

Approfondimento:

La madre di quattro figli con anemia falciforme sarà la prima americana a ricevere un controverso trattamento di modifica genica per la condizione

- Victoria Gray, 34 anni, è tra i 70.000 e i 100.000 americani - per lo più afroamericani - con il disturbo ereditario del sangue, la malattia delle cellule falciformi
- Il DNA difettoso fa deformare i suoi globuli rossi, privando il suo corpo di ossigeno e facendoli aderire dolorosamente ai suoi vasi sanguigni
- Non esiste una cura e molti muoiono intorno ai 40 anni
- Gray sarà la prima americana ad avere i suoi geni con il controverso strumento CRISPR in uno studio clinico di Nashville, Tennessee, per curare la malattia debilitante

Una madre di quattro figli di 34 anni si è offerta volontaria per essere la prima americana a far modificare i propri geni con la controversa tecnologia CRISPR per curare la sua malattia a cellule falciformi.

Victoria Grey of Forest, Mississippi, ha sofferto del disordine debilitante del sangue per tutta la sua vita ed è spesso molto dolorosa da non riuscire a sollevare un cucchiaino, ha detto a [NPR](#).

La malattia a cellule falciformi colpisce fino a 100.000 americani - un numero sproporzionato dei quali sono neri, come il grigio - e mentre i trattamenti possono alleviare i sintomi, non fanno nulla per affrontare la malattia di base.

La tecnologia sperimentale di modifica genetica nota come CRISPR può cambiare questo, modificando il DNA di Gray per produrre una sorta di cerotto proteico per le sue condizioni, ma non si può dire se ci saranno danni collaterali ai suoi geni.



Lo scienziato seduto Sarah Cannon Research Institute userà il controverso strumento CRISPR per eseguire una sorta di procedura "taglia e incolla" sul DNA di Victoria Gray, 34 anni, nella speranza di programmare una soluzione per la sua debilitante malattia di cellule falciformi nella sua geni

Con quattro bambini di età inferiore ai 13 anni, la malattia a cellule falciformi rende i compiti di base di essere una madre lancinante a volte per Gray.

"È orribile", ha detto a NPR Gray, una mamma casalinga.

"Quando non riesci a camminare o alzare un cucchiaino per nutrirti, diventa molto difficile ..." A volte sembra un lampo nel mio petto. "

Gray ha una mutazione genetica che rende deformati i globuli rossi che trasportano ossigeno in tutto il corpo.

Invece di dischi arrotondati e arrotondati, molte delle cellule prodotte dal suo midollo osseo sono globuli rossi a forma di falce o falce di luna.

Questa forma è "appiccicosa" in termini microbiologici, il che significa che non passano facilmente attraverso i vasi sanguigni più piccoli.

Di conseguenza, gran parte del corpo di Gray è affamato di ossigeno vitale e le cellule falciformi si accumulano periodicamente nei suoi vasi, lasciandola in un dolore immenso e danneggiando i suoi organi.

Il tratto genetico che causa l'anemia falciforme è molto più comune tra i neri e gli afroamericani, uno su 13 dei quali è nato con esso, secondo le stime dei Centers for Disease Control and Prevention.

E uno su 365 bambini afroamericani e neri sono nati con la malattia stessa e molti moriranno nei loro 40 anni.

Questo codice DNA difettoso significa che il midollo osseo di Gray ha e continuerà a produrre globuli rossi malsani per tutta la sua vita, senza alcuna speranza di sollievo se non attraverso antidolorifici e trasfusioni di sangue (i trapianti di midollo osseo forniscono un trattamento migliore, ma di solito vengono eseguiti solo nei bambini con sintomi gravi).

Ma potrebbe essere la prima americana per cui ciò non è vero, se il trattamento sperimentale che sta per subire funziona.

Gray si è offerto volontario per una sperimentazione condotta dal Sarah Cannon Research Center di Nashville e Vertex Pharmaceuticals.

L'obiettivo è usare CRISPR per modificare il suo DNA e lanciare un interruttore genetico che di solito è "attivo" nei neonati per produrre nuova emoglobina, la proteina che trasporta l'ossigeno.

Se funziona, la proteina fetale potrebbe essere una soluzione permanente per Gray e altre centinaia di migliaia di malati di cellule falciformi in tutto il mondo.

