



Osservatorio Sul Turismo Procreativo

---

## COMUNICATO STAMPA

**Cecos Italia e il Circolo della Stampa** di Milano, da sempre impegnati nella difesa della salute delle donne, hanno deciso di dare vita ad un **Osservatorio sul Turismo Procreativo**, per monitorare un fenomeno che, dall'entrata in vigore della legge 40 sulla P.M.A., è diventato sempre più di massa.

**Da una ricerca condotta su 53 Centri esteri è infatti emerso che in un solo anno le coppie italiane che hanno deciso di varcare la frontiera sono state 3.610. E la stima è che, se la legge non dovesse cambiare, triplicheranno.**

Un piccolo esercito silenzioso e sofferente, mandato in esilio non solo per problemi di sterilità, ma anche per effettuare una diagnosi preimpianto che permetta loro di non mettere al mondo figli con gravi patologie genetiche.

“Dallo studio emerge chiaramente come per le coppie italiane **il turismo procreativo sia ormai una realtà** che sta assumendo i contorni di un fenomeno di massa”, afferma il Dott. Andrea Borini, Presidente del neonato “Osservatorio sul Turismo Procreativo”. **“L’ esodo sanitario non è mai un indice di progresso o di una società che risponda adeguatamente ai bisogni dei suoi cittadini. Non è un fenomeno di cui ci si possa vantare”.**

“La ricerca sulle cellule staminali continuerà all'estero, e questa legge, che favorisce la fuga di cervelli, obbligherà i cittadini italiani a pagare a caro prezzo eventuali terapie sviluppate altrove” afferma il Prof. Paolo Gasparini.

**Di questo si discute alla:**

---

## **CONFERENZA STAMPA**

*“Turismo Procreativo: fotografia di una realtà”*

**25 maggio alle ore 11.00 Hotel Capo D’Africa**

**Via Capo D’Africa 54 - ROMA**

### **RELATORI:**

**Andrea Borini**, Presidente Cecos Italia e Osservatorio sul Turismo Procreativo

**Cinzia Caporale**, Presidente del Comitato Intergovernativo Bioetica dell’Unesco

**Isotta Gaeta**, Coordinatrice Rete Italiana Giornaliste Europee

**Paolo Gasparini**, Genetica Medica, Università degli Studi di Napoli

**Chiara Fornasiero**, Biologa, ricercatrice

***Moderata Fabio Fazio***

**Ufficio Stampa Cecos Italia**

**Daniela Zucca**

**338.8906266**

**[danielazucca@tin.it](mailto:danielazucca@tin.it)**

## **Turismo procreativo: il boom della fecondazione “eterologa”**

*Andrea Borini,*

**Presidente Cecos**

**Presidente Osservatorio sul Turismo procreativo**

L'applicazione della legge 40, la normativa italiana che regola la Procreazione Medicalmente Assistita (PMA), entrata in vigore nel febbraio 2004, ha introdotto un'ampia serie di restrizioni per le coppie italiane che scelgono di ricorrere alla PMA per problemi di infertilità. Le difficoltà determinate dalla nuova legge hanno amplificato enormemente nel nostro Paese il fenomeno del “turismo procreativo”, ovvero l'uscita delle coppie dai confini del nostro territorio per rivolgersi a centri stranieri, nella speranza di poter concepire un figlio eludendo i divieti imposti dalla normativa italiana.

A un anno dall'entrata in vigore della legge 40, in mancanza di dati ufficiali e sistematici relativi al turismo procreativo degli italiani all'estero, è stata condotta una ricerca a livello internazionale su 53 centri di diversi Paesi dentro e fuori Europa - l'unica finora di questa portata - con finalità descrittive, volte a colmare questa lacuna.

I risultati della ricerca hanno consentito di definire un quadro esauriente del ricorso alle tecniche di PMA presso centri esteri da parte di nostri connazionali, gettando nuova luce su una realtà finora poco conosciuta.

“Dallo studio emerge chiaramente come per le coppie italiane **il turismo procreativo sia ormai una realtà** che sta assumendo i contorni di un fenomeno di massa”, dice Andrea Borini, Presidente del neonato Osservatorio sul Turismo Procreativo.

L'interesse degli italiani è rivolto ai Paesi regolamentati da una normativa più liberale, come Spagna e Austria. Nel mondo Occidentale (la maggior parte dei Paesi europei e gli Stati Uniti) sono infatti consentite procedure vietate nel nostro Paese. “Per esempio il congelamento degli embrioni, la fecondazione di un numero non limitante di ovociti in coltura, la fecondazione eterologa e la diagnosi pre-impianto”, precisa Borini.

I numeri emersi dall'indagine sono molto eloquenti. **I centri contattati nel corso della ricerca sono stati 53. Nei 21 centri esteri nei quali gli italiani sono presenti in maniera più significativa, il numero totale dei nostri connazionali è passato da 1.315, nell'anno precedente all'entrata in vigore della legge (2003-2004), a 3.610 dell'anno successivo (2004-2005). Si è dunque registrato un aumento del 200%. Gli italiani che si sono recati all'estero per problemi di infertilità sono quindi quasi triplicati dopo l'entrata in vigore della legge 40.** “Tale valore è destinato a crescere significativamente nel tempo, dal momento che si registra un forte aumento di richieste di trattamento da parte di nostri connazionali nei centri esteri anche laddove il numero attuale degli italiani è ancora esiguo”, constata Borini. A far fronte all'aumento delle domande contribuiranno anche nuove strutture di prossima apertura

in zone frontaliere di Svizzera (Lugano), Austria (Salisburgo) e Slovenia (Nova Gorica). La crescita del turismo procreativo degli italiani all'estero si evidenzia non solo in termini di numero totale di pazienti, ma anche per l'**allungamento delle liste d'attesa**. In una prestigiosa struttura del Belgio, la lista d'attesa per la prima visita è passata da 1 a 3 mesi, mentre in molti centri crescono i tempi per l'ovodonazione, per cui si arriva ad aspettare fino ad un anno.

Il turismo procreativo degli italiani ha precisi **contorni geografici**. I Paesi più fortemente coinvolti dal fenomeno sono Spagna, Svizzera italiana, Belgio e Austria. Seguiti, in misura minore, da Stati Uniti, Gran Bretagna e Repubblica Ceca. Fanalini di coda, pur costituendo una meta per alcuni nostri connazionali, Grecia, Israele e Slovenia. Nella confederazione elvetica gli italiani si concentrano nel Canton Ticino (Lugano, Bellinzona e Locarno) mentre negli altri Cantoni risultano assenti o in numero non significativo. Relativamente alla Francia, l'area interessata dal fenomeno è soprattutto quella di Nizza. "I fattori che entrano in gioco nella scelta del paese sono diversi: la conoscenza della lingua, il livello socio-culturale della coppia, le possibilità economiche", sottolinea Borini.

