

22. Dicembre

“Find the embryo at lowest risk for a disease that runs in your family”

*Fra le pene umane la più dolorosa è quella di prevedere
molte cose e di non poterci fare nulla.*

Erodoto

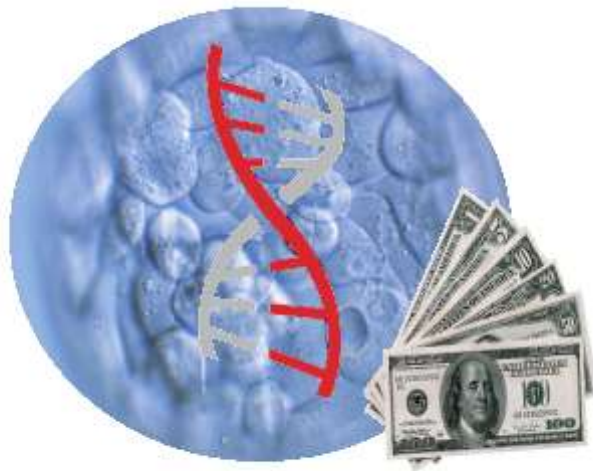
Il 5 dicembre l'azienda statunitense **Orchid Health**



ha annunciato che inizierà ad offrire alle cliniche di fertilità e ai loro potenziali clienti la possibilità senza precedenti di sequenziare l'intero genoma degli embrioni concepiti mediante fecondazione in vitro (IVF).

"Trova l'embrione a minor rischio di una malattia presente nella tua famiglia"

pubblicizza il sito web dell'azienda. Il costo: **\$ 2500** per embrione.



il nuovo test offre qualcosa di più: **Orchid** cercherà non solo le mutazioni di un singolo gene che causano disturbi come la fibrosi cistica, ma anche, in modo più approfondito, miscugli di varianti genetiche comuni e rare note per predisporre le persone a disturbi dello **sviluppo neurologico**, **obesità grave** e **alcune condizioni psichiatriche come la schizofrenia**.

Questa nuova offerta ha suscitato una rapida reazione da parte dei ricercatori di genomica che sostengono che l'azienda utilizza in modo inappropriato i loro dati per generare alcune delle sue stime di rischio.



Lo **Psychiatric Genomics Consortium (PGC)**, un gruppo internazionale di oltre 800 ricercatori che lavorano per decodificare le basi genetiche e molecolari delle condizioni di salute mentale, afferma che il nuovo **test di Orchid** si basa su dati prodotti negli ultimi dieci anni e che l'azienda ha violato le restrizioni contro l'utilizzo dei dati per lo screening degli embrioni. La **PGC** si oppone a tali usi perché il suo obiettivo è migliorare la vita delle persone con malattie mentali, non impedire loro di nascere.



Patrick Sullivan dell'Università della Carolina del Nord a Chapel Hill, fondatore della PGC ha espresso il suo sgomento sulla piattaforma di social media X scrivendo **"Qualsiasi utilizzo per test commerciali o per test su individui non ancora nati viola i termini con cui i dati di PGC e dei nostri collaboratori vengono resi disponibili"**. La risposta di **PGC** segna la prima volta che un team accademico affronta pubblicamente le aziende che utilizzano i propri dati per offrire punteggi di rischio poligenico.

Orchid non ha risposto alla richiesta di commento di *Science* e i leader di PGC affermano di non avere alcuna possibilità ovvia di fermare l'azienda. "Siamo solo una confederazione di accademici con uno scopo comune. Non siamo un'entità legale", osserva **Sullivan** in un'e-mail a *Science*. **"Possiamo pubblicizzare la questione (come stiamo facendo!) nella vana speranza che possano fare la cosa giusta o sentirsi svergognati"**.

(Dopo la pubblicazione di questa storia, un portavoce di Orchid ha detto a Science che la società non ha utilizzato i dati di PGC, ma ha rifiutato di condividere i dati di cui ha utilizzato o se ha raccolto tali dati da sola.)



