

Associazione Medica Ebraica

[www.moked.it/ame](http://www.moked.it/ame)



Progetto realizzato grazie al contributo dell'8x1000 dell'UCEI  
*Opuscolo distribuito gratuitamente*



Associazione Medica Ebraica



**Progetto Malattie Genetiche**

*La loro prevenzione*



# Indice

---

## **AME**

- 2 Associazione Medica Ebraica, chi siamo

## **Progetto malattie genetiche**

- 3 Ci sono malattie genetiche ebraiche?

## **Screening**

- 4 Cosa significa essere portatori di una malattia genetica?
- 4 Cos'è lo screening del portatore?
- 5 Perché lo screening dei portatori è importante?

## **Test genetici**

- 6 L'esito di un test genetico
- 7 Fecondazione medicalmente assistita
- 8 Diagnosi prenatale

## **La consulenza genetica**

- 9 In cosa consiste la consulenza?
- 9 I consulenti di AME

## **10 Conoscere la malattia di Gaucher**

## **La prevenzione di malattie**

- 11 Prevenzione di malattie genetiche in diversi gruppi ebraici

## **12 Siti di riferimento**

# AME

---

## Associazione Medica Ebraica, chi siamo

L'AME (Associazione Medica Ebraica) è una associazione che raccoglie operatori della sanità (medici, infermieri, psicologi etc ebrei e non-ebrei) interessati alla cultura e all'etica medica ebraica. Le sue attività si rivolgono ad un pubblico medico e non-medico per sensibilizzare e sviluppare argomenti di vita quotidiana (nascita, procreazione, malattia, fine vita, testamento biologico etc).

Tra gli obiettivi principali della associazione possiamo ricordare:

- diffondere la tradizione, la cultura e l'etica medica ebraica nella società italiana;
- facilitare i rapporti con le Associazioni e le Istituzioni sanitarie in Israele, in Italia, in Europa e nel resto del mondo tramite convegni medici e scambi culturali improntati sulla ricerca, sulla bioetica e sulla medicina sociale;
- incentivare lo sviluppo della “medicina di comunità” in linea con le direttive dell'Organizzazione Mondiale della Sanità, soprattutto nel settore della medicina preventiva e dell'educazione alla salute così da contribuire al mantenimento del benessere psico-fisico di coloro che appartengono alle Comunità ebraiche;
- mettere a disposizione di tutti competenze professionali e di solidarietà umana e sociale così da interagire con gli organismi istituzionali italiani e comunitari.

Nell'ambito della medicina preventiva e della educazione alla salute, AME ha proposto un “[Progetto Malattie genetiche e la loro prevenzione](#)” e pertanto è disponibile a fornire una consulenza a chiunque lo richieda, a indirizzarlo verso genetisti medici che possano assisterlo nello stabilire un eventuale rischio familiare o personale e a fornire le indicazioni necessarie.

AME può essere contattata all'indirizzo [ameitalia.2@gmail.com](mailto:ameitalia.2@gmail.com) specificando PROGETTO MALATTIE GENETICHE.

# Progetto malattie genetiche

---



## Ci sono malattie genetiche ebraiche?

Non ci sono malattie genetiche che colpiscono solo gli ebrei, ma diverse malattie genetiche sono più frequenti fra gruppi ebraici per esempio ashkenaziti, sefarditi o ebrei persiani.

Sapere dell'esistenza di queste malattie, sapere come si possono trasmettere ai figli, quando sospettarle, cosa fare per diagnosticarle, per riconoscere i portatori sani ed eventualmente per prevenirle, è molto importante.

***Offriamo l'accesso a una rete di consulenti di genetica medica, collaboratori di AME, disponibili a offrire informazioni mirate e più approfondite.***

***Offriamo l'accesso a una rete di specialisti per specifiche malattie.***

***Proponiamo l'accesso a una rete di laboratori a cui rivolgersi per esami diagnostici.***

# Screening

## Cosa significa essere portatori di una malattia genetica?

Molte delle malattie frequenti nella popolazione ebraica sono ereditate secondo uno schema recessivo. Ogni nostro carattere genetico è determinato da una coppia di geni che riceviamo da ciascun genitore.

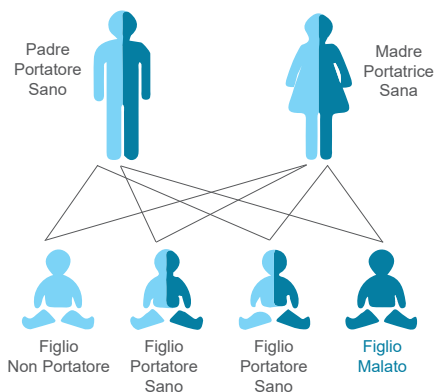
I figli ricevono per ogni gene una copia dalla madre e una dal padre.

