

ce" (Gao), l'organismo governativo

Dna, le promesse mancate

ELENA DUSI

Lil futuro non è ancora nelle nostre mani. Ma un'azienda impegnata a vendere test predittivi del Dna non lo confesserà mai. Né proverà rimorso a confondere scienza e oracolo, facendosi pagare tra i 300 e i 1000 dollari in cambio di un'analisi genetica che si concluda con un responso simile, tanto vago quanto terrorizzante: "Modelli di metilazione errati possono generare un rischio superiore alla media di sviluppare malattie cardiache, invecchiamento cerebrale e cancro".

Oscuri, ansio geni, contraddittori: i test predittivi del Dna venduti da una ventina di aziende private, soprattutto americane, sono finiti nel mirino del "Government accountability office" (Gao), l'organismo governativo statunitense che ha deciso di mettere il naso in un mercato che solo per pubblicizzare se stesso spende tre miliardi di dollari l'anno. Non si tratta degli esami usati per incastrare i criminali, accertare la paternità o sancire la diagnosi di una malattia già presente. Sotto esame ci sono test svolti da persone perfettamente sane che hanno la curiosità di conoscere il rischio futuro di contrarre una delle migliaia di patologie che hanno una componente genetica alla loro base.

Il rapporto pubblicato la settimana scorsa dal Gao conclude che il campione di Dna di una stessa persona, inviato a quattro aziende diverse con la richiesta di prevedere il rischio di contrarre di 15 malattie, ha dato risultati contraddittori nel 68 per cento dei casi.

SEGUE NELLE PAGINE
SUCCESSIVE

L'anonimo "paziente 3" per esempio, arruolato dalla Gao per il suo esperimento,

ha spedito un campione di Dna alle quattro aziende chiedendo una valutazione sul suo rischio futuro di ammalarsi di cancro alla prostata. In due casi il responso è stato "rischio medio", in uno "rischio superiore alla media" e nell'ultimo "rischio inferiore alla media". Il "paziente 4" invece ha un pacemaker impiantato da 13 anni per combattere una pericolosa fibrillazione atriale. Ma il risultato del test del Dna cui si è sottoposto è in due casi "rischio inferiore alla media" per quanto riguarda questo disturbo, mentre gli altri due responsi parlano di "rischio medio". Oltre che nel prevedere il futuro, le aziende si sono fatte trovare imparate anche nell'analizzare il presente.

Pagare fino a mille dollari in cambio di tanto spavento e nessuna certezza medica è ormai routine per chi decide di affidarsi ai test del Dna online. Le società scientifiche di genetica di tutto il mondo raccomandano da anni di affidarsi solo a istituti seri, evitando la giungla di internet. Una legge che ponga dei paletti a un mercato che prospera soprattutto online è invocata da anni negli Stati Uniti, ma nessuno si è mai preso la briga di pestare i piedi a un business ormai ben maturo. Solo ora per la prima volta la Gao è andata a toccare con mano quale livello di imprecisione e raggiro abbia raggiunto un settore uscito dai confini della scienza per tuffarsi nella ricerca del profitto.

Ogni test genetico — in Italia come in molti paesi europei dove le regole sono certe — deve essere accompagnato da una consulenza medica. Un esperto deve spiegare al paziente quali sono i limiti dell'analisi e precisargli che il concetto di "rischio" è ben diver-

so da quello di una diagnosi certa. Ma la distinzione è saltata del tutto in una delle conversazioni fra la "cavia" usata dal Gao e il rappresentante dell'azienda contattato per un chiarimento sui risultati. «Quindi se sono ad alto rischio, vuol dire che mi ammalero di cancro al seno?» chiede la paziente. «Sì, in effetti, è molto reale questa ipotesi» risponde il consulente al telefono senza troppi giri di parole.