Andrew McQuillin, ricercatore di psichiatria molecolare presso l'University College di Londra, ha già lavorato con PGC e fa eco alla preoccupazione del gruppo. È difficile per i ricercatori controllare l'uso dei loro dati dopo la pubblicazione, soprattutto quando

così tanti finanziatori e riviste richiedono la pubblicazione di questi dati, osserva. **“Possiamo fornire indicazioni su come utilizzare queste cose. La difficoltà è che indicazioni ufficiali di questo tipo non compaiono da nessuna parte nel marketing di queste aziende”, afferma.**

Per più di un decennio, le cliniche di fecondazione in vitro sono state in grado di prelevare una manciata di cellule da embrioni prodotti in laboratorio e verificare se un bambino erediterà un gene che causa una malattia. Anche questo screening più limitato ha generato un dibattito sulla possibilità che possa davvero rassicurare i potenziali genitori che l'embrione diventerà un bambino sano e se possa portare a una forma moderna di eugenetica.

Ma con i recenti progressi nel sequenziamento, i ricercatori possono leggere sempre più parti del genoma di un embrione da quelle poche cellule, il che può aiutare a creare i cosiddetti **punteggi di rischio poligenico** per un'ampia gamma di malattie croniche. Tali punteggi calcolano le probabilità di un individuo di sviluppare condizioni comuni ad esordio in età adulta che risultano da una complessa interazione tra più geni e fattori ambientali.

Il nuovo rapporto di screening di **Orchid** sequenzia oltre il 99% del DNA di un embrione e stima il rischio di condizioni tra cui il **ritmo cardiaco irregolare noto come fibrillazione atriale, malattie infiammatorie intestinali, diabete di tipo 1 e 2, cancro al seno e alcune delle condizioni psichiatriche che Studi PGC.**

In una pre stampa di agosto su bioRxiv :

**First clinical validation of whole genome screening
on standard trophectoderm biopsies of preimplantation embryos**

gli scienziati di **Orchid** hanno concluso che i loro metodi di sequenziamento dell'intero genoma utilizzando una biopsia embrionale a cinque cellule erano accurati ed efficaci nel leggere la profondità e l'ampiezza del genoma.

Ma anche con il sequenziamento più accurato, i punteggi di rischio poligenico non predicono molto bene il rischio di malattia, afferma **McQuillin**. *"Sono utili nel contesto della ricerca, ma a livello individuale non sono poi così utili per prevedere chi svilupperà o meno la schizofrenia."*

In un **white paper online** non datato su come lo screening calcola un punteggio di rischio poligenico per la schizofrenia, **Orchid** cita studi condotti da PGC, incluso uno che ha identificato **specifiche varianti genetiche legate alla schizofrenia** .

*Schizophrenia Working Group of
the Psychiatric Genomics Consortium.
Biological insights from 108 schizophrenia-associated genetic loci.
Nature. 2014 Jul 24;511(7510):421-7.*



Ma **James Walters**, co-leader del gruppo di lavoro sulla schizofrenia del PGC e psichiatra del Centro di genetica e genomica neuropsichiatrica *dell'Università di Cardiff*, afferma che la politica sull'utilizzo dei dati sul sito web del pGC indica specificamente che i risultati degli studi scritti dal PGC non devono essere utilizzati per sviluppare un test come quello di **Orchid**.

Alcuni gruppi che studiano argomenti controversi come la genetica del livello di istruzione (trattato come un indicatore dell'intelligenza) e dell'omosessualità hanno cercato di garantire un uso responsabile dei propri dati inserendoli in siti protetti da password.

Altri, come PGC, tuttavia, hanno reso i risultati della loro genotipizzazione liberamente accessibili a chiunque e hanno fatto affidamento sulle politiche sui dati per scoraggiare un uso improprio.



