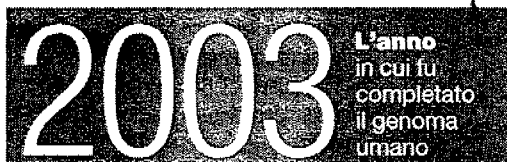


Genetica L'esame indica delle probabilità. Negli Usa costa un minimo di 399 dollari: i risultati arrivano via web

Se il Dna ci svela le malattie Come cambierà la nostra vita?

Lo scienziato che si sottopone al test: «Tutti dovrebbero farlo»



di GIUSEPPE REMUZZI

Francis Collins (dirige l'Nih, l'Istituto per la salute degli Stati Uniti e ha contribuito in modo determinante a chiarire i misteri del Dna) un giorno decide che è venuto il momento di far analizzare il suo Dna. Ne parla con le figlie e insieme concludono che ne vale la pena. Collins era curioso di sapere di cosa si sarebbe eventualmente ammalato, anche se grandi preoccupazioni non ce ne dovevano essere visto che sua madre e suo padre erano morti tutte e due a 98 anni. E poi voleva capire come funzionano le compagnie — ce n'è almeno una decina — che analizzano tutto il Dna e ti dicono cosa potresti avere e persino di cosa morirai. Detto fatto, fa avere un campione di sangue a tre diverse compagnie, quelle più affidabili. Il costo per l'analisi del Dna è molto diverso: la «23andMe» chiede 399 dollari, la «deCODE» 985 dollari e la «Navigenics» 2499 dollari. I risultati arrivano via web.

Quando Collins li guarda scopre che le tre compagnie hanno lavorato bene. Per le malattie più comuni Francis Collins rischia meno della maggior parte di noi, ma rischia un po' di più di avere diabete e degenerazione maculare, una causa abbastanza comune di cecità, di cui aveva già sofferto un suo zio in età avanzata. Si tratta di previsioni che indicano gradi di probabilità, che non tengono conto della storia personale e tantomeno di quella della famiglia.

Di compagnie che offrono la possibilità di analizzare l'intero Dna ce ne saranno presto dappertutto e quello

che ha fatto Collins lo faranno molti di noi. E poi? Per Francis Collins è stato facile. Esercizio fisico e dieta per prevenire il diabete (e più pesce per limitare i danni della degenerazione maculare) e dato che lo studio del Dna suggeriva un rischio aumentato di glaucoma, ha deciso che si farà misurare ogni anno la pressione negli occhi. Tutte cose che avrebbe fatto comunque, forse. Ma un conto è seguire delle raccomandazioni generiche — più pesce, più frutta, più verdura, aspirina, tè verde, un po' di vino rosso e ce n'è una nuova al giorno — un conto è fare le tre cose che sai potrebbero servire a te e farle con scrupolo.

E se uno si fa l'analisi del Dna e scopre di avere un rischio elevato di ammalarsi di Alzheimer? O che verso i 50 anni avrà molto probabilmente un cancro del colon? O della prostata? Per l'Alzheimer non c'è molto che si possa fare ma ci si può organizzare se lo si sa prima, per il cancro del colon o della prostata saperlo in anticipo fa la differenza fra la vita e la morte.

Intanto lo studio del genoma ha portato alla ribalta qualcosa che i medici stavano trascurando: la storia familiare. Se hai uno dei genitori malato di cuore il rischio che tu ne soffra aumenta di due volte, e se uno dei tuoi parenti di primo grado ha avuto un cancro del colon o della prostata o del-

la mammella rischi anche tu. Saperlo per tempo vuol dire poter prevenire queste malattie. Ma Francis Collins nel suo libro «The language of life» (il

linguaggio della vita) ci ricorda che negli Stati Uniti si spendono ogni anno duemila miliardi di dollari per curare le malattie ma a prevenirle, loro — ed è così in tutto il mondo — dedicano nessuna attenzione e pochi soldi. Lo studio del Dna potrebbe portare un contributo formidabile alla prevenzione, se lo facessero tutti e se i risultati fossero affidabili.

