

DOMANDE O RISPOSTE?

*Nel 1987 un ricercatore giapponese dell'Università di Osaka, Yoshizumi Ishino, descrisse per la prima volta un meccanismo immunitario utilizzato da alcuni batteri per difendersi dai virus. Questi batteri contengono dei frammenti di RNA "guida" noti come CRISPR, che sono in grado di riconoscere le sequenze di un DNA estraneo e una volta riconosciuto spingono su di esso un enzima detto Cas (CRISPR-associated), una endonucleasi che, funzionando come un paio di forbici, taglia il DNA dell'intruso, impedendone la replicazione. In anni recenti, nel 2012, i gruppi di ricerca di Jennifer Doudna e Emmanuelle Charpentier sono riusciti a sfruttare questo sistema di difesa naturale per introdurre modifiche specifiche nel genoma di organismi molto più complessi dei batteri, come animali e piante. Il sistema CRISPR dopo il taglio da parte dell'enzima Cas, viene associato ad un meccanismo di riparazione, chiamato "ricombinazione omologa", che permette di riparare il taglio e di inserire le sequenze desiderate. Questa operazione di ingegneria genetica dà la possibilità di correggere mutazioni che causano malattie genetiche o generare nuove difese, come i linfociti T resistenti all'HIV. In ambito vegetale, il sistema CRISPR/Cas ha permesso di generare piante con migliori caratteristiche nutrizionali o resistenti a patogeni. Abbiamo quindi a disposizione un correttore genomico ad alta precisione potenzialmente in grado di prevenire e curare molte delle patologie genetiche rare finora conosciute. Nel 2015 un'équipe cinese diretta da Junjiu Huang ha provato a correggere la mutazione genica della beta talassemia in embrioni umani non vitali, ovvero destinati alla ricerca e non in grado di svilupparsi, ma i risultati non sono stati particolarmente incoraggianti. Solo in alcuni degli embrioni sottoposti a taglio CRISPR/Cas e ricombinazione omologa si era ottenuto la correzione genica desiderata, mentre in molti embrioni si è osservato un alto numero di mutazioni indesiderate potenzialmente dannose. Lo studio inoltre ha sollevato importanti problemi di natura etica. Tuttora ci si chiede se sia lecito effettuare modifiche genetiche sull'uomo, anche se solo a scopo terapeutico o di ricerca. Alcune prestigiose riviste come *Nature* e *Science* sembra che abbiano rifiutato la pubblicazione della ricerca proprio per queste motivazioni. Ma questi dubbi non hanno fermato l'uso di questa tecnica sul genoma umano, è di questi giorni la notizia che uno scienziato cinese He Jiankui, ha dichiarato di essere riuscito a generare in due embrioni la capacità di resistere all'infezione da HIV trasmessa dai genitori. Questa comunicazione ha suscitato molte perplessità in quanto la ricerca non è stata pubblicata su nessuna rivista scientifica, ma soprattutto ha riaperto un aspro dibattito sul difficile rapporto tra scienza ed etica. Oggi più che in passato un medico deve avere piena coscienza del proprio operare, non può limitarsi ad affrontare il problema contingente ma deve saper guardare oltre, come ammoniva il grande filosofo Claude Lévi-Strauss "Lo scienziato non è l'uomo che fornisce le vere risposte; è quello che pone le vere domande..."*