Mark Daly del *Broad Institute* ha affermato che il tipo di screening degli embrioni di Orchid può essere "eticamente ripugnante", ma ritiene tuttavia che dati come quelli PGC debbano rimanere liberamente disponibili agli scienziati del mondo accademico e dell'industria. *"Lo scopo dello studio della genetica delle malattie è fornire informazioni sui meccanismi della malattia che possono portare a nuove terapie"*,

La società, dice **McQuillin**, dovrà presto avviare una discussione più ampia sulle implicazioni di questo tipo di screening degli embrioni. *"Dobbiamo vedere se questo è davvero qualcosa che dovremmo fare. È il tipo di cosa che, se dovesse diffondersi, tra 40 anni, ci chiederemo: 'Cosa diavolo abbiamo fatto?'"*

Incidenti Natalizi

Dalle fratture del pene a piccoli e grandi incidenti

I ricercatori sospettano che l'euforia e l'intimità della stagione e del momento possano esserne la causa

Potrebbe essere la stagione dell'amore e del dono, ma i medici hanno messo in guardia dall'abbracciare questo spirito con troppo entusiasmo – almeno per quanto riguarda i rapporti sessuali. Hanno scoperto che il periodo natalizio è associato ad un rischio significativamente maggiore di fratture del pene – un'emergenza medica in cui le regioni del pene che producono l'erezione si spezzano, di solito a causa di una flessione forzata durante un rapporto sessuale eccessivo.

Un nuovo studio pubblicato su **Giornale britannico di urologia internazionale** si è concentrato su un'analisi molto particolare: capire quali sono le date che rappresentano un rischio maggiore per gli uomini di frattura del pene, ovvero quando si rompono le regioni di questa parte, deputate a produrre l'erezione. Questo tipo di frattura è annunciato da una leggera crepa, poi l'uomo avverte un dolore intenso, seguito da una rapida perdita di erezione e gonfiore del pene. *“Quando i pazienti vengono dal medico, il loro pene spesso assomiglia a una melanzana”*, riporta il documento.

Nikolaos Pyrgides, urologo dell'Università Ludwig Maximilian di Monaco e leader della ricerca, ha spiegato nel corso di una intervista al **The Guardian** che *“questa lesione tende a verificarsi durante il sesso selvaggio, in particolare nelle posizioni in cui non si è in diretto contatto visivo con il proprio partner”*. Una delle posizioni di cui parla l'urologo è la **'cowgirl al contrario'**, che consiste nel momento in cui l'uomo giace sulla schiena, con la donna seduta sopra e che gli dà le spalle. La frattura, aggiunge, avviene a seguito di piegamenti forzati durante la relazione.

Per questo studio, il primo ad analizzare questo fattore, Pyrgides e il suo team si sono impegnati a esaminare i dati raccolti dagli ospedali di **3.421** uomini che hanno subito fratture del pene in Germania tra il **2005 e il 2021**.

Il team ha scoperto che il rischio aumenta a Natale, nei fine settimana e durante le vacanze estive. Ma non è stata segnalata un'incidenza maggiore a Capodanno. *«Sarebbe interessante vedere i dati degli altri Paesi, ma in Germania la settimana di Natale è molto festeggiata, mentre quella di Capodanno tende ad essere un po' più tranquilla»*, confessa **Pyrgides** spiegando che l'età media dei soggetti che subiscono questo tipo di lesioni, sulla base dei dati raccolti, è di **42 anni** e che la maggior parte dei casi sono stati segnalati in scenari non convenzionali, come avere rapporti sessuali in luoghi insoliti.

Ha consigliato alle coppie di essere consapevoli del rischio di lesioni e di prestare attenzione nel periodo che precede il Natale. *“Se ciò accade, dovresti presentarti al tuo medico in assoluta emergenza, perché se non vieni curato potresti soffrire di complicazioni a lungo termine”*,.

Le fratture del pene non sono gli unici infortuni associati alle festività natalizie:

L'unico posto in cui non vorresti finire a Natale è il Pronto Soccorso!