Ma non è così semplice. È il caso di

John — non è il suo vero nome — che ha preso parte a uno studio del governo americano fatto per verificare la validità di questi test. John aveva un'alterazione del ritmo del cuore e tredici anni fa gli hanno impiantato un pacemaker. Da allora il suo cuore funziona grazie agli impulsi di quel piccolo apparecchio che si porta addosso. A John quattro compagnie diverse hanno fatto sapere che in base al Dna rischia meno degli altri di avere disturbi del ritmo del cuore. Questa storia e tante altre simili mettono in discussione quello che Francis Collins racconta

nel suo libro. Uno viene a sapere che avrà l'Alzheimer, il cancro al seno, l'infarto, ma potrebbe non essere vero. Sapere cosa c'è scritto nel tuo Dna ti può cambiare la vita, anche in peggio però o per niente, bisogna andarci molto piano. I dottori americani sono scettici e lo sono ancora di più per la pratica che là si sta diffondendo: «direct-to-consumer», cioè «da chi fa il test del

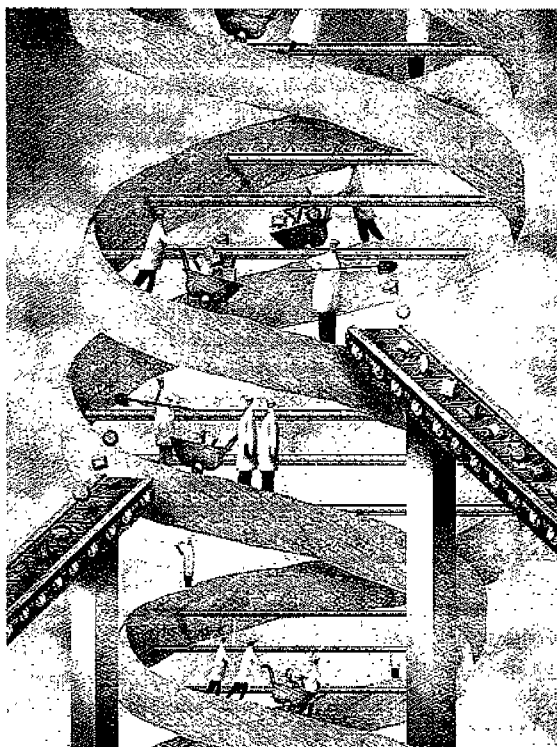


Dna direttamente a chi l'ha chiesto», senza passare per il medico. Collins ammette che ci possono essere problemi legati alla variabilità dei test e ancora di più alla loro interpretazione, ma continua a essere ottimista. «La possibilità di conoscere di cosa ci ammaleremo e quindi di prevenire le malattie e di curarle anche con sistemi completamente nuovi, come trasferire geni sani in organi o tessuti malati o sostituire certe funzioni con le cellule staminali cambieranno la medicina. Non sappiamo quando succederà (forse fra cinque anni, forse fra dieci) ma succederà».

E non è difficile prevedere che lo studio del genoma nei prossimi anni saprà svelare molti dei misteri del cervello dell'uomo. Le basi genetiche di depressione, alcolismo e dipendenza dalla nicotina le conosciamo già, almeno in parte. Ma i geni da soli non bastano. Certo conferiscono suscettibilità, poi però c'è l'ambiente, la famiglia e quelli che frequentiamo, anche loro hanno un ruolo determinante. Ecco perché sapere per tempo che cosa rischiamo potrebbe essere molto utile. In teoria, ma ci sono pro e contro. Sapere che un ragazzo potrà avere problemi di dipendenza dall'alcol può servire a proteggerlo, ma potrebbe anche succedere che la predisposizione genetica diventi un alibi per non smettere.

«Siamo preparati — si chiede Collins — a sapere quello che c'è da sapere del nostro Dna? E di quello dei nostri figli? E di ciascun neonato al momento del parto?». Forse no, ma dovremo esserlo. La scienza cammina più in fretta della società civile.