I dati della ricerca consentono di identificare **diverse tipologie di turismo procreativo**. Vi è innanzitutto il turismo frontaliero, cioè il ricorso alle tecniche di PMA presso strutture di Paesi confinanti con il nostro (Svizzera, Austria, Slovenia, Francia del Sud) da parte di coppie italiane residenti nelle zone limitrofe. Un fenomeno facilitato dalla vicinanza e spesso dalla conoscenza della lingua. Esiste poi un "turismo di massa". Svizzera e Spagna, insieme ad alcuni centri del Belgio, ne costituiscono l'esempio più eclatante, anche se per motivazioni diverse. Al suo opposto si trova, invece, il turismo d'élite. "In questo caso le coppie, in assenza di restrizioni economiche o di problematiche di ordine socio-culturale, hanno la possibilità di accedere a centri d'eccellenza a livello internazionale, alla ricerca dei risultati migliori. Questo avviene più spesso quando l'età della donna comincia a essere un fattore limitante per il successo della PMA e si vuole, perciò, guadagnare tempo", spiega Borini. I Paesi interessati diventano, in questo caso, Stati Uniti e Gran Bretagna che dispongono di strutture all'avanguardia dal punto di vista scientifico, ma che applicano tariffe molto costose. Al gradino più basso si trova un turismo che si potrebbe definire "di terza classe". Si tratta di viaggi verso Paesi emergenti dal punto di vista economico in cui la motivazione più forte è costituita dal contenimento delle spese. Questo vale soprattutto per Grecia, Repubblica Ceca e, più in generale, Europa dell'Est.

All'estero gli italiani fanno ricorso a tutte le **tecniche di PMA** (FIVET, ICSI, fecondazione eterologa, PGD), mentre in alcuni centri l'ovodonazione è la procedura più richiesta. Il fattore che viene percepito dagli italiani come estremamente favorevole è soprattutto la possibilità di congelare gli embrioni.

L'**ovodonazione** viene eseguita nei diversi paesi secondo due diverse linee di pensiero. In un primo caso che comprende, per esempio, la Spagna, esiste la figura della donatrice volontaria. Spesso si tratta di una studentessa a cui viene riconosciuto un bonus come rimborso spese. In altri paesi si effettua il cosiddetto "egg sharing", letteralmente "condivisione degli ovuli". Sono cioè le donne in trattamento con PMA a donare parte dei propri ovuli a chi ne ha bisogno, dal momento che non esistono limiti al numero degli ovuli da fecondare in coltura.

Relativamente alla **diagnosi pre-impianto** (PGD), esistono possibilità che variano a seconda della legislazione dei diversi stati. Nei paesi coinvolti nella ricerca, la PGD è permessa ai portatori di malattie genetiche. "E' quindi consentito scegliere gli embrioni da impiantare, evitando di trasferire in utero embrioni malati", afferma Borini.

I **costi dei trattamenti** variano a seconda dei paesi e dei diversi centri. Si segnala una trasparenza, almeno apparente, a questo riguardo. Come affermano frequentemente i responsabili delle strutture coinvolte nella ricerca, i costi sono personalizzati in base alle necessità cliniche delle coppie. Tuttavia, i tariffari sono disponibili quasi sempre nei siti internet dei centri o vengono forniti su richiesta, anche per telefono. Apparentemente non esiste alcuna differenza tra i prezzi applicati alle coppie italiane e quelli applicati agli abitanti locali. In linea generale, la Gran Bretagna e gli Stati Uniti applicano le tariffe più elevate. Si può risparmiare in Belgio, Svizzera, Spagna e Austria, ma soprattutto in Paesi dall'economia emergente come Grecia e Repubblica Ceca, dove i costi sono più contenuti.

Le modalità attraverso cui le coppie italiane vengono a **conoscenza dei centri esteri** sono soprattutto il passa-parola, i medici italiani, internet e gli altri media.

In conclusione possiamo affermare che **un numero così elevato di coppie che sentono l'esigenza di andare a cercare un figlio all'estero dimostra come l'Italia stia di fatto demandando ad altre nazioni la regolamentazione di questo settore.**

Non solo: **la possibilità di recarsi in un centro oltre confine è evidentemente riservata ai più abbienti.** Vi sarà dunque sempre più una differenza basata sulle possibilità economiche. "Questo vale anche per la diagnosi preimpianto", aggiunge Borini. "Una coppia talassemica che ne ha la possibilità andrà in Spagna a cercare un figlio sano, mentre un'altra che non può sostenere le spese del viaggio dovrà cercare di concepire un bambino spontaneamente per poi scoprire se è malato con l'amniocentesi. E scegliere così eventualmente di abortire". **Non è difficile prevedere che in futuro gli interessati potrebbero andare all'estero anche per effettuare quelle terapie che potranno essere fatte con l'uso di cellule staminali.** Si tratta di una bella fetta di popolazione, quel 15 per cento di italiani affetto da patologie degenerative.

I dati emersi dalla ricerca dell'Osservatorio sul Turismo Procreativo avvertono dunque che esiste una parte di pazienti che giudica la legge in vigore inadeguata rispetto alle proprie aspettative. **“Il turismo sanitario non è mai un indice di progresso o di una società che risponda adeguatamente ai bisogni dei suoi cittadini. Non è un fenomeno di cui ci si possa vantare.** I politici dovrebbero al contrario cercare di invertire questa tendenza all'esodo importando turismo sanitario piuttosto che esportandolo”, conclude Borini. “Il referendum del prossimo 12-13 giugno offre la possibilità di eliminare alcuni dei lacci che la legge ha imposto per la cura dell'infertilità. Lacci che, una volta sciolti, renderanno la normativa più applicabile, più medica”.

## Turismo procreativo: fotografia di una realtà

**Chiara Fornasiero**  
**Biologa e ricercatrice**

La recente legge sulla procreazione assistita ha aumentato enormemente le difficoltà per le coppie italiane con problemi di fertilità. Oltre a lottare contro la natura esse devono combattere, infatti, anche contro la legge degli uomini. Come già rilevato, le restrizioni imposte dall'attuale normativa hanno reso la PMA una strada fortemente in salita, ma la straordinaria determinazione delle donne non conosce né ostacoli né confini. Non si tratta di quelli della bioetica o della morale, ma dei confini fisici, di Paesi come il nostro dove le leggi rischiano di mortificare le persone in uno degli aspetti più delicati e intimi, il desiderio di un figlio.