Il trattamento non è privo di rischi, ma il bioeticista Dr Arthur Caplan della New York University lo considera con cauto ottimismo.

"Mi spiego per dire" sì ", dovresti provare questo", ha detto il dott. Caplan a [DailyMail.com](https://www.dailymail.com).

"È una buona malattia da prendere di mira, è una malattia miserabile e dolorosa che ostacola davvero la qualità della vita e ha un impatto su migliaia di americani e [di più] in tutto il mondo, quindi potrebbe davvero essere un vantaggio per il trattamento di una vasta popolazione.



La condizione di Gray significa che molti dei suoi globuli rossi hanno la forma di falci appiccicosi (al centro), invece di essere dischi lisci, rotondi e ricchi di ossigeno

CRISPR è stato usato per curare i malati di cancro negli Stati Uniti, ma mai per curare una malattia completamente ereditabile come la cellula falce.

In Francia, gli scienziati hanno riferito che una terapia genica aveva lasciato un adolescente senza "segni di malattia" dopo 15 mesi nel 2017, ma CRISPR, il trattamento genetico più all'avanguardia e controverso fino ad oggi, non è stato utilizzato in quel caso.

La tecnologia, che esegue una manovra di taglia e incolla iperprecisa sul DNA, è stata messa a fuoco quando gli scienziati cinesi hanno modificato i genomi di una coppia di bambini gemelli, provocando un'ondata internazionale di diffidenza verso la tecnica.

"Ma ricorda che questo [trattamento con cellule falciformi] non è una linea germinale, come hanno fatto gli scienziati cinesi, è somatico [non ereditario], quindi il rischio di trasmetterlo ad altre persone se ci sono alcuni tipi di cambiamenti indesiderati è errato," dice il dottor Caplan.

"Detto questo, è rischioso per l'argomento."

Sebbene i test sugli animali e sulla capsula di Petri abbiano avuto abbastanza successo per ottenere il via libera dalla Food and Drug Administration per prove umane dal vivo, non è mai stato fatto prima ed è possibile che il CRISPR possa apportare modifiche indesiderate al DNA, in peggio.

Le preoccupazioni del dott. Caplan sono che la società privata che esegue il processo, Vertex, potrebbe portare avanti i processi per stupire i suoi investitori, e teme che, se funzionerà, il trattamento sarà proibitivamente costoso per coloro che ne hanno più bisogno.

Nondimeno, afferma che la malattia da anemia falciforme è una condizione utile per provare CRISPR perché potrebbe avere "un grave impatto sulla salute pubblica".

Gray sembra, a suo avviso, un candidato ben informato e pronto a fare il grande passo - e lei sembra sentirsi allo stesso modo.

"È un buon momento per guarire", ha detto a NPR.

COME FUNZIONA IL EDITING DEL DNA DI CRISPR?

La tecnica di modifica del gene CRISPR viene utilizzata in misura crescente nella ricerca sulla salute perché può cambiare i mattoni del corpo.

A livello di base, CRISPR funziona come un'operazione di taglia e incolla del DNA.

Tecnicamente chiamato CRISPR-Cas9, il processo prevede l'invio di nuovi filamenti di DNA ed enzimi negli organismi per modificare i loro geni.

Nell'uomo, i geni agiscono come schemi per molti processi e caratteristiche del corpo - dettano tutto dal colore dei tuoi occhi e dei tuoi capelli al fatto che tu abbia o meno il cancro.

I componenti di CRISPR-Cas9 - la sequenza del DNA e gli enzimi necessari per impiantarli - vengono spesso inviati nel corpo sul retro di un virus innocuo in modo che gli scienziati possano controllare dove vanno.

Gli enzimi Cas9 possono quindi tagliare i filamenti di DNA, spegnere efficacemente un gene o rimuovere sezioni di DNA da sostituire con i CRISPR, che sono nuove sezioni inviate per cambiare il gene e avere un effetto che sono state pre-programmate per la produzione.

Ma il processo è controverso perché potrebbe essere usato per cambiare i bambini nell'utero - inizialmente per curare le malattie - ma potrebbe portare a un aumento dei "bambini designer" poiché i medici offrono modi per cambiare il DNA degli embrioni.

Fonte: [Broad Institute](#)