono 46 cromosomi; i due cromosomi contenenti il gene HD sono chiamati entrambi numero 4. Quando si fa un figlio viene trasmesso solo uno dei propri cromosomi 4.

Il test di esclusione si effettua utilizzando i marcatori genetici del DNA. Si osserva il cromosoma 4 in tutti i campioni di DNA, senza però osservare direttamente il gene HD, e si scopre se il bambino ha ereditato una copia di cromosoma 4 dal nonno con la MH. Sulla base di ciò, il bambino viene classificato come ad alto o a basso rischio di sviluppare la MH, e si prende una decisione sull'opportunità o meno di continuare la gravidanza.

Spieghiamolo usando un esempio. Alison e Bob vogliono avere dei figli, ma il padre di Alison, Henry, ha la malattia di Huntington, e Alison non vuole fare il test genetico per la MH.

Alison possiede due copie del cromosoma 4: uno ereditato dalla madre Henrietta e uno dal padre Henry. Il cromosoma 4 che ha ereditato da Henry può essere o quello con la mutazione HD o quello normale - ciascuna possibilità è al 50%.

Alison, Bob ed Henry donano un campione di sangue, e Alison rimane incinta 'per via naturale'. Il DNA del bambino è prelevato attraverso CVS.

Il feto, inoltre, eredita due copie del cromosoma 4: una da Alison e una da Bob. Nessuno dei genitori di Bob aveva la MH, per cui non abbiamo bisogno di sapere di più sul cromosoma che il feto ha ereditato da Bob.

Ma il cromosoma 4 che il bambino eredita da Alison potrebbe provenire da Henry o da Henrietta. Se provenisse da Henrietta non avrà la mutazione HD. Ma se provenisse da Henry c'è una probabilità del 50% che sia quello con la mutazione. Questa gravidanza è classificata ad 'alto rischio' e verrebbe interrotta.

Il problema con il test di esclusione è che ci sono molte probabilità di interrompere una gravidanza che non porta la mutazione. Avere maggiori certezze richiederebbe che Alison facesse il test per la mutazione su di sé.

Come si può vedere, i test di esclusione rendono davvero importante riflettere su come ci si può sentire riguardo ad ogni possibile risultato.

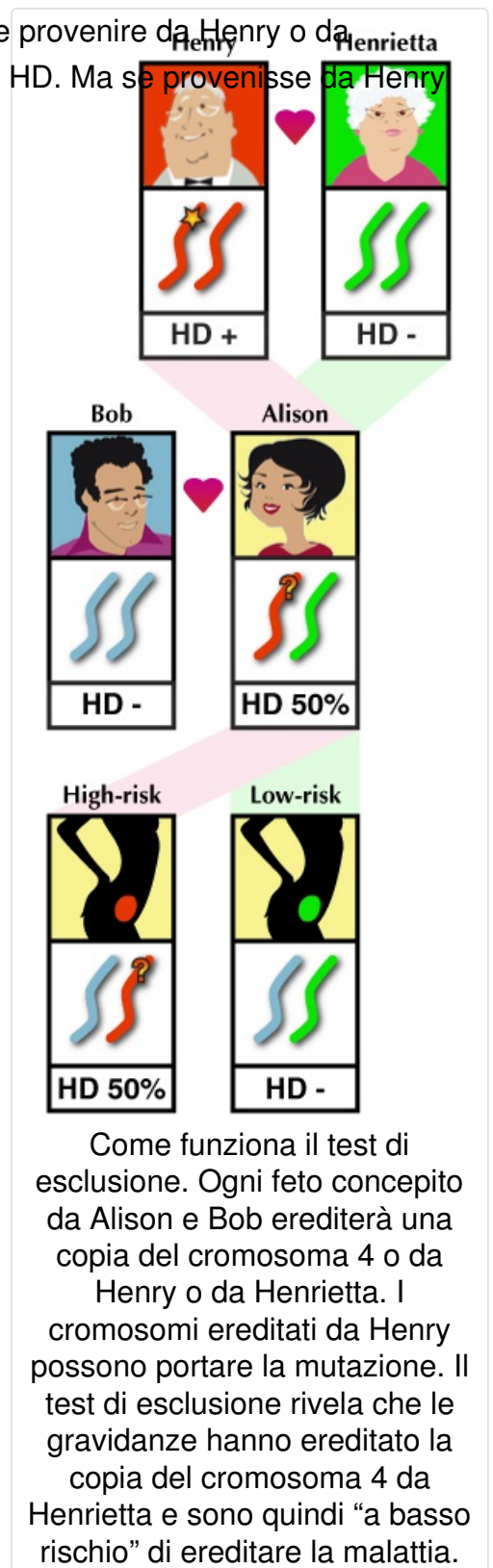
Come con il normale test prenatale, può essere pericoloso avviare la procedura se non si è certi di essere in grado di interrompere la gravidanza qualora si scopra che il bambino è ad alto rischio. Se una gravidanza ad 'alto rischio' non viene interrotta e il genitore si ammala, questo significa che il bambino sicuramente svilupperà anche lui la MH ad un certo punto della sua vita.