In un'altra conversazione, il rappresentante dell'azienda suggerisce (in maniera completamente errata) che un Dna danneggiato possa essere riparato. «Davvero potete?» chiede il paziente. «Ma sì, certo, si chiama epigenetica. I geni non sono più visti come la fonte della nostra biologia, sono un sintomo». Il panorama non migliora quando si va a considerare la privacy. «Pensavo che sarebbe un'idea fantastica regalare alla mia fidanzata il test del suo Dna, insieme con il mio» propone uno dei finti pazienti arruolati dal Gao. «Grande idea» risponde il rappresentante dell'azienda. «Mi basterebbe — suggerisce il cliente — procurarmi un campione della sua saliva e spedirvelo».

Segnalare la presenza di una malattia, vera o presunta che sia, resta poi il modo migliore per vendere un farmaco. Così si svolge un'altra conversazione telefonica: «I miei genitori hanno entrambi problemi di colesterolo e ipertensione» racconta il rappresentante dell'azienda. «Così anch'io ce l'ho scritto nei miei geni. Ma io prendo il prodotto. Se non lo prendessi avrei gli stessi problemi». Semplici vitamine e antiossidanti sono gli integratori più venduti dalle aziende che effettuano

test genetici predittivi, necessaria conseguenza di un'analisi minacciosa al punto giusto.

I risultati contraddittori riscontrati dal Gao non stupiscono Giuseppe Novelli, genetista e preside di medicina all'università romana di Tor Vergata. Che invita però a non confondere le distorsioni operate dal business con una scienza, quella della genetica, che ai pazienti ha invece molta serietà da offrire. «Non si tratta di problemi tecnici nel sequenziamento dei geni» spiega. «Le contraddizioni nascono da come i dati vengono interpretati. Ciascuna variante genetica può avere un peso più o meno grande nell'influenzare il rischio futuro di malattia. Ogni azienda decide in maniera autonoma quanti frammenti del Dna studiare e quanta importanza dare a ciascuna mutazione».

L'associazione tra una variante genetica e il rischio di ammalarsi è

poi legata alla geografia. «Le malattie non sono equamente distribuite nel mondo, e ogni etnia ha vulnerabilità diverse», spiega Novelli. «Né in un'analisi genetica si può prescindere dai problemi di genitori e altri antenati o dallo stato di salute attuale del paziente. Il test del Dna da solo, senza queste altre informazioni, serve effettivamente a poco». 15 o 6 laboratori privati che nel nostro paese effettuano test predittivi, fa notare Novelli, «non hanno mai visto fiorire i loro affari, anche se i costi sono paragonabili a quelli americani».

Paolo Vezzi, ricercatore del Consiglio Nazionale delle Ricerche, ricorda che la nostra conoscenza delle varianti genetiche associate alle malattie è ancora limitata. «Ogni mese nella letteratura scientifica si legge di nuove scoperte. È un settore che sta maturando giorno dopo giorno e

ancora dobbiamo capire quanto la singola variazione di un gene contribuisca ad aumentare il rischio di ammalarsi». Uno dei dilemmi irrisolti, spiega il ricercatore, è se una malattia genetica nasca da poche variazioni comuni a tutti i casi di malattia, o da un numero alto di variazioni assai diversificate tra loro.

«A dieci anni dal sequenziamento del Dna umano — sintetizza Vezzi — la genetica è in quella fase grigia in cui deve soprattutto avere fiducia in se stessa e convincere gli altri della propria solidità. In Italia siamo poco abituati a pagare per ottenere prestazioni mediche, e il business dei test del Dna non ci tenta molto. Ma negli Stati Uniti il dibattito sulla regolamentazione o meno di questo mercato è molto vivo».

Ma anche negli Stati Uniti della genetica selvaggia le autorità nelle scorse settimane si sono viste

costrette a porre un freno al business. È accaduto quando l'azienda Pathway Genomics ha deciso di distribuire i kit per l'esame del Dna direttamente nei supermercati della catena Walgreen. La Food and Drug Administration, autorità incaricata di regolamentare il mercato di farmaci e presidi medici negli Usa, è subito intervenuta con una lettera durissima, costringendo la Pathway a rimandare la distribuzione dei suoi kit a tempo indeterminato. Il rapporto del Gao potrebbe essere un altro segnale forte mandato alle aziende: il governo americano non tollererà che la giungla dei test si estenda oltre ogni limite. Prevedere un cambiamento del vento, per i manager che stanno cavalcando l'onda della genetica, questa volta, dovrebbe essere facile anche in assenza di un test accurato.

