

I test genetici, una corsa sfrenata

La domanda di analisi aumenta del 30 per cento all'anno e pullulano i laboratori che promettono risultati eclatanti, ma cosa c'è di vero?

Nella pratica medica i test genetici sono per la maggior parte utilizzati con finalità diagnostiche. «I test diagnostici si effettuano sulle persone che hanno, o si sospetta che abbiano, una particolare malattia. Il quesito che tentano di risolvere è se il paziente abbia o non abbia una determinata malattia, e non se la svilupperà in un certo momento della sua vita», spiega il genetista Bruno Dalla Piccola, direttore scientifico dell'Ospedale pediatrico Bambin Gesù di Roma. «I test genetici sono classificati invece come presintomatici, quando identificano il rischio di sviluppare una malattia in futuro in una persona sana al momento dell'analisi e che appartiene a una famiglia nella quale s'è verificato un esordio tardivo. Un risultato patologico dell'analisi indica che quella persona è destinata a sviluppare la malattia ad un certo momento della sua vita. Quest'informazione è importante, in quanto consente di attivare interventi preventivi, che possono incidere sulla morbilità e mortalità», precisa Dalla Piccola.

«I familiari che invece non hanno la mutazione evitano stati d'ansia ed indagini inutili. I test genetici rivolti

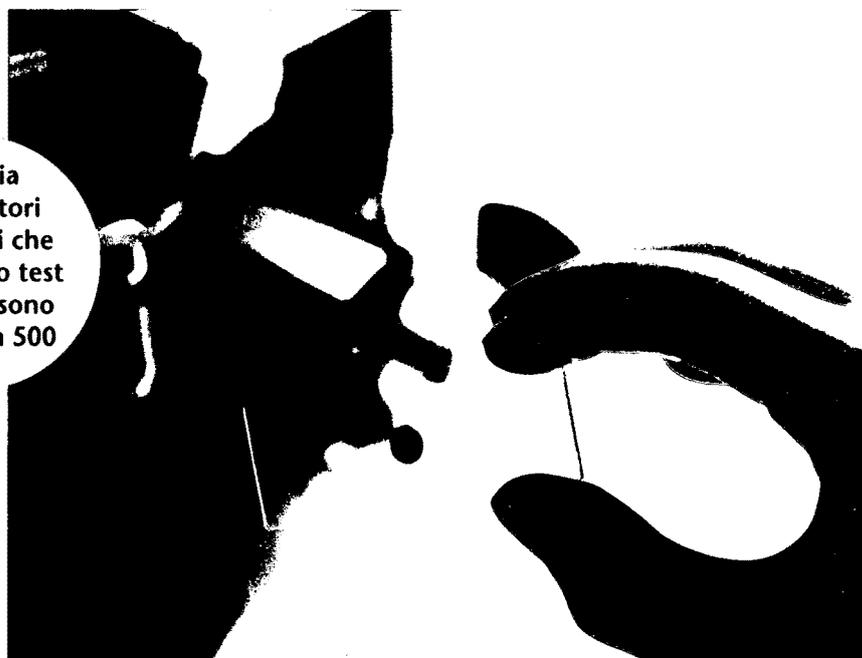
all'identificazione dei portatori, individuano le persone che presentano un rischio riproduttivo aumentato per alcune malattie recessive comuni, sia attraverso gli screening di popolazione (ad esempio talassemia nell'area del Mediterraneo), sia con gli screening a cascata, sui familiari dei pazienti affetti da malattie comuni in certe popolazioni (ad esempio fibrosi cistica nei caucasici). Infine, i test genetici predittivi riguardano numerose affezioni comuni, nelle quali il rischio di malattia è aumentato o ridotto».

LA CAUTELA È NECESSARIA

Nell'ultimo decennio la domanda di test genetici è aumentata in Italia in media di circa il 30 per cento all'anno. Inoltre sul nostro territorio funziona un numero di laboratori per le diagnosi molecolari che è quasi pari a quello calcolato in tutti gli altri Paesi dell'Europa. Il numero di strutture è in continuo e ingiustificato aumento, un corrispettivo che non si trova in nessun altro Paese analogo al nostro: in Francia sono 2-4 volte meno. Questo, per l'Italia, vuol dire un pul-

ES

In Italia i laboratori registrati che effettuano test genetici sono all'incirca 500



QUANTO COSTANO?

