

il fatto

Esami che a volte assomigliano al responso della sfera di cristallo, ma anche importanti diagnosi preventive per aiutare la cura di alcuni tumori. L'importante è affidarsi agli specialisti e non illudersi di poter controllare la propria salute

MEDICINA E SOCIETÀ

DI FRANCESCA LOZITO

«Sera di cristallo, resterò sano o mi ammalero?». Sembra la domanda rivolta a un mago e invece rischia di essere l'atteggiamento di fronte ai test genetici, di cui anche in Italia comincia la diffusione, già forte negli Stati Uniti e nei Paesi anglosassoni. Luci e ombre accompagnano infatti la commercializzazione di tali esami, offerti da società che sembrano preoccupate soprattutto di dare risposte rapide, ma non a buon mercato, a cittadini in cerca di rassicurazioni. Senza dimenticare che in numerosi casi possono costituire un'utile forma di prevenzione. Ce n'è per tutti i gusti: dall'osteoporosi alle rughe, ogni disturbo o sintomo di invecchiamento viene ricondotto a una questione genetica. Chi potrebbe dubitarlo d'altronde, ma l'errore sta nel metodo: questo tipo di analisi dal punto di vista medico da solo non basta a fare una diagnosi completa ed esaustiva. È notizia di pochi giorni fa che a Milano ha aperto un laboratorio in grado di approntare un "bancomat genetico", che permettere di trascrivere l'Rna (cioè le molecole che traducono l'informazione genetica) di un paziente su una mini card di silicio. Tale tecnica consente un'analisi personalizzata - è la promessa - del pericolo di incorrere in patologie cardiovascolari e ictus, obesità, diabete, malattie neurodegenerative...

Si moltiplicano le offerte commerciali di profili personali basati sul Dna che dovrebbero dare indicazioni sui rischi di sviluppare alcune patologie

I medici esprimono il timore che in futuro si presentino in ospedale persone in possesso del profilo "commerciale" del proprio genoma e che, brandendolo, rivendichino il diritto a essere curati da malattie non conclamate o magari semplicemente immaginarie. A ciò contribuisce il boom dei test offerti via Internet con il semplice invio da parte del paziente di un campione di saliva, recapitato a fantomatici laboratori, i quali poi forniscono il profilo di rischio. Una prova effettuata da un'agenzia governativa statunitense ha dimostrato l'inaffidabilità di tali prove: sono stati infatti spediti campioni di Dna della stessa persona presentandosi come appartenenti a soggetti molto diversi (donne, neonati...) e la risposta è stata diversa e dettagliata per ciascuno "presunto paziente". Kenneth Offit, noto ricercatore del Memorial Sloan-Kettering Cancer Center di New York, ha svolto recentemente una ricerca in cui sottolinea come sia «difficile compa-



Test genetici

È boom per prevedere le malattie ma spesso sono inutili e ansiogeni

rare la qualità dei test genetici offerti dai laboratori. Perché i marcatori genetici di alcune determinate malattie sono specifici e possono variare da un esame all'altro. Le società private che li mettono in commercio, poi, insistono nel dire che non si tratta di test di carattere medico, perché forniscono soltanto alcune informazioni generali. La tentazione sarebbe allora di dire che i test genetici non servono a nulla. Però non è così. Vi sono quelli, sia in ambito predittivo sia diagnostico, riconosciuti come efficaci dalla comunità medica. E realizzati con sequenziatori molto precisi quanto costosi. Tanti progressi degli ultimi anni si devono proprio all'avanzamento della conoscenza in questo ambito. Basta dare un'occhiata al sito www.orpha.net, progetto di ricerca a livello internazionale in cui è coinvolta anche l'Italia, per capire che la genetica è fondamentale per l'individuazione e la possibilità di cura di alcune delle più terribili malattie rare. Questa branca della medicina sta avendo un grande ruolo, da una decina di anni, nella diagnosi precoce, anche attraverso l'individuazione della familiarità di alcuni tumori (ovvero della loro "ereditarietà"). La genetica si è inserita infatti a pieno titolo nel ramo preventivo dell'oncologia: attraverso lo studio del cariotipo (la configurazione morfologica del patrimonio genetico), ad esempio, è possibile rilevare l'alterazione genetica che porta allo sviluppo di tumori al seno, all'ovaio, al polmone, alla prostata. «Il test genetico oncologico - spiega Antonella Piga, medico legale e ricercatrice presso l'Università di Milano