Il “turismo procreativo” è, dunque, in una fase di grande crescita. In assenza di dati ufficiali sull'argomento, l'Osservatorio sul turismo procreativo ha promosso una ricerca sul fenomeno non solo per approfondirne la conoscenza ma anche per evidenziare le implicazioni di ordine sociale che ne derivano.

Come abbiamo visto, il dato più rilevante che emerge dall'indagine riguarda il numero degli italiani che escono dai confini del nostro paese: 3610.

Grazie alla ricerca, condotta su 53 centri europei e non, è stato possibile individuare le mete più frequentate dai nostri connazionali, tracciando una vera e propria mappa del turismo procreativo.

I Paesi preferiti dagli italiani risultano Svizzera e Spagna dove si recano rispettivamente il 32% e il 26% del totale delle coppie che vanno all'estero per la PMA. La **Spagna** viene scelta per la sua legislazione molto liberale. Barcellona e Valencia sono le città maggiormente frequentate dagli italiani, dove accedono a ogni tipo di tecnica di PMA, compresa l'ovodonazione. In Spagna, quest'ultima è regolamentata in maniera differente rispetto alla maggioranza dei paesi europei, dove la donatrice, che deve essere una donna già in trattamento con la PMA, esegue quello che tecnicamente viene definito “egg sharing”, letteralmente la condivisione dei propri gli ovuli con un'altra donna. Come precisano, invece, i medici spagnoli, nel loro paese è prevista la figura della donatrice, analogamente a quanto avviene negli Stati Uniti. Si tratta più spesso di studentesse che donano i propri ovuli e per le quali è riconosciuto un bonus come rimborso spese.

Diversamente dalla Spagna, la **Svizzera** viene preferita dagli italiani per la sua vicinanza e per avere la lingua in comune con la nostra. L'interesse dei nostri connazionali è rivolto soprattutto ai centri del Canton Ticino, (Lugano, Bellinzona e Locarno) e risulta, invece, scarso o poco significativo per quelli della zona francese e tedesca. Nel caso della Svizzera la normativa sulla PMA è diversa da quella spagnola: l'ovodonazione non è permessa, sostanzialmente per problematiche di

ordine burocratico più che per un divieto relativo alla fecondazione eterologa (peraltro l'inseminazione da volontario esterno alla coppia è una pratica consentita a tutti gli effetti). Non si è, infatti, raggiunto ancora un accordo sulla figura della donatrice. Non si è stabilito ancora se debba essere una donna già in trattamento con la PMA o una donatrice senza problemi di fertilità. Nonostante l'impossibilità dell'ovodonazione, la Svizzera rimane la meta preferita dagli italiani. Come ha sottolineato uno dei professionisti intervistati nel corso della ricerca, il mito delle cliniche svizzere conserva un fascino immutato. In questo caso facilitato da una legislazione più liberale di quella del nostro paese.

Se Spagna e Svizzera sono i paesi con il maggior afflusso di coppie italiane, **Stati Uniti** e **Gran Bretagna** costituiscono, invece, le mete più ambite per il prestigio delle strutture dove, grazie alle tecniche più all'avanguardia, si offrono maggiori garanzie di successo e dove si rivolgono, però, non più del 10% degli italiani, come affermano i medici contattati presso le più prestigiose strutture di New York, dell'Harvard University e dell'American Fertility Services (è stato, peraltro, intervistato il medico italiano che ha messo a punto la ICSI nel corso della sua permanenza presso l'università di Bruxelles). Un altro elemento estremamente favorevole viene sottolineato dagli esperti statunitensi. Sul territorio federale sono presenti 21 scuole universitarie di specializzazione sui problemi relativi alla fertilità.

In **Gran Bretagna** che, come afferma uno dei medici intervistati, sono considerati gli "Stati Uniti dell'Europa", il turismo procreativo è presente soprattutto a Londra, in particolare in alcune strutture che fanno parte di un network internazionale con sedi anche in Italia, ma si sta estendendo anche ad altri noti centri della capitale. Altre sedi prestigiose sono presenti in **Belgio**, nella "Free University", che opera sia nella parte fiamminga del paese sia in quella francofona. Molto nota perché si tratta della struttura pubblica dove è stata messa a punto la ICSI. Ed è qui che fanno capo soprattutto i nostri connazionali, 10-15 coppie almeno alla settimana, il 16% del totale di quelle che vanno nei centri esteri. Il doppio di quelle presenti prima della legge. Un centro dove le liste d'attesa per la prima visita continuano ad allungarsi e che al momento sono di oltre 3 mesi. Stati Uniti e Gran Bretagna, pur essendo considerate la Mecca della PMA non hanno un afflusso numericamente molto rilevante di italiani, anche se, nel caso degli Stati Uniti, i medici confermano la presenza di nostri connazionali in moltissimi degli altrettanto numerosi centri operanti sul territorio federale. Il fattore più limitante, in questo caso, è costituito dagli alti costi dei trattamenti, i più alti in assoluto del mondo occidentale. Per un ciclo di Fivet che comprende anche l'ovodonazione i costi vanno dai 10.000 ai 30.000 dollari, contro valori medi europei dei centri più quotati attorno ai 5.000-7.000 euro. In caso di maternità surrogata, ovvero il cosiddetto "utero in affitto", le tariffe diventano di circa 50.000 dollari, di cui 30.000 vanno al carrier, cioè a chi porta a termine la gravidanza e il resto per le spese mediche. Il problema dei costi è un elemento di primo piano nella scelta non solo del paese dove eseguire la PMA ma anche del centro a cui rivolgersi, perché i prezzi variano da struttura a struttura e



vengono definiti anche in base a precise strategie di mercato, come afferma uno degli intervistati. Oltre al problema economico, gioca un ruolo molto rilevante la conoscenza della lingua, nella fattispecie dell'inglese. Dai dati della ricerca emerge, quindi, che chi non ha limitazioni di ordine economico e possiede strumenti culturali adeguati può accedere alle strutture più accreditate che, a detta degli esperti, possono rappresentare una scorciatoia in vista del risultato finale. Un elemento che diventa molto favorevole se la donna è già in un'età a rischio dal punto di vista riproduttivo (>35 anni).

Diversamente da chi può permettersi le strutture più costose, chi ha limitazioni economiche e di natura socio-culturale deve orientarsi verso Paesi diversi da quelli più progrediti dal punto di vista medico-scientifico. Paesi come Austria, Repubblica Ceca, Grecia, Slovenia nei quali, però, esistono anche strutture che hanno un certo credito. Va, infatti, precisato come in questi paesi esistano tipologie di centri molto diverse.

