

Scheda Didattica / Editing del genoma, tra opportunità terapeutiche e questioni bioetiche

di **Antonio Varaldo**

DOMANDE E ATTIVITÀ

1. Per comprendere a fondo le problematiche bioetiche illustrate nell'articolo è necessario conoscere senza ambiguità vari meccanismi biochimici, tra i quali i processi di proliferazione cellulare. Aiutandoti con le fonti a tua disposizione, completa il seguente brano scegliendo i termini appropriati tra quelli elencati:

sessuali - moltiplicazioni - fecondazione - diploide - genetiche - somatiche - divisioni - staminali

Le cellule di un organismo adulto sono dette e, a parte una minoranza che non ha nucleo (come gli eritrociti del sangue), hanno tutte l'intero patrimonio genetico che hanno ereditato per successive mitotiche a partire dallo zigote, la cellula capostipite prodotta alla Fanno eccezione invece le cellule prodotte dalla meiosi, che sono aploidi poiché possiedono solo la metà del corredo cromosomico; con la fusione di due gameti in una successiva fecondazione si genererà un nuovo zigote

2. Che cosa sono le cellule germinali?

3. In quali organi si verificano i meccanismi di gametogenesi?

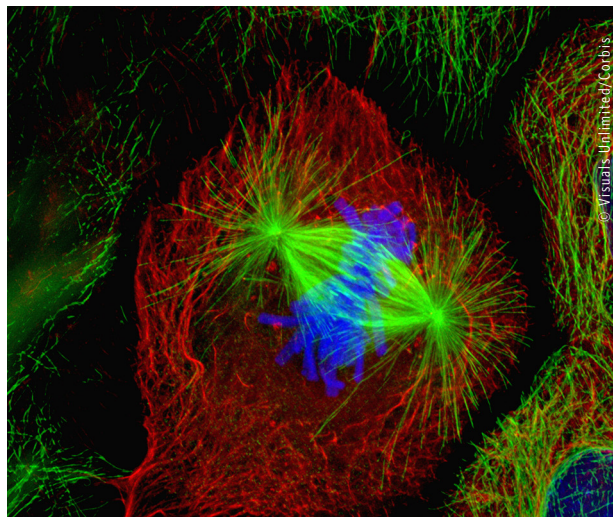
4. Nell'articolo è citata una malattia chiamata *beta-talassemia* (o anemia mediterranea). Si tratta di una malattia genetica classificata come *autosomica recessiva* che determina la non corretta sintesi delle catene beta dell'emoglobina. Scrivi un breve brano che illustri il significato dei termini presenti in corsivo in questa premessa.

5. A proposito di emoglobina, rispondi alle seguenti domande:

- a. Qual è la funzione svolta dall'emoglobina?
- b. Cos'è il gruppo eme dell'emoglobina?
- c. Cosa sono le catene beta dell'emoglobina?

6. Quali sono le principali questioni etiche sollevate dalle possibilità tecniche di editing genomico offerte da CRISPR-Cas9?

7. Che cosa venne discusso durante la conferenza di Asilomar del 1975?



La metafase in una cellula somatica in duplicazione

Scheda Didattica / Editing del genoma, tra opportunità terapeutiche e questioni bioetiche

di **Antonio Varaldo**

RISPOSTE

1. Somatiche - divisioni - fecondazione - sessuali - diploide
2. Sono i gameti, cellule uovo femminili e spermatozoi maschili, che servono per generare nuovi individui.
3. Nelle ovaie femminili l'oogenesi, e nei testicoli maschili la spermatogenesi.
4. Ogni carattere genetico si esprime attraverso due alleli presenti su tratti corrispondenti di due cromosomi omologhi; ciò vale per tutte le coppie di autosomi (e invece può non valere in modo preciso per i cromosomi sessuali): la beta-talassemia è autosomica poiché il gene si trova sulla coppia di cromosomi numero 11. Un allele patogeno, in generale, può essere dominante o recessivo; nel primo caso la malattia si esprime anche solo in presenza di un allele del tipo patogeno, mentre se è recessivo l'individuo eterozigote è un *portatore sano* e un individuo sarà malato solo se è omozigote (e questo è il caso della beta-talassemia).
5.
 - a. L'emoglobina lega le molecole biatomiche di ossigeno a livello degli alveoli polmonari e le cede successivamente a livello delle cellule dei tessuti.
 - b. È la parte attiva nel legare l'ossigeno molecolare, collocata al centro di ciascuna delle 4 catene proteiche; è formata da quattro atomi di azoto con al centro uno di ferro.
 - c. Ogni molecola di emoglobina è una proteina in struttura *quaternaria* composta da 4 catene, uguali a due a due e chiamate alfa e beta.
6. La prima questione etica riguarda l'intervento sulle cellule germinali, dal momento che modifiche effettuate sul DNA di queste cellule vengono trasmesse a tutte le cellule di eventuali figli, nipoti e così via. È giusto intervenire in questo modo sulla discendenza? Solo, o in alcune circostanze? Quali? Altre questioni riguardano il consenso dell'opinione pubblica e i rischi intrinseci alla tecnica, per alcuni ancora troppo immatura. Infine, ci sono i temi dell'uso dell'ingegneria genetica a fini eugenetici e delle modifiche sugli embrioni umani.
7. Durante la conferenza di Asilomar, circa 140 tra scienziati, giuristi e medici hanno redatto le linee

guida sull'uso sicuro della neonata tecnica del DNA-ricombinante.