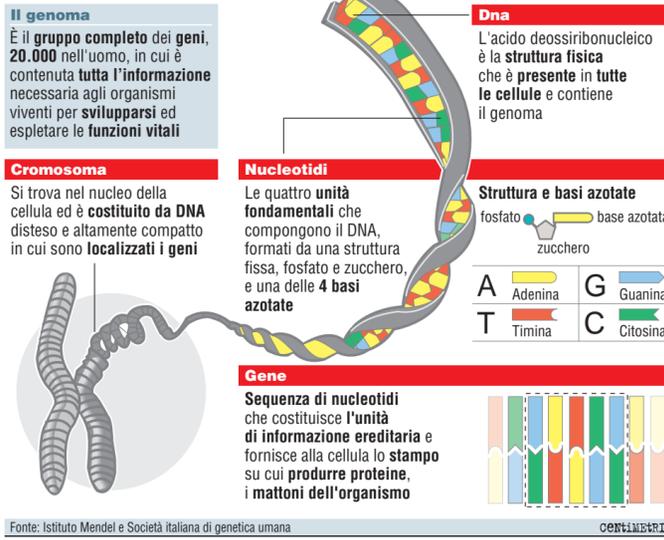
Gli esami del Dna



LE CIFRE, nel 2002 sono state compiute:

230 mila indagini cromosomiche (+31,5% rispetto al 2000)	164 mila diagnosi molecolari o geniche	+42% l'aumento della domanda
--	--	--

DOVE SI TROVANO I GENI



Fonte: Istituto Mendel e Società italiana di genetica umana

-, se condotto mettendo le opportune cautele, può portare all'individuazione tempestiva di una patologia che può essere così curata nel modo migliore, senza ricorrere a operazioni chirurgiche invasive». Le "cautele" hanno un nome, fondamentale in questo ambito: consulenza genetica. «Si tratta di un vero atto medico - spiega Barbara Pardini, genetista dell'Università di Torino - necessario per ricostruire, ad esempio, il quadro di familiarità di una certa malattia». Eppure, come lamenta il professore Bruno Dallapiccola, direttore dell'Istituto Mendel, «in Italia se ne fa ancora troppo poca, tra il 15 e il 20 per cento di tutti i test genetici compiuti». Che cosa vuol dire fare consulenza genetica? Prima di sottoporre il paziente al prelievo di sangue, il medico deve spiegare che cosa andrà a studiare con il campione di Dna estratto. Ha poi il compito di rassicurarlo in merito alle questioni di privacy e spiegarli che verrà letta soltanto una minima sezione del grande libro di informazioni costituito dal genoma. Inoltre, sarà il medico in persona a comunicargli i risultati del test, in modo da non indurlo a paure immotivate, che potrebbero portarlo a vedere la malattia là dove non c'è o non è detto che sia destinata a comparire. «Perché - come precisa Pardini - il vero test genetico lo richiede uno specialista e non viene fatto a caso». E i risultati, in termini di probabilità di sviluppare la malattia (o le malattie) in questione vanno interpretati. Sono pochi, infatti, i disturbi per i quali vi è una causa genetica monofattoriale (che condanna con certezza a sviluppare la patologia), la maggior parte è mul-

tifattoriale, la cui comparsa, cioè, è soggetta a vari elementi, malgrado la predisposizione genetica. Marcello Tamburini, psicologo all'Istituto dei tumori di Milano, scomparso recentemente, aveva definito «malati di rischio» coloro che scoprono di avere predisposizione a una particolare malattia: non ancora, o forse mai, pazienti, ma nemmeno sani, o perlomeno non "uguali" alla condizione antecedente la scoperta dell'alterazione: «Lo sviluppo negli ultimi decenni della genetica molecolare - ha scritto in un suo manuale - e la mappatura dell'intero genoma umano hanno comportato una ridefinizione del concetto di rischio, hanno consentito una sua migliore formulazione e, nello stesso tempo, hanno aumentato la possibilità di fraintendimento nel senso di un automatismo indiscutibile» tra geni e patologia. Cambiano, dunque, le idee di malattia e salute, ma muta anche il ruolo del medico che si viene a trovare sul crinale tra la medicina predittiva e quella terapeutica: «Si potrebbe dire - spiega Dallapiccola - che saremo più genetisti e meno medici». Vanno dunque formate adeguatamente le nuove generazioni di camici bianchi e, in particolare, nelle scuole di specializzazione va sottolineata l'importanza dei moduli di etica medica e di consulenza genetica e psicologia. Solo così si può arginare quella pressione commerciale che, come sottolinea Romano Tenconi, docente di genetica medica a Padova, «non punta a elaborare pacchetti mirati per poche persone, ma a rendere popolare e diffuso il test genetico fai da te». Proprio quello che si presta ad abusi.