Centri particolarmente convenienti dal punto di vista delle tariffe vengono segnalati in molte nazioni dell'Europa dell'est. Come sottolinea il responsabile di un noto centro della repubblica Ceca, in alcune cliniche della Russia si effettuano notevoli sconti alle donne che effettuano la donazione di parte dei loro ovuli. Da quanto emerge dalla ricerca, il censo costituisce, quindi, un elemento fortemente discriminante nell'ambito della PMA.

Per quanto riguarda l'**Austria**, la vicinanza costituisce un elemento estremamente favorevole. Nel paese, inoltre, è stata recentemente approvata una nuova legge che consente di conservare più a lungo gli embrioni congelati. In base a questa normativa, il periodo di conservazione passa da 1 a 10 anni. Si possono, inoltre, fecondare un numero illimitato di ovuli per ciclo, eseguendo la diagnosi pre-impianto quando questi hanno raggiunto uno stadio più avanzato di sviluppo. Relativamente alla **Grecia**, i dati della ricerca dimostrano come Salonico sia la città che ospita il maggior numero di coppie italiane, alla ricerca soprattutto di ovodonazione. Come afferma uno dei medici contattati, i centri di PMA della città greca hanno una lunga esperienza di diagnosi pre-impianto e sono da tempo la meta preferita per questo tipo di indagine dalle coppie provenienti dalla Turchia.

La **Slovenia** costituisce un altro paese nei confronti del quale le aspettative delle coppie italiane sono molto elevate. Da tempo si parla dell'apertura di un centro a Nova Gorica, la parte slovena della città di Gorizia, ma questo tarda ad aprire, come afferma uno dei promotori di questa iniziativa, per problematiche essenzialmente di ordine burocratico. Inizialmente la struttura avrebbe dovuto essere ospitata presso l'ospedale di Sempeter, ma verrà, invece, più probabilmente allestita presso una clinica privata. Nel frattempo, alcune coppie si rivolgono al centro di PMA dell'Università di Lubiana, dove però la scarsità di donatrici non consente di effettuare l'ovodonazione.

In **Francia** il fenomeno del turismo procreativo è limitato essenzialmente alla zona di Nizza, dove si recano per lo più gli abitanti dell'area italiana limitrofa (vengono soprattutto dalla città e provincia di Imperia).

Infine, ci sono coppie che per risolvere i problemi di fertilità si recano fino in **Israele**, nello specifico in un centro di Tel Aviv, dove la percentuale di successo della PMA, a detta del medico intervistato, raggiunge il 50-60% e dove gli italiani richiedono soprattutto l'ovodonazione, il cui costo medio è di 4.000 dollari.

Nell'ambito della ricerca dell'Osservatorio sul Turismo procreativo ci si è interessati anche delle modalità attraverso le quali le coppie italiane vengono a **conoscenza** dei centri esteri. Peraltro, va sottolineato come chi ricorre alla PMA ha mediamente pochi strumenti per giudicare la struttura a cui si affida e si deve basare spesso sulle indicazioni fornite da altri. Il dubbio che le strutture non siano, infatti, tutte uguali, in termini di professionalità e di risultati è più che legittimo. Tanto è vero che su internet i diversi forum dedicati all'infertilità sono attivissimi: le donne si consigliano, si scambiano esperienze e fanno segnalazione di ogni genere, dalla gentilezza dei medici, ai costi delle visite, alle liste d'attesa, all'organizzazione delle diverse strutture e a come superare il problema della lingua. Peraltro a questo proposito i centri esteri si stanno decisamente attrezzando. Ad accogliere gli italiani ci sono traduttrici, centraliniste ma anche medici che parlano la nostra lingua. Come è emerso nel corso della ricerca, un modo semplice per capire se una certa struttura è frequentata dai nostri connazionali è cercare il sito internet della clinica e vedere se sull'home page del sito compare la scelta della nostra lingua. In caso positivo si può essere quasi sicuri del risultato.

L'elemento che, a giudizio dei medici intervistati, viene maggiormente apprezzato nei centri esteri da parte delle coppie italiane è la possibilità di **congelare gli embrioni**. La procedura consente di offrire vantaggi in termini di salute per le coppie e permette di guadagnare tempo, raggiungendo i risultati in un tempo più breve. Si tratta di un vantaggio non da poco, soprattutto se non si è più in giovane età come accade sempre più spesso nel nostro paese, dove rispetto a un tempo ci si sposa più tardi, in un'età che in molti casi costituisce di per sé già un fattore di rischio per la fertilità.

Anche la **mancanza di restrizioni** riguardo al numero degli ovuli da fecondare in coltura costituisce un vantaggio molto apprezzato dagli italiani, come confermano i medici interpellati nel corso della ricerca. Questo elemento, assieme alla possibilità di congelare gli embrioni, facilita la riuscita dei trattamenti e abbrevia i tempi per avere il figlio.

Per chi, invece, è portatore di malattie genetiche l'obiettivo da raggiungere consiste nell'aver un bimbo sano. Un risultato che la **diagnosi pre-impianto** consente di non lasciare più al caso e che diventa un'opzione reale, raggiungibile attraverso metodiche scientifiche innovative, applicabili negli altri stati del mondo occidentale ma non più in Italia, come conseguenza della nuova legge.

La ricerca sul turismo procreativo ha fatto emergere un'altra grave lacuna del nostro paese. La **mancanza di un ente governativo** che presieda alle attività di PMA sul territorio nazionale. La Gran Bretagna in questo caso può insegnarci molto. Da tempo, infatti, esiste "The Human Fertilization and Embryology Authority" (HFEA), l'ente governativo che regola e controlla tutte le strutture del Regno Unito dove si esegue la PMA, e che regola l'inseminazione da donatore e la conservazione degli ovociti, dei campioni spermatici e gli embrioni. L'HFEA presiede anche alla sperimentazione sugli embrioni umani che deve essere necessariamente approvata dai comitati dell'ente.