Il Natale è un momento di punta per l'aumento dello stress e degli incidenti, sia per gli esseri umani che per gli animali domestici.



Secondo La **Royal Society for the Prevention of Accidents (RoSPA)** un ente di beneficenza britannico che mira a salvare vite umane e prevenire lesioni mortali che si verificano a seguito di incidenti più di **80.000 persone** si recano ogni anno al pronto soccorso per incidenti legati al Natale e di queste oltre **6.000** necessitano di ricovero. Decorazioni, fuochi, nuovi giocattoli, visitatori, cucina e case piene di bambini eccitati e animali extra presentano molti potenziali pericoli. Se consideriamo l'ulteriore stress stagionale e l'alcol possiamo iniziare a capire come le persone si "scontrano" con le festività natalizie.

Segue adesso un elenco non esaustivo dei possibili incidenti su cui ti invito a riflettere

Linee guida della

Royal Society for the Prevention of Accidents

1. Allergie

Il Natale è un periodo in cui le persone con allergie alimentari devono prestare particolare attenzione. L'elenco degli ingredienti del cibo confezionato dovrebbe elencare tutti i principali allergeni, ma sii cauto con il cibo preparato. I dolcetti al cioccolato per bambini, come quelli che appendi all'albero di Natale, potrebbero finire separati dalla loro confezione. Alcuni di questi **potrebbero contenere frutta a guscio o eventuali residui di frutta a guscio**. Anche se non è presente alcun avvertimento sulla frutta a guscio, potrebbe esserci il rischio di contaminazione incrociata.

2. Pericoli dell'alcol

L'alcol può ridurre la consapevolezza del rischio e le inibizioni. È più probabile che accadano incidenti in cucina e in casa se hai esagerato con l'alcol. Lo spazio beve fuori con bevande analcoliche e **il cuoco dovrebbe astenersi dal bere alcolici finché il cibo non è in tavola**. Se qualcuno ha avuto un collasso per aver bevuto troppo; controlla che stiano respirando e poi falli rotolare nella posizione di recupero per mantenere libere le vie aeree. Qualcuno dovrebbe stare sempre con lui, questo è particolarmente importante se vomita. Alla fine della giornata, **assicurati di svuotare i bicchieri** da eventuali residui di alcol perché i bambini potrebbero bere i resti e spesso sono i primi a bere la mattina dopo una festa.

3. Soffocamento

Il vetro e le decorazioni fragili dovrebbero essere fuori dalla portata dei bambini e degli animali domestici. Decorazioni originali, come Babbo Natale di peluche, renne e pupazzi di neve che possono sembrare giocattoli, non devono essere conformi agli standard di sicurezza dei giocattoli e possono essere pericolose. Tienili fuori dalla portata dei bambini e **assicurati di sapere cosa fare**

se tuo figlio inizia a soffocare. Piccole parti di giocattoli o gadget, novità di cracker o addirittura palloncini scoppiati possono facilmente diventare un pericolo di soffocamento per i bambini.

4. Decorazioni

La **RoSPA** ha rivelato che ogni anno più di *1.000 persone si feriscono mentre decorano il loro albero* di Natale, di solito mentre fissano le decorazioni sui rami più alti. Un altro sondaggio ha mostrato che 2,6 milioni di persone sono cadute mentre utilizzavano sedie o sgabelli instabili mentre montavano decorazioni. Usa una scala. E 1 persona su 50 è caduta dal sopralco mentre smontava le decorazioni. **Non fare questo lavoro da solo, chiedi a qualcuno a cui affidare le decorazioni.** Le decorazioni in vetro devono essere posizionate fuori dalla portata dei bambini e degli animali domestici. I bambini e gli animali domestici possono ferirsi se mordono le palline di vetro

