



SEMINARIO DI STUDI | Quali sono i risvolti della medicina personalizzata?

UN CONFRONTO SULLE NUOVE SFIDE DELLA GENOMICA IN MEDICINA

di Domenico Coviello*

LIl sequenziamento del genoma umano ha portato a enormi sviluppi nel settore della genetica umana. Molte sono le scoperte scientifiche che hanno portato ad applicazioni dell'analisi del genoma in tutti i settori della medicina. Le nuove tecnologie, quali il Next Generation Sequencing (NGS), che permettono una rapida analisi della sequenza del DNA hanno aperto grandi sfide e che introducono cambiamenti sui percorsi assistenziali e sulle politiche di sanità pubblica. Nella due giorni di Bologna, il 30 e 31 Ottobre scorso, la Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) ha affrontato queste tematiche in un convegno a cui hanno partecipato oltre 500 genetisti provenienti da tutta Italia.

Il sequenziamento del DNA tramite NGS è infatti un tema molto sentito dalla comunità dei genetisti ma anche dal pubblico e dai pazienti perché ha cambiato l'approccio al percorso diagnostico delle malattie genetiche e sta entrando anche in molti altri settori della medicina ed in particolare nell'oncologia. Infatti questa metodica consente di analizzare contemporaneamente tanti geni nello stesso individuo abbattendo tempi e costi della diagnosi genetica; può addirittura permettere di analizzare l'intera porzione codificante del nostro genoma (praticamente tutti i nostri geni, cioè l'"esoma") nei pazienti con malattia genetica che rimangono senza una diagnosi, così da avere la possibilità di identificare il difetto molecolare alla base della loro patologia.

Se come detto da una parte l'applicazione in campo diagnostico è ormai una certezza, dall'altra il sequenziamento dell'intero genoma umano e la possibilità di applicare le informazioni derivanti da questo nella pratica clinica, apre nuovi scenari verso la cosiddetta "medicina personalizzata". Infatti, come il costo del sequenziamento dell'intero genoma si abatterà ulteriormente, le sue applicazioni in campo medico cresceranno rapidamente dando definitivamente il via all'integrazione nella clinica delle informazioni che si otterranno dalla sequenza del genoma di un singolo individuo ("personal genome") e potranno essere utilizzate per la scelta dei farmaci più appropriati al singolo paziente ("personalized medicine").

Tuttavia l'applicazione di questa metodica ha aperto anche nuove problematiche su temi molto delicati, che hanno implicazioni sanitarie e etiche, quali la gestione dei cosiddetti "risultati inattesi" (l'identificazione cioè di caratteristiche genetiche potenzialmente dannose che però non sono legate alla malattia per la quale era

richiesta l'indagine) e che, se non gestiti in modo adeguato, posso danneggiare il paziente per gli aspetti psicosociali che ne possono derivare.

Come in ogni applicazione scientifica, purtroppo bisogna anche segnalare un utilizzo scorretto di tali conoscenze, quando lo scopo è prevalentemente quello commerciale (e quindi economico) spesso si bypassa il percorso professionale indicato nelle linee guida della SIGU e si va dal laboratorio privato che "vende" il prodotto "test genetico" direttamente al pubblico spesso anche via internet e recentemente anche su "groupon"!

Un altro aspetto che le stesse tecnologie ci hanno permesso di capire meglio, tramite l'epigenetica, è l'aspetto antropologico della natura umana. Infatti l'epigenetica che è parte importantissima della regolazione genica, con una continua interazione tra genoma e ambiente, conferma la libertà dell'uomo sul proprio DNA.

Per questo il 27 novembre ci confronteremo sui temi elencati approfondendo e riflettendo sui risultati scientifici e sui molteplici aspetti e risvolti di ordine normativo, etico ed antropologico.



* *Direttore della S.C. Laboratorio di Genetica Umana, E.O. Ospedali Galliera di Genova
Copresidente nazionale Associazione Scienza & Vita*