**Nazioni****numero di italiani  
prima della legge      dopo la legge**

Svizzera	649	1150
Spagna	114	960
Belgio	279	580
Francia	117	128
Gran Bretagna	35	175
Stati Uniti	40	78
Austria	15	340
Israele	0	35
Grecia	28	120
Slovenia	38	44
	1315	3610

# Malattie Genetiche

- Esistono oltre 5000 malattie genetiche diverse
- Colpiscono 53 soggetti ogni 1.000 nati
- Considerando circa 540.000 nascite ogni anno in Italia si ottiene un numero di circa 29.000 nuovi nati affetti da una grave malattia genetica

A cura di:

**Prof. Paolo Gasparini**

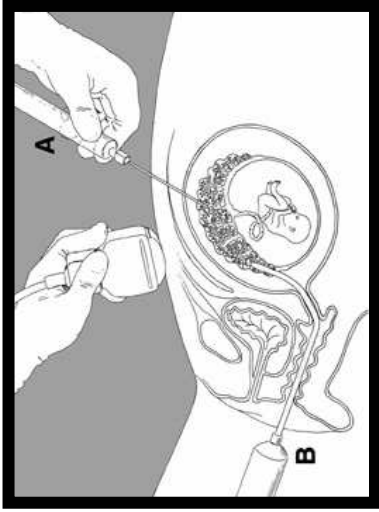
Genetica Medica Seconda

Università degli Studi di Napoli

# Malattie Genetiche

- Le malattie genetiche sono inguaribili (bisognerebbe riparare un gene non o mal funzionante)
- In alcuni casi esistono terapie che migliorano molto il quadro clinico
- Nella maggior parte dei casi non esiste una terapia efficace

# Malattie genetiche

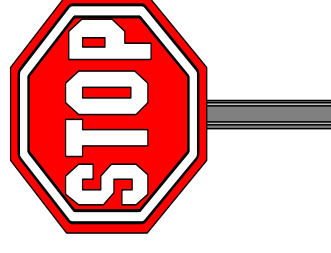
- L'incremento della conoscenze e le nuove tecnologie permettono oggi:
  - La diagnosi genetica prenatale
- 
- Non esistendo terapie da eseguire in epoca fetale la conoscenza comporta: a) proseguire la gravidanza sapendo a cosa si va incontro, b) IVG (interruzione volontaria di gravidanza). In entrambi i casi un percorso molto travagliato per la coppia

# Malattie genetiche

## Possibilità Alternative (di tipo riproduttivo)

- 1) PMA con diagnosi genetica preimpianto (PGD) e selezione degli embrioni sani
- 2) Fecondazione eterologa

**Entrambe queste procedure sono vietate  
dalla legislazione vigente**





# Diagnosi Genetica Preimpianto (PGD)

- Malattie genetiche
- Selezione del sesso per malattie associate al cromosoma X
- Selezione di fratelli donatori compatibili ai fini di un trapianto
- Anomalie embrionali

# Malattie genetiche

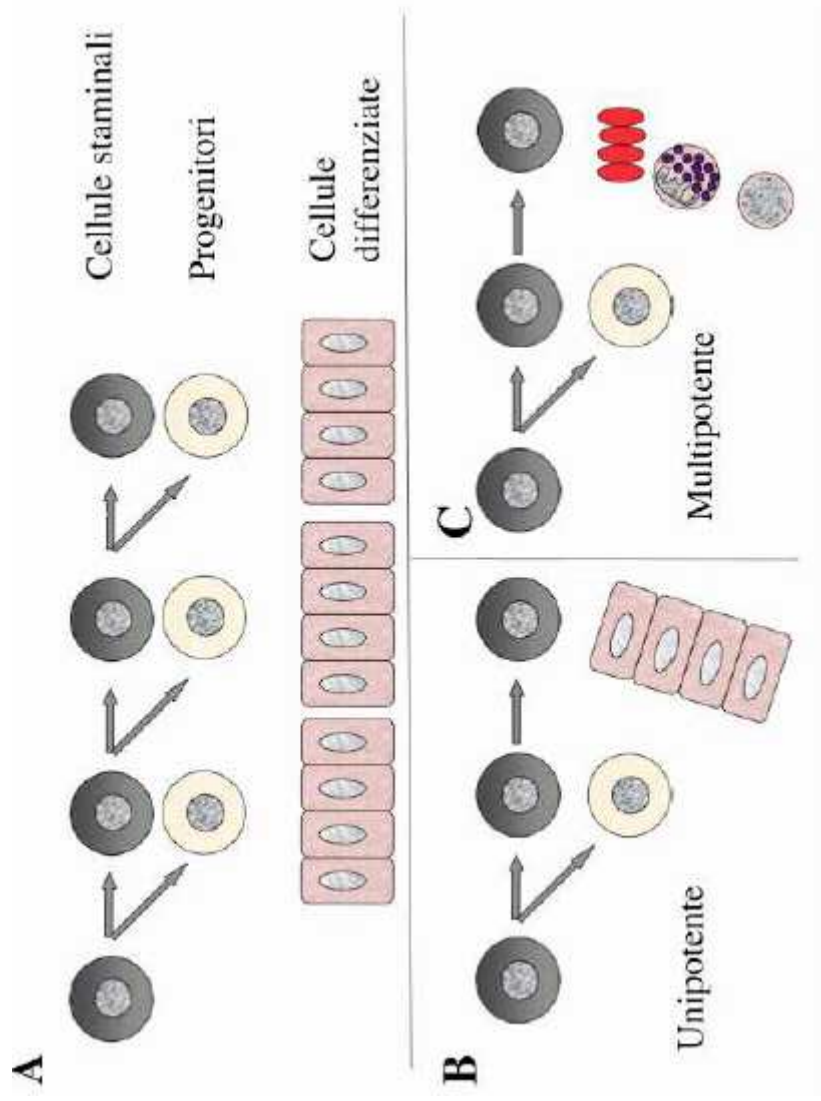
Considerazioni sulla legge relativamente a questi punti:

- A) Si precludono alle coppie con malattie genetiche due opzioni riproduttive fondamentali e non sostituibili in alcun modo, incentivando il turismo procreativo
- B) Parlando di PGD si confonde la selezione degli embrioni per malattie ereditarie con concetti molto differenti quali: il sessaggio, la clonazione umana, l'eugenetica.
- C) Ci si dimentica che la fecondazione eterologa "naturale" coinvolge dal 5 all'8% della popolazione italiana

# Ricerca e malattie genetiche: prospettive terapeutiche

- Terapia cellulare (cellule staminali)
- La strada più recente e promettente non solo per le malattie genetiche, ma anche per le malattie oncologiche, neurologiche, etc.