5. Lucine

Ogni anno circa 350 persone vengono ferite dalle luci dell'albero di Natale, tra cui cadute mentre vengono montate, bambini che ingoiano le lampadine, scosse elettriche e ustioni. Metti alla prova le luci e il cablaggio prima di montarli. Se necessario, acquistane di nuovi che soddisfino standard di sicurezza più elevati, cerca BS Kitemark. Una persona su 40 ha subito una scossa elettrica a causa di un cablaggio errato delle luci di Natale. **Non sovraccaricare le prese poiché ciò potrebbe causare surriscaldamento e incendi elettrici.** Spegni tutte le decorazioni elettriche durante la notte e assicurati che anche i tuoi ospiti sappiano come farlo. Se hai intenzione di accendere un fuoco aperto festivo, fai spazzare il camino. Evitare che i cavi costituiscano un pericolo di inciampo. La RoSPA riferisce che tra il 1997 e il 2010, 26 persone sono morte a causa dell'irrigazione dell'albero di Natale con le luci accese. Scollegateli prima.

6. Fiamme e fuochi festivi

Nel periodo natalizio si registra un enorme aumento degli incendi nelle case. Le persone hanno il 50% in più di probabilità di morire in un incendio domestico rispetto a qualsiasi altro periodo dell'anno. **Tieni le cartoline di Natale, le decorazioni di carta e l'albero di Natale lontano da fonti di calore come candele, fuochi o stufe, poiché possono accendersi e bruciare facilmente.** Controlla che i rilevatori di fumo funzionino, incluso il rilevatore di monossido di carbonio. I lumini dovrebbero essere un contenitore appropriato per evitare che si brucino attraverso vasche da bagno e televisori. Spegni le candeline prima di andare a letto. Se hai intenzione di accendere un fuoco aperto festivo, fai spazzare il camino. 600.000 persone si sono bruciate mentre arrostitavano le castagne su un fuoco all'aperto.

7. Indigestione e intossicazione alimentare

A Natale le intossicazioni alimentari sono sempre una preoccupazione. Si stima che ogni anno si verifichino un milione di casi di intossicazione alimentare e questo non si ferma alle festività natalizie. Tanto che il **servizio sanitario nazionale dispone di linee guida** per cucinare il tacchino in modo sicuro. Se stai cucinando il tacchino assicurati di leggere attentamente le istruzioni e non rischiare mai di prendere scorciatoie perché ci vogliono ore per cucinare correttamente il tacchino. **Il tacchino poco cotto può causare avvelenamento da salmonella**, che può essere pericoloso per la vita, soprattutto per coloro che sono molto giovani, anziani o fragili.

8. Cucina

Cibi caldi, acqua bollente e coltelli affilati possono rendere la cucina particolarmente pericolosa. Secondo un recente sondaggio: il 49% degli intervistati ha subito un incidente mentre preparava il cibo natalizio, 1 su 10 si è rovesciato addosso del grasso bollente e 1 su 5 si è tagliato mentre

preparava le verdure. Cerca di tenere tutti fuori dalla cucina tranne il cuoco, soprattutto animali domestici e bambini. Un incidente infantile su dieci avviene in cucina. Astenersi dal bere alcolici fino al termine della cottura e asciugare eventuali fuoriuscite non appena si verificano per evitare che le persone scivolino.

9. Scale e neve

Assicurati di fare attenzione quando fai le passeggiate nel periodo natalizio. Il terreno può essere molto scivoloso e nessuno vuole trascorrere il Natale in ospedale dopo una brutta caduta. Alcol, stanchezza e bambini eccitati rendono le scale un luogo caldo per gli incidenti durante il periodo natalizio. ***Se hai ospiti che non hanno familiarità con la disposizione della casa e potrebbero cadere dalle scale mentre vai in bagno di notte, lascia una luce accesa.*** Assicurati che le scale siano libere da disordine. I bambini correranno in giro con entusiasmo alla ricerca di visitatori e giocheranno con i loro nuovi giocattoli, quindi rimuovi eventuali ostacoli che potrebbero causare un inciampo o una caduta dalle scale

10. Piante

Sebbene l'agrifoglio e il vischio possano sembrare festosi e romantici, sono altamente velenosi. Le loro bacche contengono proteine tossiche che rallentano la frequenza cardiaca e possono causare allucinazioni. Inoltre le bacche arancioni della Ciliegia di Natale possono provocare dolori di stomaco, mentre la Rosa di Natale può provocare violente diarree. Controlla con il tuo fiorista o garden center se le piante che stai acquistando sono tossiche. Se sono scegli qualcosa di non tossico o tienili fuori dalla portata dei bambini.