“Ma il destino dell'uomo non è scritto in una molecola”

Francesco Cavalli Sforza, filosofo e genetista, difende la ricerca scientifica

«L'esistenza di una mutazione del Dna ci fa pensare a qualcosa di scritto dentro di noi, di ineluttabile. Ma non è affatto così», spiega Francesco Cavalli Sforza, filosofo e divulgatore nel campo della genetica. «La nostra vita è fatta di quel che mangiamo, beviamo, respiriamo. Parlare di “rischio genetico” non equivale certo a una condanna».

Non fa male a un esperto di genetica vedere la propria scienza preda del business?

«È un effetto collaterale indesiderato, ma tutt'altro che impreveduto. La presenza di possibili truffe non cancella quanto di buono la genetica sta facendo e farà per la salute dell'uomo. Qualche anno fa un ricercatore inglese che si chiama Bryan Sykes scrisse un libro a metà fra scienza e romanzo. Si intitolava “Le sette figlie di Eva” e immaginava altrettanti tipi di donne vissute in Europa tra 10 e 12 mila anni fa, da cui discenderebbero tutte le europee. Il successo del libro portò alla nascita di un sito che prometteva, attraverso un test del Dna, di stabilire quale delle sette Eva fosse la propria

progenitrice. Eravamo ovviamente ai limiti della truffa, ma gli organizzatori decisero almeno di devolvere i profitti alla ricerca scientifica universitaria. Il fine, questa volta, è almeno stato nobile».

Ma su Internet si trova di tutto, dai test per trovare il fidanzato giusto a quelli che indicano a un bambino in quale sport eccellerà. Non si rischia di esagerare?

«Ho sentito che i siti per la ricerca dei propri antenati sono i terzi più frequentati del Web, dopo quelli di pornografia e di gioco d'azzardo. In fatto di genealogia o di altre bizzarrie, il Dna in effetti sa dire ancora poco di scientifico. Ma la mia convinzione è che questa molecola abbia in fondo un intuito tutto suo. Ricordo il caso di William Shockley, vincitore del Nobel per la fisica nel 1956 per l'invenzione del transistor. Propose una banca del seme per premi Nobel e scienziati intellettualmente superdotati. Ma quando una donna accettò di farsi fecondare da lui, sul contratto sorsero delle divisioni insanabili. Shockley rifiutò infatti di prendersi cura del bambino nel caso in cui fosse nato menomato. Segno che forse neanche lui credeva ai miracoli del

Dna».

Varie teorie sostengono che nella scelta del partner siamo inconsapevolmente guidati dalle sue caratteristiche genetiche.

«Credo che sia vero fino a un certo punto. Ancora oggi, come nelle società dei primi cacciatori e agricoltori, scegliamo il nostro partner in un raggio tra 2 e 4 chilometri da dove viviamo. Le esigenze logistiche sembrano dominare su tutto il resto, tanto che qualcuno ha commentato: “Cupido ha le ali corte”».

E per quanto riguarda la previsione delle malattie attraverso i test genetici?

«Curare le malattie curando i geni è una promessa straordinaria, ma è ancora una promessa. Per renderla concreta ci vorrà molto tempo e questo è stato vero per tutti i grandi passi avanti della scienza. Nel caso dei test del Dna, riscontrare un rischio per una malattia può perfino avere degli effetti positivi, spingendo le persone a curare di più la propria salute ed eliminare i comportamenti scorretti. Anche quando le malattie hanno alla loro origine una causa ereditaria forte, infatti, non prescindono mai del tutto dai fattori ambientali o dalla storia per-