# Cellule staminali

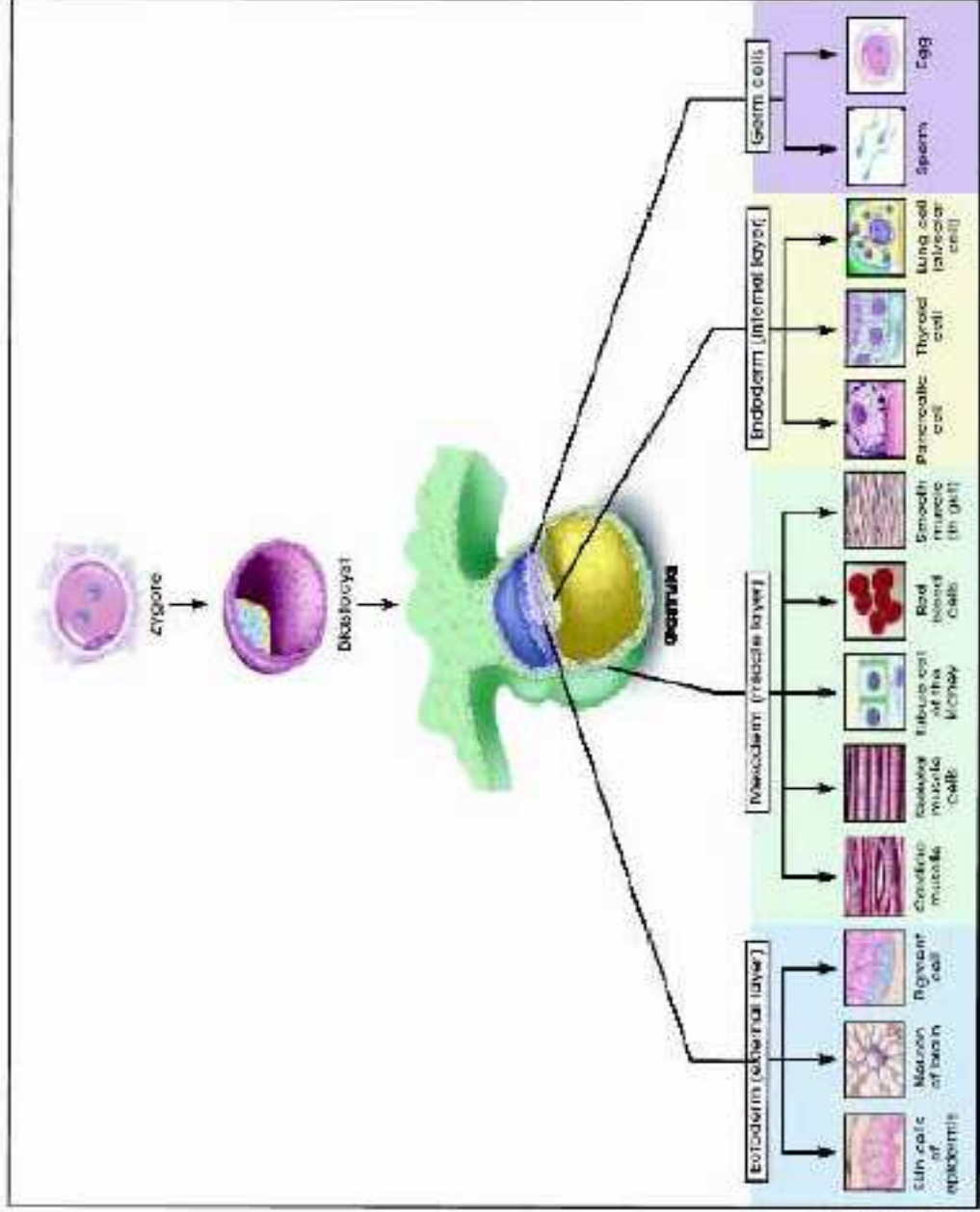


# Cellule Staminali embrionali

Dall'embrione preimpianto allo stadio di blastocisti si possono isolare le cellule del nodo embrionale e coltivarle fino a ottenerne migliaia: le cosiddette cellule embrionali staminali (in sigla ES da Embryonic Stem cell), la cui caratteristica principale è l'elevata capacità di differenziarsi in qualsiasi altro tipo cellulare. Cellule ES di topo sono state differenziate in vitro in cellule epiteliali, muscolari, nervose o pancreatiche.

**NON ESISTONO ALTRE CELLULE CON QUESTE CARATTERISTICHE E POTENZIALITA'**

Le cellule staminali embrionali derivano dalla blastocisti  
 Le cellule staminali adulte originano dopo la gastrulazione



## Cellule Staminali adulte

- Le cellule staminali adulte non hanno le stesse potenzialità di quelle embrionarie (sono in gran parte tessuto specifiche), sono purtroppo di difficile reperibilità, poiché numericamente molto scarse; inoltre non possono essere coltivate a lungo poiché, dopo alcune divisioni cellulari, tendono a perdere le caratteristiche di pluripotenzialità. Studi recenti dimostrano comunque la possibilità di riprogrammarle (plasticità) almeno in parte.
- Le cellule staminali embrionali, invece, possono essere mantenute in coltura per moltissimi cicli di divisione, addirittura per più di dieci anni, senza perdere di pluripotenzialità.

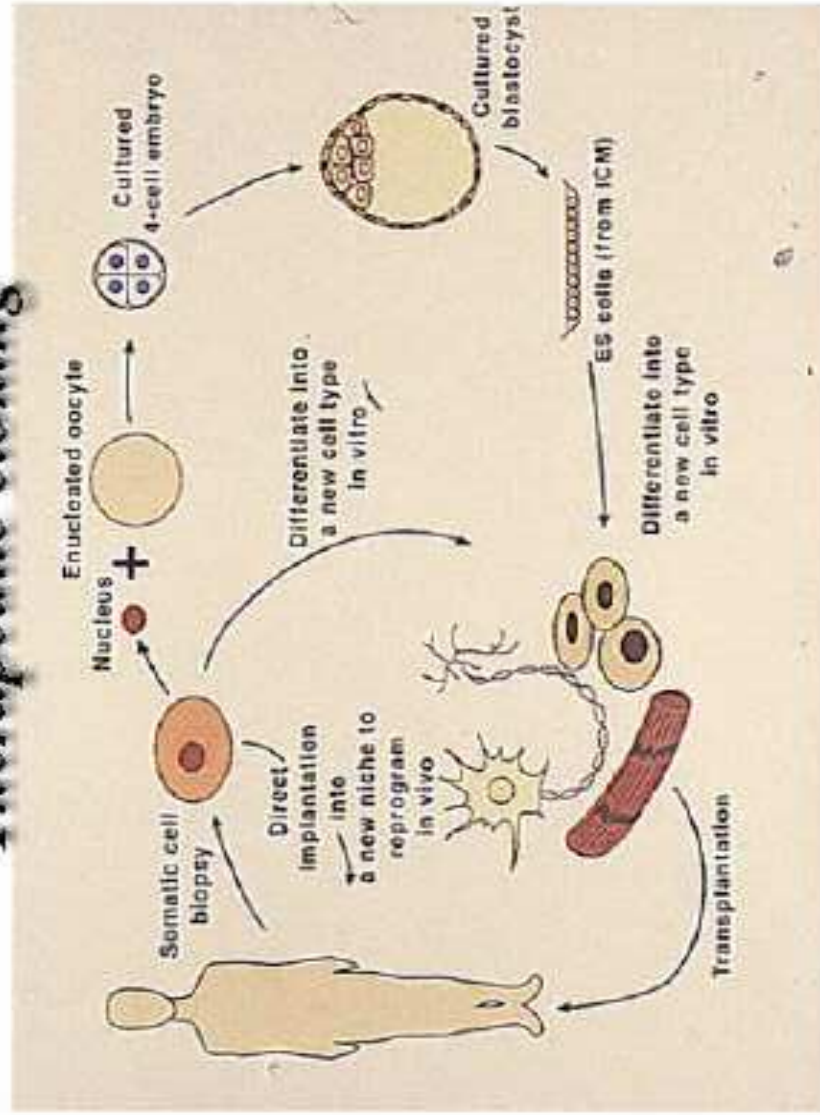
## **Trasferimento Nucleare o clonazione terapeutica**

