

## DIMMI IL TUO DNA E TI DIRÒ COME CURARTI

La medicina genetica personalizzata sembra davvero il futuro. Sta uscendo dai laboratori di ricerca per diventare pratica clinica. Eppure...

**PIETRO GRECO**

**E**ra stato Renato Dulbecco, il premio Nobel scomparso la settimana scorsa, a lanciarlo, come grande progetto biologico che avrebbe avuto profonde ricadute sulla medicina. Ora il Progetto Genoma Umano sta iniziando a mantenere alcune tra le sue tante promesse. Poche settimane fa il Baylor College of Medicine di Houston, in Texas, ha inaugurato il suo programma di sequenziamento del genoma dei pazienti. Lo stesso ha fatto sulla West Coast la Ucla, la University of California di Los Angeles. La medicina genetica personalizzata sta finalmente uscendo dai laboratori di ricerca e sta diventando pratica clinica.

In realtà sono già molti i centri e gli ospedali che propongono ai loro pazienti di leggere, lettera biochimica per lettera biochimica, il proprio Dna. Alla ricerca delle cause genetiche di malattie attuali o potenziali. I vantaggi terapeutici, dicono, sono molti. Uno dei primi esempi di successo della medicina genetica personalizzata risale al giugno 2010, quando il piccolo Nicholas Volker ha potuto curare la sua infiammazione persistente dell'intestino con un trapianto di midollo, dopo che l'analisi del suo Dna aveva evidenziato

un difetto genetico. In maniera del tutto simmetrica a una donna malata di leucemia è stato risparmiato un trapianto di midollo dopo averne constatato l'inutilità dopo la lettura del suo genoma. Tuttavia, rivela un'indagine della rivista *Nature*, non dobbiamo farci catturare completamente da queste storie di successo. Perché i problemi aperti e non ancora risolti nella medicina genetica personalizzata sono molti. In primo luogo, i costi.

Oggi un paziente negli Stati Uniti può ottenere il sequenziamento del proprio Dna a un prezzo variabile tra i 2.500 e i 9.500 dollari. Sono costi che non sono accessibili a tutti. In secondo luogo, la reale efficacia. Non sappiamo quante volte il sequenziamento del Dna porta a una diagnosi.

### NESSUNO STANDARD

Non esistono standard solidi nell'utilizzo della tecnica: per cui non sappiamo qual è la percentuale di errori in un sequenziamento del Dna e quali conseguenze hanno questi errori. Né abbiamo risolto problemi che riguardano la gestione dell'informazione: è bene conoscere la propensione a una malattia che si svilupperà, ma solo dopo decenni? E nel caso di malattie per cui non esiste ancora una cura: è meglio sape-

re o è meglio non sapere? Ed è giusto che in casi di malattie multifattoriali per cui c'è una propensione ma non la certezza di sviluppare la malattia, è giusto caricare di questa conoscenza un bambino o la famiglia di un bambino, rischiando di condizionarne la vita?

Gholson J. Lyon, noto ricercatore dell'Institute for Genomic Medicine presso la Utah Foundation for Biomedical Research di Salt Lake City, ha raccontato come sia riuscita a scoprire una nuova malattia – la Ogden Syndrome – attraverso il sequenziamento del Dna di un gruppo di persone del villaggio di Ogden, negli Stati Uniti. Ottenendo una plastica dimostrazione della potenza della nuova tecnologia. Ma esprime anche tutti i suoi dubbi non risolti. E la necessità di creare a ogni livello – di ricerca, di medicina clinica e di società civile – una cultura dell'informazione genetica. Entro il 2012 il College of American Pathologists, di Northfield, nell'Illinois, e l'American College of Medical Genetics di Bethesda, nel Maryland, elaboreranno alcune linee guida per la gestione della medicina genetica personalizzata. Una buona occasione per avviare un dibattito non più dilazionabile, visto che molti pensano che sarà questa la medicina del futuro. ●

