

## ***Primo Piano - Sostituzione Mitocondriale: una possibilità per i pazienti e le loro famiglie***

**Roma - 30 giu 2022 (Prima Notizia 24) Mitocon presenta  
documento tematico sulle tecniche di sostituzione del Dna  
mitocondriale.**

L'Associazione Mitocon lancia una campagna di advocacy sul tema della donazione mitocondriale, procedura di procreazione medicalmente assistita che consente di prevenire le malattie rare derivanti da mutazioni del DNA mitocondriale, permettendo ai nuovi nati di evitare il peso della malattia. Viene presentato oggi il documento tematico "Gli interventi di sostituzione mitocondriale: le questioni mediche, etiche, psicologiche e giuridiche" alla presenza delle istituzioni, per avviare il dibattito sul tema. Le malattie mitocondriali sono un gruppo eterogeneo di malattie rare ereditarie, causate da alterazioni nel funzionamento dei mitocondri, gli organelli addetti alla respirazione cellulare, processo responsabile dell'approvvigionamento energetico delle cellule. Colpiscono nel loro complesso 1 persona su 5000; presentano notevole variabilità clinica per quanto riguarda l'età d'insorgenza, il tipo di evoluzione e i tessuti coinvolti, ma sono tutte malattie invalidanti per chi ne è affetto. Tali patologie, derivanti da mutazioni del mtDNA, sono difficili da diagnosticare e hanno conseguenze devastanti sulle persone che ne sono affette. I bambini che nascono con queste malattie spesso non raggiungono la maggiore età, convivendo con epilessia, episodi simili a ictus, spasticità, demenza e gravi insufficienze di diversi organi. Queste patologie, di per sé complesse, sono attualmente incurabili, in quanto non esistono terapie efficaci, e non ci sono previsioni a breve termine di sviluppo di terapie geniche mirate. Per le persone con familiarità alle malattie derivanti da mutazioni e difetti del DNA Mitocondriale la scienza offre una soluzione per costruire una famiglia in modo sicuro, evitando di trasmettere la mutazione ai propri figli e prevenendo l'insorgenza della malattia: si tratta della Donazione Mitocondriale, una tecnica di procreazione medicalmente assistita che consente di azzerare o ridurre sensibilmente il carico mutazionale mitocondriale del nascituro. Le mutazioni e i difetti del DNA mitocondriale (mtDNA) si trasmettono per via matrilineare, cioè vengono trasmesse esclusivamente dalle madri ai figli, siano essi di sesso maschile o femminile. Per questa ragione la donazione mitocondriale interviene esclusivamente sui mitocondri materni, rimuovendo gli organelli mutati e sostituendoli con quelli sani di una donatrice. "Si tratta di una tecnica embriologica innovativa," – dichiara la Dr.ssa Daniela Zuccarello, medico genetista presso l'Azienda Ospedale Università di Padova e co-autrice del documento "che permette di sostituire i mitocondri mutati con altri provenienti da una donatrice, senza andare a intaccare in alcun modo il patrimonio genetico nucleare. Il DNA mitocondriale, infatti, contiene solo 37 geni che contengono le istruzioni per produrre 13 proteine coinvolte nella produzione di energia da parte del mitocondrio. I restanti geni mitocondriali sono non codificanti e contengono le istruzioni per produrre

degli RNA. Sostituendo il DNA mitocondriale contenuto nei mitocondri, dunque, precisa la genetista, non viene alterata alcuna istruzione "nucleare" che invece codifica per tutte le caratteristiche fisiche del nascituro." La tecnica della donazione mitocondriale è già autorizzata nel Regno Unito e in Australia in via sperimentale, mentre in Italia la legge che regola la procreazione medicalmente assistita non prevede in modo specifico ed esplicito la donazione mitocondriale. Si ha, di fatto, un vuoto normativo sul quale Mitocon intende portare la società civile e le istituzioni a riflettere. "Le malattie mitocondriali con una mutazione del DNA mitocondriale si trasmettono per via materna" – afferma Piero Santantonio, fondatore e Past President di Mitocon, "e quindi la tecnica di sostituzione mitocondriale, attualmente tra i pochissimi trattamenti terapeutici disponibili e l'unico di carattere preventivo, può interessare non solo le donne a cui è stata diagnosticata una patologia mitocondriale, ma anche le sorelle ed in generale le parenti della linea materna di un paziente mitocondriale. Noi che viviamo quotidianamente a tu per tu con le difficoltà che le malattie mitocondriali comportano per i nostri pazienti e nostri cari, sentiamo l'urgenza di avviare una riflessione sulle opportunità che questa tecnica mette a disposizione delle nostre famiglie in termini di riduzione consistente della probabilità di trasmettere queste malattie al nascituro." Come per ogni tecnica innovativa, una volta che si ha la facoltà di applicarla, è necessario riflettere sulle implicazioni di tale applicazione. A tal fine, Mitocon ha coinvolto un gruppo multidisciplinare di esperti, dal punto di vista medico, etico, giuridico e psicologico. L'esito del loro lavoro è contenuto nel documento "Gli interventi di sostituzione mitocondriale: le questioni mediche, etiche, psicologiche e giuridiche". La presentazione odierna è un'opportunità per avviare un dibattito pubblico su questa tecnica e una riflessione collettiva sui benefici che potrebbe avere per le donne con malattie mitocondriali, per i loro figli e per l'intera società civile.

*(Prima Notizia 24) Giovedì 30 Giugno 2022*