Accanto a queste sorgenti fisiologiche di cellule staminali, negli ultimi tre anni se ne è aggiunta un'altra molto promettente, basata sulla possibilità di modificare il programma genetico delle cellule differenziate impiegando tecniche di trasferimento nucleare (cellule staminali autologhe da combinare eventualmente con protocolli di terapia genica).



Schema che illustra la clonazione terapeutica tramite trasferimento nucleare

## Therapeutic cloning



www.studiocivile.it

# Considerazioni generali

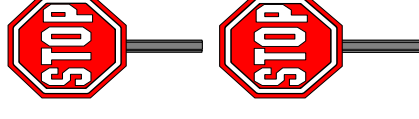
Ai fini di un'efficace terapia cellulare le cellule staminali:

- devono essere ottenute da tessuti clinicamente accessibili
- devono essere isolate in numero sufficiente oppure espanse
- devono essere veicolate al tessuto danneggiato in modo selettivo ed efficace
- devono sopravvivere nel tessuto danneggiato e differenziare ad alta efficienza

Questi requisiti non sono soddisfatti nè per le cellule staminali adulte nè per quelle embrionarie

# Considerazioni

- La legislazione vigente vieta l'uso delle cellule staminali embrionali
- La legislazione vigente vieta l'uso di tecniche di trasferimento nucleare
- La legislazione vigente consente l'utilizzo delle sole staminali adulte che a tutti gli effetti sono perfette per alcune terapie tessuto specifiche ma le meno promettenti per protocolli terapeutici diversi



# Ulteriori considerazioni

- Le terapie cellulari (con cellule staminali embrionali o adulte non utilizzate per la propria specificità) richiedono ancora molti anni di ricerca prima di capirne le reali possibilità ed ambiti applicativi. Non si può escludere che in alcuni malattie saranno efficaci quelle embrionali mentre in altre quelle adulte riprogrammate
- Ad oggi nessun soggetto è guarito da gravi malattie quali Parkinson, Alzheimer, etc. per effetto di una terapia cellulare
- Le terapie cellulari con staminali tessuto-specifiche sono invece una realtà nella pratica clinica (trapianti di midollo osseo in patologie ematologiche, rigenerazioni corneali, etc.)

**Esistono in Italia 30000 embrioni congelati, molti dei quali non sono idonei ad essere impiantati ma potrebbero fornire cellule staminali embrionarie sufficienti per gli studi di ricerca ancora necessari**

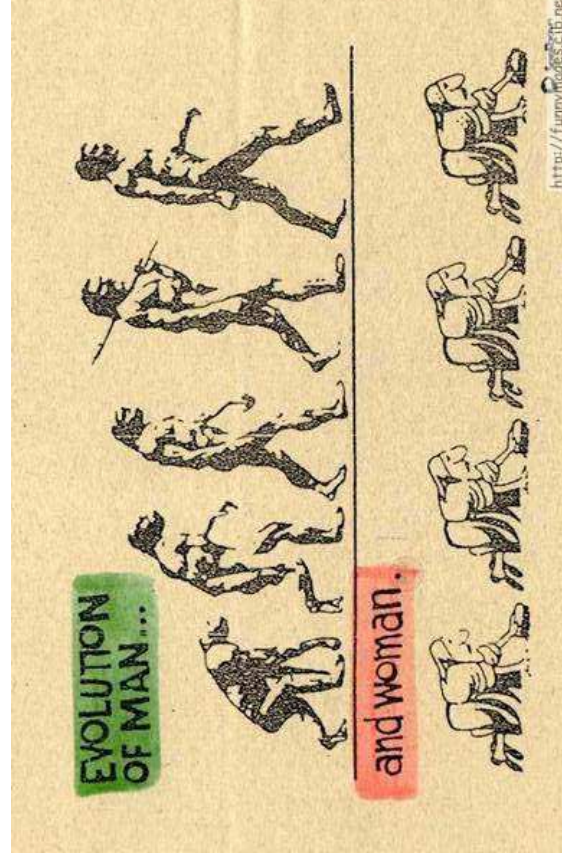
**Il risultato di una trasferimento nucleare non è un embrione ma una struttura vivente (un clonote?) in quanto non deriva dall'unione di un uovo con uno spermatozoo**

**Se un embrione naturale ha il 30% di probabilità di nascere, quello ottenuto in vitro il 20% ed un clonato meno dell'1% nei topi e probabilmente lo 0% nei primati. Se questi dati verranno confermati ci troveremo di fronte a strutture in grado di dare in potenza tessuti ma mai individui.**

**E pertanto necessaria ancora molta  
“scienza” ovvero ricerca volta a  
conoscere**

**Scienza non va confusa con tecnica  
ovvero l’applicazione pratica di  
quanto viene scoperto**

**Purtroppo la confusione esistente ha portato il legislatore a proibire la “scienza” in virtù della tecnica e non viceversa**



**All'estero l'attività di ricerca continuerà. Questa legge pertanto:**

- a) Favorirà un'ulteriore fuga di cervelli**
- b) Obbligherà i cittadini italiani a pagare a caro prezzo eventuali terapie sviluppate all'estero (brevetti, etc.)**

## Alcune delle malattie genetiche che possono essere evitate grazie alla diagnosi pre-impianto

### NOME:ACONDROPLASIA ED ALTRE OSTEOCONDRODISPLASIE

**SINONIMI:**

Achondroplasia; dwarfism (=nanismo)

**FREQUENZA:**

LA FREQUENZA è DI 1 SU 27000 NATI PER l'acondroplasia.