Le malattie recessive si sviluppano quando entrambi i genitori sono portatori della stessa condizione e entrambi trasmettono le loro mutazioni.

Un portatore è una persona che ha una mutazione in una copia di un particolare gene che ne impedisce il normale funzionamento. I portatori in genere non sviluppano alcun sintomo della malattia, ma possono trasmettere il gene mutato ai propri figli.

Se in una coppia entrambi i partners sono portatori di una mutazione genetica che provoca la stessa malattia, vi è un rischio del 25% di avere un figlio malato, mentre la probabilità di avere un figlio anch'esso portatore, come i genitori, è del 50%.

Vi è, infine, una probabilità del 25% che il figlio non sia né malato né portatore. L'esempio è illustrato nella seguente figura dove la porzione più scura rappresenta la presenza di una mutazione genetica.



## Cos'è lo screening del portatore?

Conosciamo la maggior parte delle mutazioni che causano malattie genetiche. Lo screening, a cui chiunque si può sottoporre con un semplice prelievo di sangue, è un esame del DNA, allargato a uno o più geni per identificare la presenza di mutazioni. Lo screening può essere mirato a specifiche mutazioni, nel caso sia



presente una malattia in un parente diretto. Altrimenti, se si vuole stabilire un rischio generico, si possono ricercare mutazioni per una o più malattie. In questo caso vengono normalmente ricercate le mutazioni più frequenti in una specifica popolazione, oppure mutazioni per le malattie più diffuse in generale o più gravi. Si possono ricercare in maniera più mirata malattie che colpiscono con maggior frequenza gli ashkenaziti o i sefarditi, per esempio. Questa ricerca può essere fatta conoscendo le ascendenze familiari. I moderni test genetici permettono di identificare in una sola analisi molte mutazioni responsabili di numerose malattie genetiche. In questo caso si parla di pannelli genetici predisposti per una ricerca contemporanea di mutazioni in vari geni. Questi pannelli sono stati sviluppati per specifiche popolazioni proprio in base al rischio: esistono pannelli ebraici, e più specifici pannelli ashkenaziti, sefarditi, persiani che sono gruppi relativamente omogenei dal punto di vista genetico.

## Perché lo screening dei portatori è importante?

La ricerca sistematica dei portatori di malattie recessive ha permesso di eliminare in alcune popolazioni malattie molto gravi.

Grazie allo screening del portatore, in Italia è stata praticamente eliminata la talassemia, grave malattia del sangue.

Fra gli ebrei ashkenaziti è stata eliminata una malattia neurologica molto grave, la malattia di Tay-Sachs.

La comunità ebraica è a maggior rischio per molte malattie genetiche.

I bambini con queste malattie sono spesso nati da famiglie che non hanno altri parenti affetti, quindi la diagnosi è una sorpresa per i genitori, ma bisogna che sia il più precoce possibile per evitare eccessive indagini cliniche, disagio e sofferenze del bambino e dei genitori.

La buona notizia è che molte di queste condizioni sono prevenibili, se diagnosticate precocemente. Oggi vi è una diffusa offerta di test genetici per identificare i portatori di diverse altre malattie.

L'obiettivo dello screening genetico è permettere a una coppia di prendere decisioni procreative consapevoli e responsabili attraverso test genetici sulla coppia ed eventualmente sul nascituro.

# Test genetici

---

Un test genetico consiste nell'analisi di specifici geni, del loro prodotto o della loro funzione, nonché ogni altro tipo di indagine del DNA, dell'RNA o dei cromosomi, finalizzata ad individuare o a escludere mutazioni associate a patologie genetiche (Definizione adottata dalla Conferenza Stato Regioni il 15 luglio 2004).

È sempre bene che un test genetico sia prescritto da un genetista che sappia valutare il rischio familiare e indirizzare verso il test più adatto.

Oggi è possibile analizzare l'intero DNA di una persona e identificare un numero elevato di mutazioni per varie malattie. Il risultato va però interpretato e tecnicamente vi sono diversi test possibili che hanno anche costi molto diversi.

[AME](#) offre la possibilità di una consulenza genetica per orientare gli interessati al test più appropriato.

In alcuni casi il costo del test è coperto dal Sistema Sanitario Nazionale.

## L'esito di un test genetico

Quando un individuo viene identificato come portatore, deve farlo sapere al suo partner; infatti due portatori della stessa malattia genetica recessiva hanno una probabilità del 25% ad ogni concepimento che il nascituro, maschio o femmina, sia affetto da questa malattia.

Una volta informata dei risultati se esiste un rischio di avere un figlio affetto da una malattia, la coppia ha diverse opzioni che può esaminare assieme a un consulente di fiducia. Le decisioni da prendere implicano scelte etiche per cui il consulente non è necessariamente un medico, ma può essere anche un esperto di etica o un rabbino.