A quanto oggi noto, sono poche le sindromi strettamente determinate da singole porzioni del cromosoma. Il rischio è poi quello di risultati non accurati

CHE COSA SONO

ANALISI DI DIVERSA «PROFONDITÀ»
I test genetici sono analisi di parti specifiche del Dna, che vengono estratte e studiate per evidenziare particolari mutazioni genetiche o eventuali predisposizioni allo sviluppo di determinate malattie in cui è accertato che l'aspetto genetico abbia un ruolo importante (sempre però in una combinazione di fattori con l'ambiente). C'è una sostanziale differenza tra i test che si trovano in commercio, anche su Internet, e la genetica medica che viene esercitata negli ospedali pubblici e nelle cliniche convenzionate, tenuti a seguire parametri specifici, come le linee guida predisposte dall'Istituto superiore di sanità. Quelli in commercio sono test semplici, in grado di indagare su polimorfismi e mutazioni che evidenzieranno rischi cardiovascolari o trombotici. I costi sono elevati e si aggirano attorno ai mille euro. Invece, i test predittivi e diagnostici eseguiti nelle strutture pubbliche vengono coperti dal servizio sanitario, dietro prescrizione di uno specialista. (F.Lo.)

il caso

Consigli individuali per la corretta alimentazione, la dieta scientifica però rimane ancora un chimera

Una dieta personalizzata a partire dal proprio Dna. È quello che promette la nutrigenomica, ultima frontiera di ricerca in questo ambito. Risultato: sul web impazzano siti che vendono test e integratori basati sulla genetica nutrizionale. Ma la comunità scientifica av-

Nutrigenomica, moda Usa

verte: la commercializzazione in questo ambito è stata frettolosa. Anche se comincia a muovere i primi passi la medicina personalizzata: la Food and Drug Administration, la scorsa estate, ha approvato il primo test genetico in grado di calcolare per ogni specifico paziente il miglior dosaggio di un farmaco anticoagulante. Diverso è però il discorso dei test di nutrigenetica attualmente disponibili, soprattutto su Internet che, secondo quanto sostiene Laura Hercher - specialista di implicazio-

ni legali, etiche e sociali della genetica clinica e membro del National Association of Genetic Counselors - non sono ancora in grado di dare indicazioni più specifiche del ben noto consiglio di mangiare correttamente e fare molto esercizio fisico. «Nella genesi di malattie cardiovascolari, diabete, tumori e altre patologie che la nutrigenetica aspira ad affrontare - scrive sulla rivista *Le Scienze* - sono coinvolti molti geni, alcuni noti, altri ancora da scoprire, che interagiscono fra loro. Per di più gli

effetti di tali interazioni sono difficilmente prevedibili». Insomma, meglio continuare con le buone abitudini e risparmiare i centinaia di dollari che in America le persone spendono per la nutrigenomica. Conclude quindi Hercher: «Che un cambiamento di dieta - mangiare più broccoli o spinaci, ad esempio - modifichi il rischio individuale più del consiglio standard di consumare molta frutta e verdura è ancora tutto da dimostrare».

Francesca Lozito

DA SAPERE

LA CONSULENZA PROFESSIONALE
La consulenza genetica è a pieno titolo un atto medico. Consiste prima di tutto nell'informare i pazienti affetti da una malattia geneticamente determinata, e i loro familiari, delle caratteristiche della malattia, di come si trasmette, del possibile rischio di ricorrenza all'interno dei consanguinei. Uno dei passaggi fondamentali è proprio la ricostruzione preliminare dell'albero genealogico, per contestualizzare l'eventuale successiva analisi del Dna. Può essere necessario, dopo l'esame del campione da cui viene estratto la parte di corredo genetico d'interesse, un secondo incontro di spiegazione dei risultati. Naturalmente, la premessa perché il medico specialista richieda la consulenza genetica è la diagnosi di una malattia. La consulenza genetica può costituire un utile supporto, oltre che ai test veri e propri, anche ad alcuni esami clinici. La consulenza genetica viene insegnata in numerose specializzazioni mediche che si avvalgono di questo settore. (F.Lo.)