**DEFINIZIONE:**

Con il nome di osteocondrodisplasie (OCD) si indica un gruppo eterogeneo di malattie ereditarie in cui si assiste ad uno sviluppo anormale delle ossa e delle cartilagini, con conseguenti disturbi della crescita e dello sviluppo. Le OCD comprendono circa 200 malattie diverse, distinte in base alle caratteristiche cliniche, radiologiche e genetiche.

La più comune fra le OCD è l'acondroplasia. Il termine acondroplasia (ACP) deriva dall'unione di tre parole di origine greca (a = senza, condros = cartilagine, plasis = formazione).

È una malattia genetica caratterizzata da un mancato sviluppo armonico della cartilagine di accrescimento delle ossa lunghe degli arti e risulta in una forma di nanismo (nanismo acondroplastico).

### NOME:DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE

**SINONIMI:**

NOME INGLESE: Duchenne muscular dystrophy (DMD)

**FREQUENZA:**

1,5/10 000 nati vivi

**DEFINIZIONE:**

Si tratta di una malattia genetica degenerativa dei muscoli, che colpisce esclusivamente i maschi, tranne rarissime eccezioni. Già nell'infanzia i muscoli progressivamente si indeboliscono fino a costringere il bambino o il ragazzo alla carrozzella, rendendolo dipendente per molti atti della vita quotidiana. La DMD è detta anche distrofia muscolare pseudoipertrofica perché in molti bambini i polpacci risultano ingrossati, a causa della progressiva sostituzione del tessuto muscolare con tessuto connettivo ed adiposo.

È una delle forme di distrofia muscolare più frequente e più grave.

### NOME:EMOFILIA

**SINONIMI:**

(Emofilia tipo A e B) Nome Inglese: Hemophilia

**FREQUENZA:**

: 1/10 000 maschi (emofilia A); 1/50 000 maschi (emofilia B)

**DEFINIZIONE:**

L'emofilia è una malattia ereditaria dovuta ad un difetto della coagulazione del sangue. La coagulazione è un processo complesso, che comporta l'attivazione di numerose proteine del plasma in una reazione a catena. Due di queste proteine, il fattore VIII ed il fattore IX, che vengono prodotte dal fegato, sono assenti o difettose nelle persone affette da emofilia. A causa di questo deficit le persone affette subiscono facilmente emorragie esterne ed interne più o meno gravi.

La deficienza di fattore VIII causa l'emofilia A.

La deficienza di fattore IX causa l'emofilia B.



## **NOME:FIBROSI CISTICA**

### **SINONIMI:**

Mucoviscidosi (vecchia denominazione; in Francia "mucoviscidose", in Germania "mucoviszidose")

### **FREQUENZA:**

Frequenza stimata nella popolazione di origine caucasica in Europa e Nord-America circa 1:2.000-1:6.000 nati

### **DEFINIZIONE:**

La fibrosi cistica (FC) è una grave malattia ereditaria ed evolutiva che colpisce indifferentemente maschi e femmine. E' la malattia genetica più diffusa nella popolazione bianca.

Nelle persone affette da FC le secrezioni delle ghiandole esocrine (cioè i liquidi biologici come il muco bronchiale e intestinale, il sudore, la saliva) sono molto più dense e viscosi del normale.

## **NOME:NEUROFIBROMATOSI**

### **SINONIMI:**

malattia di Von Recklinghausen (solo NF tipo 1) NOME INGLESE: Neurofibromatosis (NF)

### **FREQUENZA:**

1/3 000 nati vivi (NF 1); 1/30000-40000 nati vivi (NF 2)

### **DEFINIZIONE:**

La neurofibromatosi (NF) è una malattia genetica la cui manifestazione più grave è la comparsa di tumori benigni (chiamati neurofibromi) a carico dei nervi; colpisce indistintamente uomini e donne di ogni razza. Sono state descritte almeno sette forme di NF, ma le più rilevanti sul piano sanitario e sociale sono quella di tipo I (malattia di Von Recklinghausen, NF1) e quella, molto più rara, di tipo II (forma centrale o acustica, NF2)

## **NOME:TALASSEMIA ALFA**

### **SINONIMI:**

Nome Inglese: Alpha-thalassemia

### **FREQUENZA:**

variabile

### **DEFINIZIONE:**

Le talassemie sono un gruppo di disturbi ereditari dovuti ad alterazioni nella sintesi dei componenti di una molecola chiamata emoglobina. L'emoglobina è una grossa proteina contenuta nei globuli rossi, la cui funzione è quella di catturare l'ossigeno dai polmoni e trasportarlo nei diversi tessuti. L'emoglobina raccoglie anche l'anidride carbonica prodotta nei tessuti e la trasporta ai polmoni, dove viene eliminata.

La proteina dell'emoglobina (HbA) è costituita a sua volta da quattro catene proteiche più piccole (sub-unità). Negli adulti ogni molecola di emoglobina contiene due subunità dette di tipo alfa e due subunità dette di tipo beta. Nel feto è presente un'altra Hb, l'HbF che è formata da una subunità alfa e da due subunità chiamate gamma.

Quando le quattro subunità si uniscono a formare la proteina dell'emoglobina, creano una specie di "tasca" al cui interno si trova un'altra molecola, molto più piccola, chiamata gruppo eme. Il gruppo eme è quello a cui si legano l'anidride carbonica e l'ossigeno.

L'alfa talassemia (o talassemia alfa) è una malattia ereditaria causata dalla produzione difettosa o assente delle subunità di tipo alfa dell'emoglobina. Come conseguenza, nella vita adulta si ha un accumulo di catene beta (l'altra subunità che compone l'emoglobina). Nei neonati si ha invece accumulo di catene di tipo gamma.

Questo accumulo porta alla formazione di emoglobine patologiche: emoglobina H nell'adulto (un'emoglobina formata da 4 catene beta) ed emoglobina di Bart nel neonato (formata da 4 catene gamma).

**NOME:TALASSEMIA BETA****SINONIMI:**

Nome Inglese: beta thalassemia

**FREQUENZA:**

(omozigote): variabile (massimo 1/250 nati vivi in Sardegna)

**DEFINIZIONE:**

Le beta talassemie sono un gruppo eterogeneo di malattie che hanno in comune la sintesi difettosa delle catene beta dell'emoglobina. A causa della produzione difettosa di catene beta, le catene alfa si uniscono e formano degli aggregati che danneggiano la membrana del globulo rosso. Ne deriva la distruzione precoce dei precursori dei globuli rossi nel midollo (una condizione detta eritropoiesi inefficace) e, in misura minore, la loro distruzione nella milza (emolisi).

Tratto da [www.netgene.it](http://www.netgene.it)