

UN BILANCIO SU "NATURE"

GENOMICA, IL PARADISO PUÒ ATTENDERE

di **Laura Margottini**

Sono passati dieci anni esatti da una scoperta considerata fondamentale per la scienza: il primo sequenziamento del genoma umano. Ma anziché festeggiare si fa un primo bilancio. Non proprio roseo. L'Istituto Nazionale di Ricerca sul Genoma Umano statunitense (NHGRI) ha appena pubblicato su «Nature» il piano che traccia lo sviluppo della genomica per i prossimi dieci anni. Il nuovo documento frena però gli entusiasmi del 2001 (ricerca completata due anni dopo). La scoperta prometteva allora una vera e propria rivoluzione in campo medico, mentre il nuovo piano del NHGRI ridimensiona drasticamente le speranze. «Sebbene in qualche caso la genomica abbia già iniziato a migliorare la diagnostica e la cura [di patologie], non possiamo realisticamente aspettarci miglioramenti decisivi ancora per molti anni». Se mai rivoluzione avverrà, non sarà comunque prima del 2020. Il sequenziamento, l'individuazione cioè dei tre miliardi di copie di basi chimiche del DNA umano che determinano il funzionamento del nostro organismo, fu il risultato di ricerche e imprese costosissime (due: il "Progetto Genoma Umano", consorzio di istituti pubblici di tutto il mondo, e parallelamente una compagnia privata guidata da Craig Venter). La promessa era di rivoluzionare la medicina in tempi brevi. Tanto

che ci fu grandissima eccitazione. Già nel 2000, in una conferenza stampa che preannunciava il risultato, lo stesso Bill Clinton dichiarò che era alle porte una rivoluzione nella diagnosi, prevenzione e trattamento di molte, se non tutte, malattie umane.

Però oggi la rivoluzione medica non è nemmeno lontanamente partita: le cure non sono arrivate (specie per il cancro o l'Alzheimer) né la capacità diagnostica della genomica si è rivelata affidabile. Uno studio sulle malattie cardiache, apparso sul «Journal of the American Medical Association» lo scorso febbraio ha evidenziato i limiti predittivi della genomica nelle malattie cardiache. «Il vecchio sistema di utilizzare la storia medica familiare di soggetti a rischio», ha commentato l'autrice dello studio Nina Pynter, «si è rivelato essere una guida di gran lunga migliore».

La speranza di ottenere nuove ed efficaci cure dalla genomica, comunque, non è certo persa. Ma ciò che gli scienziati hanno capito è che le cause di molte malattie sono enormemente complesse e non riducibili alla presenza, nel DNA, di poche varianti o mutazioni genetiche. Tradurre le informazioni che ci arrivano dal genoma umano in cure e strumenti diagnostici efficaci, sarà la sfida dei prossimi decenni, altrettanto ardua di quella che ha portato alla decodifica del genoma umano.

