

Una nuova alleanza pubblico-privato per la ricerca sull'autismo: è quella sigillata tra l'Istituto superiore di sanità e la fondazione 'I Bambini delle Fate', che ha reso disponibile un contributo di 100mila euro.

TABÙ
nel MONDO dei PARCHI
dal **18 LUGLIO**
a € **7,90**
Più il prezzo del quotidiano

% 25 per cento dei pazienti

La quota di malati oncologici che già si affida a trattamenti biologici studiati sul proprio Dna

Salute, il futuro si legge nei geni Ma gli esami sono a pagamento

Mappature nei centri privati con costi fra i 3 e gli 8mila euro



PROVETTA
Una ricercatrice al lavoro nei laboratori dell'Istituto Seràgnoli di Bologna
(foto Schicchi)

Federica Cappelletti
ROMA

ALZHEIMER, tumori, ma anche afachia congenita primitiva, aspergilliosi, atassia cerebellare autosomica e ogni altra malattia rara o ereditaria che sia. La mappatura dei nostri geni può aiutarci a capire come siamo fatti e di cosa ci ammaleremo, ancora prima di venire al mondo. Una conquista della scienza che se associata alla giusta prevenzione potrà salvare molte vite e che sta diventando un'abitudine tra le donne in dolce attesa (test del Dna fetale). Basta un semplice prelievo di sangue della mamma per valutare il rischio che il bambino sia affetto dalle patologie cromosomiche più diffuse, in particolare la sindrome di Down (99% di affidabilità), la trisomia 21, o le sindromi di Edwards e Patau.

L'ESAME può essere fatto dalla decima settimana di gravidanza e non è invasivo. Al momento è considerato lo screening prenatale più sicuro, ma non è rimborsabile dal Servizio sanitario nazionale e deve essere eseguito solo privatamente, o attraverso centri pubblici che si limitano a offrire il servizio, con un costo compreso tra i 700 e 1.000 euro. Limiti che non scoraggiano i nuovi aspiranti genitori tanto che l'Italia, da anni sul podio europeo per l'alto numero di villocentesi e amniocentesi anche tra donne giovani, sta scoprendo un nuovo primato. I geni giocano un ruolo chiave an-

che nella formazione, e quindi individuazione, delle malattie più comuni: cancro in testa alla classifica. Stile di vita, ambiente e condizioni socio economiche fanno il resto. Conoscendo il problema prima che insorga si può però intervenire e limitare i danni: Angelina Jolie, che dopo la mappatura del proprio Dna si è fatta asportare il seno e poi ovaie e tube per prevenire più tumori, è un esempio radicale di come si possa gesti-

NELLA PANCIA
Il test del Dna fetale è considerato lo screening prenatale più sicuro

re il fisico per sconfiggere le proprie paure. O le proprie certezze. In ogni caso, oramai è di moda parlare di Dna, di mutazioni cromosomiche, di patrimonio genetico. A Milano, Verona, Udine e Cagliari, ci sono centri che da tempo sequenziano il genoma umano, con numeri importanti, ma non sono collocati nell'ambito di un ospedale e sono specializzati nella ricerca di specifiche patologie e fattori di rischio. Il costo varia dai 3 agli 8mila euro.

INTANTO, dopo la grande offerta degli Stati Uniti, pionieri del sequenziamento, anche in Italia iniziano a proliferare i pacchetti di analisi di genetica medica. Ma la lettura del Dna non deve essere considerata una cura, piuttosto una 'indicazione' per impostare

uno stile di vita sano, per risalire alle origini lontane dei propri ascendenti, per prevenire la comparsa di eventuali malattie o per comprendere meglio il proprio metabolismo.

In alcune strutture pubbliche, come al San Raffaele di Milano, pagando il solo ticket e solo per diagnosticare è possibile richiedere la lettura completa del Dna. All'università di Verona, con la richiesta del medico, in 60 giorni è possibile avere risposte sicure per intraprendere trattamenti medici. Giorni che diventano 90 totali in altre realtà, con lettura e interpretazione dei dati. Anche allo Ieo - Istituto Europeo Oncologico fondato dal professor Veronesi - ora è possibile eseguire il sequenziamento. «L'idea - dicono dall'istituto - è di sottoporre ogni paziente a mappatura genetica anche per trovare la terapia più adatta, tanto che già il 25% dei malati riceve trattamenti biologici al posto della chemioterapia».

