

dossier medicina

di ELENA MELI

La tendenza

Un fenomeno in crescita che espone a qualche rischio

L'ultima trovata

Gli sputa party per cercare il partner ideale

L'ultima frontiera dei test genetici fai da te? Quelli per capire se abbiamo di fronte il partner «geneticamente giusto» per noi. Poche centinaia di euro e il test dice di svelare l'affinità con lui o lei: negli Stati Uniti vanno già di moda gli «sputa party», in cui i partecipanti raccolgono la saliva per inviarla ad analizzare e sapere chi, tra i presenti alla festa, è il proprio tipo. «Si tratta di test nati per fare cassa, che tuttavia partono da presupposti che potrebbero avere una certa validità scientifica — spiega il genetista Giuseppe Novelli —. Sappiamo infatti che se due persone hanno varianti diverse dei geni HLA (il cosiddetto "complesso di istocompatibilità", analizzato anche per valutare la compatibilità di un trapianto, ndr) l'accoppiamento funziona, se sono uguali no: il razionale perciò potrebbe anche esistere, ma un test di questo tipo è inutile, perché l'uomo non è fatto di sole HLA. La componente culturale e una miriade di altri elementi più "impalpabili" contano moltissimo perché una relazione funzioni».

Nutrizione L'interpretazione dei dati del Dna è in realtà molto complessa

Le promesse e le illusioni delle diete genetiche vendute su Internet

Sono moltissimi i «semplici test» proposti per svelare quale sarebbe l'alimentazione adatta a ciascuno di noi

Dieci o quindici anni fa sarebbe sembrata un'utopia: «sbirciare» nel proprio genoma per decidere come cambiare la dieta per dimagrire, sapere qual è il tipo di attività fisica più adatta a noi, fare semplici scelte di vita quotidiana che migliorino la salute. Complice il crollo del prezzo per l'analisi del genoma (con un migliaio di dollari oggi si può sequenziare l'intero patrimonio genetico di un individuo), su Internet basta sborsare due o trecento euro per avere la «dieta genetica» che sarebbe più adatta per perdere peso, capire quale dovrebbe essere lo sport in cui potremmo eccellere, o sapere se dovremmo preoccuparci del colesterolo alto o se è il diabete il nostro tallone d'Achille.

Con il dilagare di sovrappeso e obesità sono soprattutto i test genetici che promettono di svelare l'alimentazione «bruciagrasso» ideale per ciascuno di noi ad andare per la maggiore: costo non proibitivo, procedura banale (basta raccogliere un po' di saliva con un tampone, inviare il campione via posta e dopo un paio di settimane il referto con la dieta genetica arriva a casa), il tutto corredato da un'aura di scientificità a prima vista inoppugnabile.

I geni hanno in effetti un peso nella diversa capacità di ciascuno di bruciare più o meno bene grassi e carboidrati, di accumulare più o meno facilmente peso, di reagire a regimi alimentari differenti: scoprire le caratteristiche di una manciata di geni coinvolti nelle «vie del grasso» potrebbe sembrare l'uovo di Colombo.

Peccato che la faccenda sia molto meno semplice di così, come spiega Giovanni Neri, docente all'Istituto di genetica medica dell'Università Cattolica di Roma e presidente della Società italiana di genetica umana: «Premesso che si dovrebbe avere la certezza dell'attendibilità tecnica dei laboratori che offrono questi test genetici fai da te, a oggi non esistono prove scientifiche per affermare che la presenza di un polimorfismo genetico (ovvero la "forma" che assume il gene nel singolo soggetto, ndr) indichi la necessità di una dieta piuttosto che

re tutto di noi: la nutrigenetica ha basi logiche, ma senza un percorso ragionato, senza sapere nulla della persona a cui si fanno i test, le conclusioni non possono essere serie. Anche perché ciascuno di noi è il risultato dei geni, dell'ambiente e del caso: i geni da soli spiegano qualcosa, ma non tutto».

«Focalizzarsi solo sul genotipo e pensare di stabilire una dieta è riduttivo — conferma Enzo Spisni, docente di Fisiologia della nutrizione dell'Università di Bologna —. Sappiamo, ad esempio, che se in animali da esperimento con lo

stesso identico genotipo modificiamo la microbiota, ovvero l'insieme dei batteri della flora intestinale, alcuni diventano obesi e altri no: segno che guardando solo ai geni abbiamo una visione molto parziale di ciò che siamo e di come rispondiamo all'alimentazione, perché contano tanti altri fattori. Inoltre, anche se sono stati individuati alcuni geni correlati all'obesità, sappiamo che questi "pesano" molto meno dell'ambiente e dello stile di vita nel provocare l'accumulo di chili. Uno strumento banale come un diario alimentare svela spesso errori madornali nelle abitudini di chi è sovrappeso:

al momento è più importante individuare questi errori e modificare la propria quotidianità, che tentare la dieta genetica, la cui efficacia non è dimostrata. Magari in futuro avremo conoscenze più approfondite, ma oggi i test per la dieta genetica sono una fuga in avanti che non serve a molto. Per di più, l'interpretazione dei dati è lasciata spesso a persone non sufficientemente preparate».