## PGD non-disclosure

La non-disclosure è una variante della PGD che consente alle persone a rischio di avere figli senza MH, senza venire a sapere il loro status genetico.

Supponiamo che Alison e Bob abbiano scelto l'opzione "PGD non-disclosure". Prima di tutto, il sangue di Alison sarebbe stato testato per la mutazione HD, ma **ad Alison non verrebbe comunicato il risultato**, e neanche ai medici che la seguono direttamente, lo saprebbe solo il laboratorio della clinica della fertilità. La PGD quindi ha inizio con la raccolta degli ovuli e la generazione degli embrioni. Se il risultato del test 'al buio' di Alison è positivo, gli embrioni vengono testati per la MH, e solo quelli senza la mutazione vengono impiantati nell'utero di Alison.

Ad Alison e Bob non sarà detto nè quanti ovuli sono stati raccolti, nè quanti sono stati fecondati con successo, nè quanti embrioni sono stati impiantati. Se non ci sono embrioni senza la mutazione il ciclo si arresta, e ad Alison e Bob viene detto che la fecondazione è fallita senza spiegarne il motivo. La fecondazione in vitro può fallire per molte ragioni, per cui non riuscire a rimanere incinta non significa che Alison ha il gene MH.



Non tutte le cliniche che effettuano la diagnosi genetica preimpianto sono in grado di offrire la PGD non-disclosure. Alcune invece offrono la PGD combinata con il test di esclusione.

## Altre opzioni

Un altro modo per avere figli senza MH è quello di utilizzare “ovuli o spermatozoi da donatore” al posto di quelli della persona a rischio.

Decidere di avere un figlio con l'aiuto di un donatore è una decisione difficile ma evita la necessità di prendere in considerazione l'interruzione di gravidanza. Lo possono fare sia le persone che hanno avuto un test predittivo positivo sia quelle a rischio che non vogliono essere loro stesse testate.

Come per tutte le scelte c'è un rovescio della medaglia. Il bambino non sarà geneticamente imparentato con il genitore a rischio, e i genitori dovranno pensare a come e quando condividere tale informazione con il figlio.

C'è molto supporto a disposizione delle persone che decidono di proseguire su questa strada e si può discuterne prima di decidere di intraprendere questa procedura.

Molte coppie pensano all'adozione di figli. In molti paesi alle coppie con un partner a rischio per MH l'adozione non è consentita, a causa del possibile impatto sul figlio adottivo di un genitore che si ammalerà. Tuttavia, le coppie a rischio possono essere genitori adottivi di bambini.

## Riassunto

Ci sono molte opzioni disponibili per persone a rischio per MH che desiderano mettere su famiglia.

Le due tecniche principali per le coppie che desiderano la garanzia di figli senza MH sono il test prenatale, in cui una gravidanza è geneticamente testata per la MH, utilizzando il prelievo dei villi coriali, e la diagnosi genetica preimpianto, in cui gli embrioni creati da fecondazione in vitro sono testati e impiantati nel grembo materno solo quelli negativi.

Ciascuna di queste tecniche può essere modificata se il genitore a rischio non vuole fare su di sé il test genetico.

La consulenza di esperti, sotto forma di consulenza genetica, vi aiuterà a capire con esattezza le opzioni disponibili nel vostro paese. Le Associazioni MH locali possono dirvi come contattare un consulente genetista. Come per tante cose nella vita, la chiave di tutto è organizzarsi per tempo e essere consapevoli di tutte le possibilità a disposizione.

Tradotto da:

Panel Traduttori Volontari di AICH-Roma ONLUS

---

*Gli autori non hanno conflitti di interesse da dichiarare Per ottenere più della informazione riguarda la nostra norma di divulgazione, leggi il nostro FAQ...*

---

## Glossario

**Embrione** Primo stage nello sviluppo del bambino, quando é formato da sole poche cellule

---

© HDBuzz 2011-2017. Il contenuto di HDBuzz è condivisibile sotto Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License.

HDBuzz non è una fonte di consigli medici. Ulteriori informazioni disponibili a [hdbuzz.net](http://hdbuzz.net)

Creato al 02 Luglio 2017 — Scaricato da <https://it.hdbuzz.net/036>