11. Avvelenamento e ingestione di batterie corrosive

Le batterie a bottone si trovano in molti giocattoli e libri per bambini. Ma mentre le batterie nei prodotti per bambini sono coperte da norme di sicurezza e devono avere un coperchio avvitato, molte novità natalizie come i cappelli di Babbo Natale lampeggianti o le carte musicali non lo sono. Tieni presente che potrebbero rappresentare un rischio per i bambini. ***Le batterie a bottone rilasciano acido corrosivo che brucia l'interno dell'intestino, provocando gravi emorragie interne.*** Assicurarsi che tutte le batterie siano fissate in modo sicuro all'interno di giocattoli, telecomandi, carte e gadget. Se manca una batteria e ritieni possibile che un bambino l'abbia ingoiata, portalo immediatamente al pronto soccorso per una radiografia poiché le batterie al litio possono uccidere in poche ore. Acquista da un produttore rispettabile. Le batterie Duracell bottone al litio sono rivestite con Bitrex per scoraggiare i bambini dal metterle in bocca. I farmaci sono la causa più comune di avvelenamento accidentale nei bambini e gli antidolorifici di uso quotidiano sono spesso colpevoli. Il contenuto della borsetta della Nonna potrebbe rivelarsi letale. Ricordare ai visitatori di tenere tutti i farmaci al sicuro, fuori dalla vista e dalla portata, di non lasciarli in una borsa aperta o di contarli sul comodino.

12. Giocattoli

Tieni presente che quando acquisti dalle bancarelle del mercato o dai negozi temporanei, i giocattoli potrebbero essere importati illegalmente e potrebbero non soddisfare le rigide linee guida di sicurezza. Acquista sempre giocattoli adatti all'età dei tuoi piccoli. Assicurarsi che non vi siano parti piccole che potrebbero costituire pericolo di soffocamento. ***Quando apri i regali assicurati di avere le forbici e i cacciaviti necessari.*** Molti infortuni si verificano il giorno di Natale e le persone lottano per aprire gli imballaggi difficili il più rapidamente possibile, utilizzando strumenti di fortuna.

13 Tappi di champagne

L'anidride carbonica contenuta in una bottiglia di champagne è due o tre volte inferiore alla pressione dell'aria nei pneumatici della tua auto e può far uscire un tappo dalla bottiglia **fino a 80 km/h**. Se uno ti colpisce negli occhi potrebbe rompersi un bulbo oculare o staccare una retina, avverte la **RoSPA**.

14. Ultimo ma non ultimo: Cardiopatia

Le morti per malattie cardiache raggiungono il picco tra Natale e Capodanno. Uno studio statunitense che identifica un terzo di decessi cardiaci in più nella contea di Los Angeles nei mesi di dicembre e gennaio rispetto al periodo giugno-settembre. Ulteriori ricerche hanno suggerito che i decessi hanno raggiunto il picco il giorno di Natale, Santo Stefano e Capodanno, probabilmente a causa dei ritardi nella richiesta di cure.

Ferite di Babbo Natale

Sebbene raro, un'analisi dei dati NEISS ha rilevato che tra il 2007 e il 2016, tre bambini si sono presentati al pronto soccorso dopo essere "*caduti in grengo a Babbo Natale*", mentre un altro si è ferito mentre scappava da un sosia di Babbo Natale perché era spaventato. Se estrapolato all'intera popolazione degli Stati Uniti, ciò equivarrebbe a circa 277 infortuni legati a Babbo Natale durante il periodo di studio.

