
6

Qualche riflessione sulla fecondazione assistita

Si ritiene che già oltre un milione di bambini siano nati nel mondo grazie alle tecniche di fecondazione assistita [79]. È un numero sufficiente per consentire analisi retrospettive sulle varie problematiche che queste tecniche tuttora pongono, non escluse alcune nel campo della genetica.

Si sa che le malattie genetiche, considerate nel loro insieme, hanno la caratteristica di ridurre la *fitness* delle persone affette. Per “*fitness*” si intende la capacità procreativa di un individuo o di una popolazione. Se poniamo come valore 1 la *fitness* dei componenti “normali” di una popolazione, la *fitness* di un soggetto azoospermico è nulla; le astenospermie riducono la *fitness* senza portarla però a zero. La *fitness* degli acondroplasici è pari a 0,80, cioè ridotta del 20%. In base a questa stima, con il susseguirsi delle generazioni, si sarebbe dovuto assistere a una progressiva riduzione del numero degli acondroplasici, displasia conosciuta da più di duemila anni. È stato invece dimostrato che le nascite si sono mantenute pressochè invariate nei secoli: in questo caso l'equilibrio nella popolazione viene spiegato con la nascita di nuovi affetti (con una frequenza media di 1 su 25 000 nati), per nuove mutazioni che avvengono nelle cellule germinali di genitori sani. Nel caso degli acondroplasici, la ridotta *fitness* non dipende però da una loro ridotta fertilità, che risulta del tutto normale, ma da comprensibili fattori ambientali e socio-culturali.

La riduzione della *fitness* può avere infatti sia cause intrinseche che estrinseche (talvolta sono però presenti entrambe). Le prime sono dovute a un'infertilità causata da disordini genetici (ad esempio, nei difetti della motilità ciliare). La *fitness* può essere però ridotta anche se la possibilità di procreazione è compromessa da cause anatomiche o funzionali (displasie del bacino femminile, neuropatie paralizzanti centrali o periferiche, apparenza dismorfica sgradevole, ecc.).

La riduzione della *fitness* deve essere considerata un fenomeno biologico naturale di difesa per la specie, in quanto tendente a diminuire, o comunque a non fare aumentare, nella popolazione il carico genetico di un dato disordine genetico.

I progressi biotecnologici associati alle conoscenze della biologia molecolare si sono rilevati capaci in misura sempre crescente di superare queste barriere naturali. Grazie a queste opportunità, se alla fecondazione assistita si rivolgono soggetti portatori di mutazioni geniche, vi è il rischio di trasmissione ai discendenti della stessa patologia parentale.

Ma è lecito invocare effetti disgenetici conseguenti al progresso scientifico? Concettualmente la risposta non può essere che affermativa. Un malato di morbo di Cooley non è oggi idoneo alla procreazione; è molto probabile però che in un futuro non lontano ciò sarà reso possibile: come conseguenza, i suoi concepiti sarebbero tutti eterozigoti talassemici. I malati di una malattia recessiva, essendo omozigoti, trasmettono obbligatoriamente uno dei due geni mutati della malattia a tutti i discendenti, sia con una fecondazione naturale che assistita. Il problema va minimizzato perché gli interventi volti a questo fine, complessivamente considerati, incidono in maniera del tutto insignificante sul pool genetico, cioè sugli equilibri naturali da sempre in atto, anche se si calcola, come detto, che più di un milione di bambini sono già nati nel mondo con le tecniche di fecondazione assistita.

Questa considerazione però non ci deve fare sottovalutare il fatto che oggi l'evoluzione culturale dell'uomo si scontra in tanti altri campi con quella biologica, con iniziative che eludono o ignorano il rispetto che si deve agli equilibri naturali, non soltanto biologici. Ne fanno testimonianza i disastri ambientali che mettono a rischio la stessa sopravvivenza della nostra specie sul pianeta.

“...e tu Homo ricorda essere cosa nefanda distruggere la composizione dell'opera mirabile della Natura...”. Auguriamoci che l'Homo moderno, “*sapiens sed insanus*”, sappia ancora fare tesoro del monito del grande Leonardo.