

## CLIMATOLOGIA/1

Temperature e gas serra: tutti i dati dietro l'accordo

INGUSCIO PAGINA 28



## CLIMATOLOGIA/2

E dallo spazio le diagnosi più aggiornate del Pianeta

BATTISTON PAGINA 29



## GENETICA

Malattie rare: ecco le strategie di Telethon

ARCOVIO PAGINA 30

## TUTTOSCIENZE

MERCOLEDÌ 16 DICEMBRE 2015

NUMERO 1678

## A CURA DI:

GABRIELE BECCARIA

## REDAZIONE:

CLAUDIA FERRERO

tuttoscienze@lastampa.it

www.lastampa.it/tuttoscienze/

# tutto SCIENZE salute

## Dossier Medicina

GILBERTO CORBELLINI  
UNIVERSITÀ LA SAPIENZA - ROMA

Sembra incredibile, ma forse stiamo agganciando il treno della più promettente innovazione scientifica e tecnologica in corso. La legge di Stabilità in via di approvazione dal Parlamento contiene un emendamento per varare un «Progetto Genomi Italia», su cui il governo, e quindi il ministero della Salute, investirà attenzione e 15 milioni di euro in tre anni.

Si tratta di un fondo per iniziare e richiamare contributi anche di privati. L'invito è stato intelligentemente raccolto da Enpam, l'Ente Nazionale Previdenza Medici, che si è impegnato a investire almeno altri 15 milioni. Probabilmente, cioè auspicabilmente, entreranno in gioco altri protagonisti e, se ci saranno le condizioni per iniziare, si potrà decidere quali caratteristiche dare al progetto. Cioè quali informazioni genomiche si sceglieranno di ricavare dai sequenziamenti dei genomi di alcune migliaia di cittadini arruolati con tutte le garanzie ritenute necessarie.

La qualità e quindi la novità e l'utilità delle informazioni dovranno attirare capitali, anche internazionali, perché con 30 milioni si potrà giusto iniziare il lavoro. Per fare qualche esempio di progetti internazionali di sequenziamento dei genomi individuali in corso, la Gran Bretagna ha investito 300 milioni di sterline per «Genomic England», che in quattro anni sequenzierà 100mila genomi di 70mila pazienti e relativi familiari. Gli Usa hanno destinato oltre 200 milioni di dollari solo per capire come investire nella «Precision Medicine Initiative», con l'obiettivo del se-



SCIENCE PHOTO/GETTY

**Ricerca, terapie e sviluppo**  
La genomica, intesa come settore di ricerca e sviluppo tecnologico, ha le potenzialità innovative, e quindi di spinta economica, dell'informatica alle origini

## L'Italia ha voglia di futuro e prepara il Progetto Genomi

Con il mega-archivio dei Dna individuali le cure saranno su misura

quenziamento di un milione di genomi. Si tratta anche in questo caso di investimenti a fondo perduto, ma strategici perché in quei Paesi si è capito che la ricerca e l'innovazione nel campo della genomica assicura sviluppo economico. Come ha ricordato il presidente Obama, ogni dollaro investito nel costoso Progetto Genoma Umano si moltiplica per 140!

La genomica, intesa come settore di ricerca e sviluppo tecnologico, ha le potenzialità innovative, e quindi di spinta economica, dell'informatica al-

le origini. Basti pensare che il costo e il tempo per sequenziare un genoma sono passati da 3-400mila dollari per un mese di lavoro, a circa 1000 dollari per circa un giorno di lavoro-macchina e che un sequenziatore di ultima generazione scansiona 20mila genomi all'anno a un livello elevatissimo di precisione. A questi costi e tempi si deve aggiungere ovviamente l'analisi bioinformatica per dare significato al testo scritto in un genoma.