Per questo [AME](#) proporrà il nominativo di vari rabbini dislocati in tutta Italia e sensibilizzati all'argomento, che possano essere consultati da chi deve prendere una decisione in seguito ad un test genetico che indichi un rischio di malattia per il nascituro. Le scelte di una persona o di una coppia sono:

- decidere di richiedere una gravidanza medicalmente assistita che permette di impiantare nell'utero materno solo embrioni ritenuti sani;
- decidere di affrontare la gravidanza e di richiedere un esame prenatale del DNA fetale che può essere eseguito sui villi coriali oppure sul liquido amniotico.

*RESTA SEMPRE LA POSSIBILITÀ DI NON ESEGUIRE ESAMI E AFFRONTARE LA GRAVIDANZA CONSAPEVOLI DEL RISCHIO.*



## Fecondazione medicalmente assistita

La fecondazione omologa assistita o artificiale consiste nell'unire in provetta un ovulo e spermatozoi ottenuti dalla coppia che intende avere figli.

La fecondazione può essere anche eterologa, se un donatore non appartiene alla coppia. Se entrambi i futuri genitori sono portatori di malattie genetiche recessive, la fecondazione medicalmente assistita permette di identificare la presenza di un embrione malato prima che l'ovulo fecondato venga impiantato nell'utero materno. In estrema sintesi, la Diagnosi Genetica Preimpianto (PGD) combina tecniche di fecondazione in vitro con studi sul DNA per identificare la presenza di malattie ed evitare di impiantare nell'utero materno un embrione malato.

Trattandosi di un insieme di procedure in realtà complesse con un tasso di riuscita non elevato, è necessario chiedere una consulenza specialistica che metta in luce potenzialità e limiti e che chiarisca alla coppia le scelte possibili e le probabilità di successo.

***Attraverso i suoi esperti  
l'Associazione Medica Ebraica  
può offrire consulenza alle coppie  
che desiderassero intraprendere  
questa strada.***



## Diagnosi prenatale

Le presenza di anomalie cromosomiche o di malattie genetiche nel feto può essere accertata mediante diverse procedure.

Alcune sono invasive come la villocentesi per la quale si devono ottenere cellule dai villi coriali, oppure come l'amniocentesi che permette il prelievo di liquido amniotico per ottenere cellule fetali.

La villocentesi viene eseguita tra la 11° e la 13° settimana di gestazione.

L'amniocentesi viene eseguita a partire dalla 16° settimana.

Queste tecniche permettono di ottenere il DNA sul quale condurre la ricerca di eventuali malattie genetiche.

Esistono anche tecniche non invasive che permettono di ricercare DNA di origine fetale nel sangue materno.

Questi metodi permettono di identificare malattie cromosomiche fetali, ma non sono ancora validate per identificare malattie ereditarie genetiche.

Per la complessità dei temi trattati è bene che la coppia chieda la consulenza prima della gravidanza o nelle sue primissime fasi.

**ATTRAVERSO I SUOI ESPERTI L'ASSOCIAZIONE MEDICA EBRAICA PUÒ OFFRIRE INFORMAZIONI ALLE DONNE O ALLE COPPIE CHE LO DESIDERASSERO.**





# La consulenza genetica

---

## In cosa consiste la consulenza?

Per sapere se vi è un rischio di essere portatori di una malattia genetica recessiva, bisogna richiedere una consulenza genetica che può anche essere fatta dal proprio medico di fiducia, ma, data la complessità di alcune malattie, la rapida evoluzione dei test genetici, le difficoltà nel guidare verso un test specifico e poi di interpretarne i risultati, è meglio che la consulenza sia prestata da uno specialista genetista clinico. In cosa consiste la consulenza?

***In genere il genetista indaga su alcuni aspetti familiari o su precedenti gravidanze per decidere se esiste un sospetto fondato di una specifica malattia.***

Il genetista prospetta la possibilità di un test genetico e discute i possibili esiti del test. Infine, il genetista stabilisce il rischio della coppia di avere un figlio affetto da malattia e prospetta le diverse possibilità di prevenzione o di intervento precoce alla nascita.

## I consulenti di AME

AME può essere contattata direttamente attraverso il sito [www.moked.it/ame](http://www.moked.it/ame) o via mail all'indirizzo [ameitalia.2@gmail.com](mailto:ameitalia.2@gmail.com)

AME non fornisce direttamente una consulenza genetica ma, dopo un primo contatto, decide se indirizzare verso uno specifico consulente genetista medico disponibile a offrire una consulenza genetica.

L'intervento di AME è gratuito, l'intervento del genetista potrebbe comportare un costo.

AME ha creato una rete di specialisti in grado di rispondere a quesiti su malattie che richiedono una competenza specifica.

