

## DIECI LE PATOLOGIE INTERESSATE

### Test genetici anche per malattie complesse

Finora hanno aiutato a calcolare il rischio di malattie causate da un singolo gene, per esempio dellecirca 8mila malattie rare finora note, ma ora i test genetici si preparano a un passo in avanti, ilpiù difficile e ambizioso: calcolare la probabilità di avere una malattia complessa, ossia causata daun grande numero di geni, come il diabete di tipo 2 (ben 700), o l'aterosclerosi (350). Sono dieci lemalattie complesse per le quali sono pronti alla sperimentazione clinica altrettanti test. Descrittosulla rivista Nature Medicine, il risultato si deve al Broad Institute al quale fanno capoMassachusetts Institute of Technology e Università di Harvard. È uno dei cinque grandi studi appenapubblicati dal progetto All of Us.

«Speriamo che questo tipo di informazione possa essere utilizzata nella medicina preventiva perassumere stili di vita in grado di ridurre il rischio di malattie», osserva il primo autore dellaricerca, Niall Lennon, responsabile scientifico dei Broad Clinical Labs.

Con il diabete di tipo 2, i test riguardano malattie molto comuni come il diabete di tipo 1, fibrillazione atriale, i tumori di seno e prostata, la malattia renale cronica e quella dellecoronarie, ipercolesterolemia, asma e obesità.

«Tutte insieme, sono responsabili del 92% dei decessi nel mondo», osserva il genetista GiuseppeNovelli, direttore del Laboratorio di Genetica medica del Policlinico romano di Tor Vergata. «Sonomalattie complesse e multifattoriali – prosegue –, dovute cioè all'azione combinata di più geni eall'interazione di questi con l'ambiente. Da molti anni avevamo gli strumenti per mapparle e studiarle, ma mancava qualcosa». L'elemento mancante è stato trovato grazie al progetto All of Us che, portando alla luce i genomi di minoranze etniche, persone in povertà e anziane, ha ampliato la base diriferimento per calcolare il rischio. «Finora i database genetici sono quasi tutti europei – osservaNovelli – e le piccole popolazioni non sono presenti. Si è pensato di colmare il vuoto calcolando lafamillarità e integrando il dato probabilistico con l'ancestralità, ossia con l'origine etnica diprovenienza in cui i fattori sono più presenti». Il risultato è una sommatoria algebrica chiamata "calcolo di rischio poligenico", al cui progetto lavora anche la Medicina predittiva di Tor Vergata. RIPRODUZIONE RISERVATA Con la scoperta dei genomi mancanti, si amplia la base di riferimento sullaquale calcolare il rischio di diabete, di alcuni tumori o dell'obesità. Gli esperti: «Un passo avanti nella medicina preventiva».

