

Dallapiccola: troppi test genetici che non servono

intervista

«Ne vanno spiegati i limiti. Attenzione agli interessi commerciali, deve venire prima il bene del paziente»

di

Enrico Negrotti

«Sono notizie che non sorprendono i genetisti, e soprattutto chi come me da oltre 15 anni ha notato e denunciato l'aumento del ricorso a test genetici non sempre accompagnato da una adeguata preparazione e spiegazione dei limiti delle indagini di questo tipo». Nel commentare i dati forniti dall'Istat sull'aumento della medicalizzazione della gravidanza, Bruno Dallapiccola, docente di Genetica medica all'Università «La Sapienza» di Roma e direttore scientifico dell'Istituto Mendel, sottolinea: «Viva il progresso scientifico, ma forse in questi casi i miglioramenti tecnologici non si sono accompagnati a pari crescita delle

capacità degli operatori».

L'Istat segnala che sono in aumento le ecografie durante la gravidanza e in genere i test di diagnosi prenatale. Come valuta questi dati?

Sono indicazioni che non sorprendono i genetisti. Né sorprendono me, che dalla fine degli anni Ottanta, osservo il continuo aumento del ricorso a test genetici nel nostro Paese. E ne ho denunciato l'abuso in quanto spesso non sono utilizzati correttamente. In Italia si eseguono 120mila amniocentesi all'anno: sono sempre necessarie? A noi risulta che il 25-30% viene eseguito senza indicazione. E le pazienti sanno che vi è un rischio dell'1% di perdere il feto? E addirittura più alto nel caso del prelievo dei villi coriali. Occorre poi ricordare che in una gravidanza, anche la più serena e fisiologica, non esiste mai un rischio zero. Si sa che per alcune patologie l'età della madre è un fattore di rischio,

per cui si è deciso, quasi per convenzione, di partire dopo i 35 anni a suggerire alcuni test. Ma alle donne il cui test risulta anomalo, occorre poi impiegare un po' di tempo per spiegare limiti e valori dei valori che sono stati riscontrati. E questo succede troppo poco spesso. Per non parlare delle mancanze della gestione dei test molecolari.

Di che cosa si tratta?

Sono le analisi eseguite su singoli geni, che danno l'indicazione della presenza o meno di alcune malattie. Se ne eseguono più di 20mila ogni anno sul liquido amniotico, ma è una procedura sbagliata. Il rischio infatti andrebbe testato prima della gravidanza, sui genitori che sono portatori delle anomalie genetiche. La coppia invece viene spesso abbandonata di fronte a un dato negativo, senza spiegare se la mutazione riscontrata è reale, se dà esiti o meno. E poi occorre ricordare che esistono solo pochi test per singoli geni: per quello della fibrosi cistica, della distrofia muscolare di Duchenne, di una forma di sordità e di una forma di ritardo mentale. Andrebbe spiegato che anche se si tratta della mutazione principale per la sordità, esistono altri 110 geni coinvolti.

Lei quindi chiede più spiegazioni sul valore delle indagini disponibili?

Certamente, perché non si assista alla commercializzazione, oltre che medicalizza-

zione della gravidanza. Nonostante non tutti i test siano sicuri e affidabili, e nonostante la predittività possa anche variare, assistiamo spesso all'immissione sul mercato di indagini su cui i ricercatori non hanno ancora una opinione precisa circa il valore, per esempio i microarray. Purtroppo la medicina non è gestita solo da medici che hanno fatto il giuramento di Ippocrate, e talvolta l'interesse del paziente passa in secondo piano. Faccio mie le parole di un rapporto inglese di pochi mesi fa su questi problemi: «i ricercatori e tutti quelli che utilizzano la genetica dovrebbero rendersi conto della responsabilità che si assumono quando introducono nuovi test».

Non crede che dalla mentalità di eliminazione delle malattie si possa passare facilmente a quella dei malati, tramite l'aborto?

Certamente dobbiamo essere grati al progresso scientifico, ma dobbiamo anche vigilare verso i possibili abusi dei mezzi tecnici, perché non sempre i ricercatori sono cresciuti di pari passo. Il concetto del figlio perfetto a ogni costo purtroppo continua a tenere banco. Ma la cosa importante è dedicarsi ai pazienti, seguendoli anche dopo la nascita di figli con anomalie: si accorgono spesso che la scelta di farli nascere è stata la migliore.