# Conoscere la malattia di Gaucher

---

La malattia di Gaucher è una patologia genetica trasmessa ai figli da genitori portatori di mutazioni genetiche. Il nome risale allo studente francese di medicina, Philippe Gaucher, che per primo descrisse la malattia nel 1882.

È una malattia metabolica le cui manifestazioni sono varie; in alcuni casi l'andamento è lieve e potrebbe non essere notato fino all'età adulta, in altri, i sintomi sono gravi e possono presentarsi dalla nascita.

In questa malattia, la carenza o la totale assenza di uno specifico enzima provoca l'accumulo di una sostanza, detta cerebroside, negli organi colpiti, le cui cellule sono ingrossate e malfunzionanti.

Manifestazioni comuni sono ingrossamento della milza, dolori ossei e articolari, facile affaticamento, sanguinamento o tendenza alla formazione di lividi. Possono essere colpiti anche il fegato, i polmoni e il cervello.

***La malattia di Gaucher è la malattia genetica più diffusa fra gli ebrei ashkenaziti, fra i quali colpisce 1 individuo su 850, mentre nelle altre popolazioni colpisce una persona ogni 100.000***

La trasmissione della malattia di Gaucher è autosomica recessiva, quindi se entrambi i genitori sono portatori, seppur privi di sintomi, può nascere un figlio malato.

Lo stato di portatore può essere identificato da un semplice test genetico che può far parte di un pannello di test più ampio per ricercare anche altre malattie frequenti nella popolazione ed in particolare tra gli ebrei.

E' importante sapere che esiste una terapia. Oggi si può, infatti, somministrare l'enzima mancante o carente, quindi la malattia deve essere diagnosticata precocemente.

Le persone di origine ashkenazita o con casi noti in famiglia o in presenza di segni sospetti possono sottoporsi a test genetici preconcezionali. Ciò permetterà sia scelte riproduttive, dopo un'attenta consulenza genetica, sia un eventuale trattamento prima che insorgano sintomi gravi.



# La prevenzione di malattie

## Prevenzione di malattie genetiche in diversi gruppi ebraici

Gli ebrei ashkenaziti sono stati i primi a eliminare gravi malattie genetiche offrendo test per identificare i portatori sani. La prima malattia oggetto di screening fra gli ebrei è stata quella di Tay-Sachs che provoca una grave degenerazione del sistema nervoso centrale. Il test del portatore è stato messo a punto da un medico ebreo, Michael Kaback, che lo ha diffuso fra i gruppi ashkenaziti negli anni 1980.

Da allora in diversi paesi le comunità ebraiche si sono dimostrate particolarmente sensibili al problema.

In Israele il Ministero della Sanità raccomanda i seguenti test:

### Per gli ebrei di qualsiasi provenienza

- Fibrosi Cistica
- Atrofia Muscolo Spinale
- Sindrome dell' X fragile

### Ebrei nord africani (tranne Marocco)

- Talassemia
- M di Tay Sachs

### Ebrei yemeniti

- Leucodistrofia metacromatica (MLD)

### Ebrei iraniani

- Talassemia
- Sindrome di Usher tipo 2A

### Ebrei balcanici

- Disautonomia familiare
- M di Tay Sachs

### Ebrei del Mediterraneo o di origine kurda

- Talassemia

### Per gli ebrei ashkenaziti

- M di Tay Sachs
- Disautonomia familiare
- M di Canavan disease
- SLO – Smith Lemli Opitz
- Sindrome Walker Warburg WWS – FKTN

### Ebrei di origine marocchina

- Talassemia
- M di Tay Sachs
- PCCA1 – Atrofia cerebro cerebellare progressiva
- PCCA2 – Atrofia cerebro cerebellare progressiva

### Ebrei iracheni

- Talassemia
- sindrome di Costeff (3MGA)
- PCCA1 – Atrofia cerebro cerebellare progressiva

In Israele sono anche attivi programmi di prevenzione genetica diretti alle popolazioni arabe e druse.

# Siti di riferimento

---

[www.moked.it/ame](http://www.moked.it/ame)

[www.jewishgeneticdiseases.org/jewish-genetic-diseases](http://www.jewishgeneticdiseases.org/jewish-genetic-diseases)

[www.jewishgenetics.org](http://www.jewishgenetics.org)

[esefarad.com/?p=3320](http://esefarad.com/?p=3320)

[urj.org/what-we-believe/resolutions/jewish-genetic-diseases](http://urj.org/what-we-believe/resolutions/jewish-genetic-diseases)

[doryeshorim.org](http://doryeshorim.org)

[www.health.gov.il/English/Topics/Genetics/checks/Pages/GeneticTestingRecommendations.aspx](http://www.health.gov.il/English/Topics/Genetics/checks/Pages/GeneticTestingRecommendations.aspx)