▷ I test biochimici più semplici costano circa 60 euro (alcuni si possono acquistare in farmacia), quelli genetici più complessi possono costare molto di più (circa 1000 euro), ma si fanno una sola volta nella vita. Anche il web offre i test genetici. Si chiama genetica *direct to consumer*, perché porta i test dai laboratori direttamente all'utente finale, utilizzando la rete.

Con un costo che va da 1000 a 3000 dollari si può conoscere la propria predisposizione genetica a una ventina di malattie diverse, dal morbo di Alzheimer ad alcuni tipi di cancro, si può identificare anche la propria provenienza genealogica e geografica. Ma le truffe sono sempre in agguato.



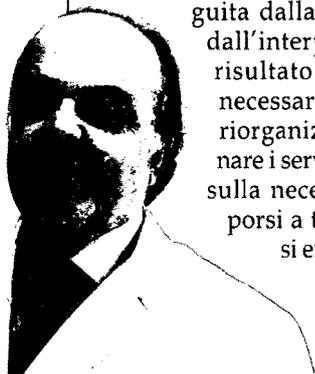
lulare di centri piccoli, con qualità inferiore e costi superiori. Inoltre solo il 40% circa delle strutture certificate partecipa a programmi per il controllo esterno della qualità. «Nei Paesi anglosassoni e nel Nord Europa si interviene per prevenire i rischi di abuso dei test genetici, monitorando in modo costante il loro uso e la commercializzazione», dice Gilberto Corbellini, docente di Storia della Medicina Bioetica alla Sapienza di Roma.

«In Italia, invece, mancano i controlli sulla qualità dei servizi e non ci sono procedure trasparenti. Inoltre nelle facoltà mediche italiane si insegna pochissima genetica, a fronte dell'espansione impressionante avvenuta altrove. Ancora diversa è la realtà asiatica dove gli stati interferiscono pesantemente nelle scelte riproduttive. In India e in Cina c'è una forte domanda per test che consentono di selezionare il sesso».

NON BISOGNA ESAGERARE

Molti considerano i test genetici una moda, che spesso non aiuta, ma confonde. «Sono affidabili i test che misurano singole malattie do-

Bruno Dalla Piccola,
direttore scientifico
dell'Ospedale pediatrico
Bambin Gesù di Roma.



vute a mutazione di un solo gene», avverte Dalla Piccola, «ma i test spesso pubblicizzati in rete per patologie complesse come diabete, ipertensione, osteoporosi sono inaffidabili. Per molte malattie c'è una grossa componente ambientale e la predisposizione genetica non vuol dire che il soggetto si ammalerà sicuramente. Pensare che un test predittivo possa scongiurare malattie gravi è un'illusione. C'è un grande aumento di donne che si sottopongono a test genetici in gravidanza.

In Italia sono ormai troppi i laboratori diagnostici per analisi del genere, e soprattutto è molto limitato il ricorso dei cittadini alla consulenza genetica presso specialisti prima e dopo gli esami. I test genetici dovrebbero essere preceduti da una fase di preparazione, informazione e sottoscrizione del consenso e la consegna del referto dovrebbe essere seguita dalla discussione e dall'interpretazione del risultato. Per questo è necessario monitorare, riorganizzare e coordinare i servizi e informare sulla necessità di sottoporsi a test del genere: si eviterebbero così drammatici errori».

M.M.



INDIRIZZI UTILI

Sigu, Società Italiana di Genetica Umana

Tel. 02.61.911.2009 - 619.112.464.
www.sigu.net

Centro di riferimento oncologico - Dipartimento di Ricerca preclinica ed epidemiologica - Aviano (Pn)

Tel. 0434.659.435.

Istituti ortopedici Rizzoli - Modulo di familiarità e genetica - Bologna

Tel. 051.636.6519.

Istituto Europeo di Oncologia - Divisione di Farmacoprevenzione - Milano

Tel. 02.574.898.70.

Ospedale San Raffaele - Lab. di Biologia molecolare clinica e Citogenetica - Milano

Tel. 02.264.323.12.

Istituto Nazionale dei Tumori - Unità di Medicina preventiva e predittiva - Milano

Tel. 02.239.028.09.

Università degli studi di Napoli Federico II - Dip. di Biochimica e Biotecnologie mediche - Napoli

Tel. 081.746.3532.

Celinge Biotecnologie avanzate

Numero Verde 800.1166.70.

Istituto Gregorio Mendel - Servizio di Genetica medica - Roma

Tel. 06.441.605.03.

Università di Roma Tor Vergata - Sezione di Genetica medica - Roma

Tel. 06.725.960.80.