© RIPRODUZIONE RISERVATA



Le tappe

1953

Gli scienziati Watson e Crick definiscono la struttura a doppia elica del Dna

1966

Viene decifrato il codice genetico

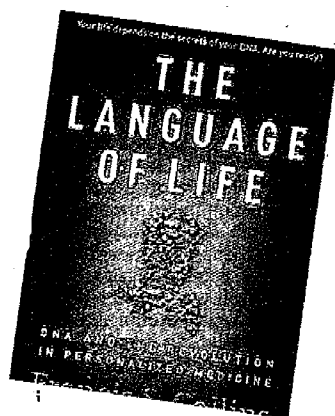
2003

Viene messo a punto un cotone transgenico in grado di autoprotettersi dagli insetti

2010

L'istituto di Venter crea la prima cellula artificiale controllata da un Dna sintetico

Domande e risposte



? Cosa sono e come si legano Dna e genoma

Il Dna è la sigla dell'acido desossinucleico, la molecola che trasmette le informazioni ereditarie di padre in figlio. Il patrimonio genetico si chiama invece genoma, ed è il corredo di cromosomi contenuti in ogni cellula di un organismo. Dal punto di vista chimico, il Dna è un polimero organico costituito da 4 nucleotidi: adenina, guanina, citosina e timina, che sono le lettere dell'alfabeto del codice genetico

? Si può fare la mappa del Dna. A che cosa serve

Oggi sono possibili diversi test del Dna: da quelli usati dalla scientifica per identificare gli individui, dare un nome alle vittime, ai test di paternità, basati sul principio che un figlio eredita metà del patrimonio genetico del padre e metà della madre. Ci sono poi i test predittivi per conoscere quali malattie si rischia di contrarre. Francis Collins, autore di «The language of life» (foto sopra) ha fatto analizzare il suo Dna da tre laboratori

? Perché è utile e quali sono i limiti attuali

Anzitutto dallo studio del genoma umano la scienza sta ottenendo informazioni preziose per la lotta ai tumori. Una volta nota la carta di identità genetica del tumore di un individuo, per esempio, si possono scegliere i farmaci più efficaci. Però non dobbiamo dimenticare che i geni da soli non bastano. Nessuna mappatura riesce a tener conto dell'ambiente familiare o professionale dove si cresce e si vive, delle abitudini acquisite

Paolo Vezzi dell'Humanitas

«Ma non si può predire tutto»

MILANO — L'analisi del Dna, per scoprire la predisposizione alle malattie, lascia qualche dubbio agli esperti. Primo perché la capacità dei test genetici di individuare il rischio di patologie, come diabete o infarto, non è attendibile al cento per cento. Secondo, perché si sta facendo strada l'idea che il nostro destino non è tutto scritto nei geni e che l'ambiente (inteso come dieta, stress, inquinamento) li può modificare: gli esperti parlano di epigenetica. «Oggi la capacità di predire il rischio con i test è bassa — spiega Paolo Vezzi (nella foto), ricercatore dell'Irb-Cnr all'Istituto Humanitas di Milano —. Prendiamo la schizofrenia: sono state individuate zone del Dna alterate e associate alla patologia, ma la loro presenza non indica un rischio certo. Non è detto, però, che in futuro, i test possano migliorare grazie anche alla bioinformatica». Oggi come oggi, una



buona anamnesi, cioè un interrogatorio accurato del paziente per conoscere la sua storia familiare, spesso è più utile della genetica: chi ha un genitore cardiopatico avrà più probabilità di avere un infarto rispetto a chi non ce l'ha. Poi c'è la questione dell'epigenetica. «L'ambiente può provocare modificazioni chimiche del Dna — continua Vezzi — che influenzano l'espressione dei geni e, quindi, la comparsa o meno di una malattia. Senza cambiare la sequenza genetica. E in qualche caso queste modificazioni possono essere trasmesse anche a figli e nipoti, perché interessano le cellule riproduttive». L'ambiente si sta prendendo una rivincita sui geni.

Adriana Bazzi

© RIPRODUZIONE RISERVATA