Cosa ne verrà dai progetti che finanziano il sequenzia-

mento e l'analisi bioinformatica di migliaia e in prospettiva milioni di genomi è in parte prevedibile e in parte no. Non sono prevedibili gli avanzamenti conoscitivi, di sicuro straordinari, e le ricadute applicative di una comprensione più avanzata di come il genoma governa la biologia umana. Di certo, perché sta già accadendo, migliorerà la sicurezza e l'efficacia e si ridurranno i costi della medicina. Infatti, essendo noi il risultato dell'evoluzione biologica, che a sua volta funziona come aveva capito

Darwin, le variazioni genetiche individuali sono la norma. Non l'eccezione. Ognuno di noi, a parte i gemelli monozigotici, ha un genoma unico di partenza, che risulta dalla ricombinazione di metà dei genomi dei genitori, più mutazioni o alterazioni incidentali. Queste possono essere tradotte in proteine che tengono dinamicamente insieme il corpo, a un funzionamento grosso modo accettabile (salute) o invece a qualche anomalia fisiologica e quindi a una malattia o a una predisposizio-

ne ad ammalare in un futuro più o meno indefinito o, ancora, a una reazione anomala a un farmaco. Sono già migliaia i geni conosciuti e implicati in diverse malattie, dai tumori alle malattie cardiovascolari a quelle neurodegenerative o mentali. E sono centinaia i geni che controllano la capacità individuale di rispondere o meno a un farmaco, ovvero di subire effetti collaterali assumendo il farmaco, o di ammalare, se ci si espone a un fattore ambientale.

Grazie all'ampliamento delle conoscenze sulle variazioni genetiche, e quindi allo sviluppo di test che diventeranno sempre più precisi, si potranno prendere decisioni più efficaci e consapevoli per trattamenti e prevenzione e perciò «mirare» su chi è a rischio di ammalare o può essere trattato con un farmaco o non deve esporsi a specifici fattori di rischio. Che si chiamino di precisione o personalizzata, questa sarà la medicina futuro, mirata sul paziente.

## “Salviamo i medici dal labirinto di dati e studi in eccesso”

MARCO PIVATO

I criteri per prescrivere un farmaco, un esame diagnostico o una prestazione medica sono troppo disinvolti, tali, addirittura, da mettere in crisi la sostenibilità della Sanità. È l'allarme della Sifact, la Società di farmacia clinica e terapia, riunita a Roma in occasione del congresso «Sistema sanitario nazionale: sostenibilità o sopravvivenza? Le nuove frontiere dell'assistenza farmaceutica».

D'ora in poi, se una prestazione non ripaga il risultato in termini di miglioramento della salute e della qualità di vita, la parola d'ordine - dicono gli esperti - sarà «disinvestire». Ma come distinguere i servizi



necessari da quelli superflui? La Sifact, in linea con il decreto «Appropriatezza prescrittiva» del governo, sposa il principio «choosing wisley», scegliere con avvedutezza, mutuato dalla fondazione Usa Abim. Alla base c'è un problema non solo politico-economico, ma che nasce dall'incertezza stessa nella pra-

**Big Data**  
La quantità di ricerche e pubblicazioni mediche continua a crescere

tica clinica quotidiana. «Se le situazioni in corsia impongono rapidità - spiegano alla Sifact -, l'accesso alle fonti in ospedale non è sempre facile e, anche quando si trova il tempo di consultare Internet, avere subito risposte traducibili è difficile». Insomma, il «mare magnum» di pubblicazioni su casi, trattamenti o molecole disorienta piuttosto che guidare. Del resto - calcolava «PLoS Medicine» già nel 2010 - ogni giorno escono nel mondo 6mila articoli sulle 30mila riviste indicizzate.

Si deve perciò ripartire da nuovi principi, garantendo che il compito dei ricercatori sia, parallelamente al miglioramento delle conoscenze, quello di riconoscere metodi superati o nuovi ma accessori, rivedendo le priorità. A fornire una misura degli squilibri è l'European Centre for Disease Prevention: l'Italia è al quinto posto nell'Ue per abuso di antibiotici. Conseguenza: l'impennata delle infezioni.