IL DNA è a tutti gli effetti il nostro passato, presente e futuro. È la storia di ogni singola persona: contiene circa 25mila geni, ma resta 'fisso' per tutta la vita e quindi non muta se pensiamo alle cellule del cervello, del cuore e della pelle. La parte variabile si chiama piuttosto 'epigenoma': un secondo codice genetico, l'insieme degli interruttori che accendono e spengono i singoli geni (ognuno dei 25mila geni può essere attivato da un numero variabile di interruttori, tra i 20 e i 40mila). E lì che si trovano le vere risposte per il nostro domani.



In gravidanza

Basta un prelievo di sangue dalla decima settimana in poi per valutare il rischio che il bambino sia affetto da patologie cromosomiche come sindrome di Down, Edwards e Patau

Analisi genetica

Alcuni laboratori privati di grandi città sequenziano già il genoma umano o offrono pacchetti di lettura e analisi genetica, ma solo su richiesta e per patologie specifiche

L'INTERVISTA ALBERTO LUINI, DIRETTORE IEO: LA STORIA FAMILIARE AIUTA A SCONFIGGERE I TUMORI

«Cancro al seno, un prelievo può salvare la vita»

ROMA **DALLA MAPPATURA** del Dna, e dall'analisi della storia familiare di chi vi si sottopone, si possono scoprire alterazioni nei geni che potrebbero significare una maggior predisposizione a certi tipi di malattie. Analizzare i propri geni può cambiare la vita? «Sicuramente è un importante passo avanti nella conoscenza dei pazienti e della loro familiarità con certe malattie - spiega Alberto Luini (nella foto), direttore della Senologia dell'Istituto Europeo di Oncologia di Milano (Ieo) -. Nel nostro caso ci concentriamo sullo studio di due geni che riguardano mammella e ovaio: brca1 (mutazione genetica che ha spinto Angelina Jolie ad asportare seno, poi ovaio e tube) e brca2».

Di che esame si tratta?

«Da un semplice prelievo di sangue tiriamo fuori tutti i dati sulla donna che abbiamo davanti».

Ogni donna malata di cancro al seno, o all'ovaio, deve sottoporsi a questo esame?

«Assolutamente no, solo se ci sono indicazioni.

La valutazione deve essere fatta dal proprio medico e soprattutto da chi si occupa di genetica familiare. Ormai molti consultori pubblici offrono questo prezioso servizio. Noi ci basiamo anche sulla storia familiare di ogni singolo soggetto, sulla giovane età di alcune pazienti: sotto i 40 anni consideriamo precoce avere un tumore al seno o all'ovaio, sulle alterazioni genetiche. An-

VALUTAZIONE

Il servizio è riservato ai pazienti a rischio e solo dopo l'ok del medico

che perché sono esami costosi e allo Ieo, quando c'è indicazione e quindi prescrizione del medico di famiglia, riusciamo a farli passare con il servizio sanitario nazionale».

Da quanto tempo eseguite questo tipo di test?

«Da diversi mesi. Anche se adesso c'è maggiore consapevolezza nelle donne e quindi più richie-

sta. Ma, ripeto: non tutte le pazienti devono fare la mappatura dei geni. Noi abbiamo una commissione che esamina caso per caso e che decide. La scelta, insomma, non deve venire dalle donne ma dall'esperto che le consiglia con professionalità e competenza».

I numeri sono comunque cresciuti?

«Diciamo che c'è più sistematicità nell'esecuzione e identificazione dei soggetti a rischio... Che una volta individuati sono sottoposti ai test, ma anche a controlli periodici costanti e di routine».

La mappatura genetica può essere strategica anche nella scelta di farmaci e terapie?

«Sicuramente. Ogni soggetto è più o meno sensibile a certi farmaci. E risponde più o meno bene a certe terapie».

Professore, possiamo confermare che il futuro è nei geni?

«Il futuro è nella ricerca di altri geni che in ambito diagnostico e terapeutico ci aiuteranno a curare e prevenire, a costi accessibili».

Federica Cappelletti



Il direttore di Senologia

Studiamo due geni particolari: brca1 e brca2. Una loro mutazione ha spinto Angelina Jolie ad asportare il seno, poi ovaio e tube