«Forse, — osserva Luigi Fontana, del Centro per la nutrizione umana della Washington University di St. Louis, negli Stati Uniti — come adesso misuriamo colesterolo, trigliceridi e simili per avere indicazioni sul rischio cardiovascolare, un giorno potremo valutare i geni e consigliare interventi mirati sull'alimentazione. Ma per ora è prematuro: oggi possiamo mappare il genoma, ma dopo averlo fatto ne sappiamo quanto prima». Insomma, la dieta genetica potrebbe avere un senso scientifico, ma è ancora presto per contarci troppo.

La procedura

Basta un po' di saliva su tampone, inviato per posta, per avere il «referto»

Costi abbordabili

Sono sufficienti 200 euro per ricevere un menu «personalizzato»

stesso identico genotipo modificiamo la microbiota, ovvero l'insieme dei batteri della flora intestinale, alcuni diventano obesi e altri no: segno che guardando solo ai geni abbiamo una visione molto parziale di ciò che siamo e di come rispondiamo all'alimentazione, perché contano tanti altri fattori. Inoltre, anche se sono stati individuati alcuni geni correlati all'obesità, sappiamo che questi "pesano" molto meno dell'ambiente e dello stile di vita nel provocare l'accumulo di chili. Uno strumento banale come un diario alimentare svela spesso errori madornali nelle abitudini di chi è sovrappeso:

«L'utilità dei test genetici non si discute, si tratta di una delle innovazioni di portata più ampia degli ultimi dieci anni — interviene Giuseppe Novelli, responsabile del Laboratorio di genetica medica del Policlinico Tor Vergata a Roma —. Il rischio però è che si passi dall'oroscopo al "genoscopo", pensando che i marcatori genetici possano di-

stesso identico genotipo modificiamo la microbiota, ovvero l'insieme dei batteri della flora intestinale, alcuni diventano obesi e altri no: segno che guardando solo ai geni abbiamo una visione molto parziale di ciò che siamo e di come rispondiamo all'alimentazione, perché contano tanti altri fattori. Inoltre, anche se sono stati individuati alcuni geni correlati all'obesità, sappiamo che questi "pesano" molto meno dell'ambiente e dello stile di vita nel provocare l'accumulo di chili. Uno strumento banale come un diario alimentare svela spesso errori madornali nelle abitudini di chi è sovrappeso:

Prevenzione I cibi inducono modificazioni nella struttura del Dna, che possono anche favorire lo sviluppo di alcuni tumori

Ciò che mangiamo influenza i geni Su questo non ci sono dubbi

I geni possono influenzare il modo con cui assimiliamo i cibi, ma è vero anche il contrario: i cibi influenzano l'attività dei geni, «accendendoli» o meno e modificando, di conseguenza, l'attività delle cellule. L'ultima dimostrazione arriva da una ricerca dell'Institute for Food Research dell'Università di Newcastle in Inghilterra, secondo cui ciò che mangiamo incide sulla probabilità di sviluppare un tumore, per effetto di modifiche dette epigenetiche.

Queste sono, in sostanza, piccoli cambiamenti dei geni

(spesso consistono in metilazioni, ovvero nell'aggiunta al DNA di un gruppo metile con tre atomi di idrogeno e uno di carbonio) che non alterano il genoma, ma influenzano il modo e la tempistica con cui i geni vengono «accesi» o «spenti», agendo perciò sulla loro attività.

I partecipanti allo studio, che non avevano tumori né seguivano diete particolari o assumevano integratori, sono stati sottoposti a una colonoscopia durante la quale sono state prelevate cellule dalla parete dell'intestino; quindi i ricercatori hanno analizzato i

geni più coinvolti nello sviluppo del tumore al colon, soffermandosi sulle eventuali metilazioni. «Queste modifiche epigenetiche vengono trasmesse con la divisione cellulare e sappiamo che possono

Protezione

Livelli più elevati di vitamina D e selenio riducono il pericolo di ammalarsi

essere coinvolte nello sviluppo di tumore — spiega Nigel Belshaw, il coordinatore dello studio —. Abbiamo quindi studiato la relazione fra le metilazioni che trovavamo e alcune caratteristiche del soggetto, come età, sesso, indice di massa corporea e dieta, valutando la quantità di alcuni micronutrienti, come selenio e vitamina D, nel sangue».

I risultati mostrano come età e sesso maschile incidano sulle alterazioni epigenetiche e la proporzione di cellule metilate: non a caso, dopo i 50 anni e soprattutto negli uomini cresce maggiormente il ri-

schio di tumore del colon. «Ma anche il peso corporeo in eccesso si associa ad alterazioni epigenetiche che possono aumentare il rischio di cancro all'intestino, e lo stesso vale per il contenuto della dieta —

Studi in corso

L'eccesso di acido folico potrebbe avere, invece, un effetto negativo

Il genoma umano

È come un «libro» che racchiude le istruzioni per costituire il nostro intero organismo; contiene oltre un miliardo di «parole», cioè di basi del Dna, che costituiscono le «frasi», ovvero i geni

24 mila

Il numero (stimato) dei geni umani

2,7 miliardi di dollari

Il costo del primo sequenziamento del genoma umano (2003). Oggi un sequenziamento può costare 1.000-2.000 dollari

99,9%

La quota di patrimonio genetico identica in tutti gli esseri umani

0,1%

Le differenze, che dipendono da polimorfismi: quando in un gene una singola base del Dna è diversa da quelle degli altri individui

10 milioni

I polimorfismi nel genoma

4-8

I polimorfismi possibili in ogni gene

53%

La quota di polimorfismi comune, ovvero che si trova in oltre il 20% della popolazione

6%

I polimorfismi rari

D'ARCO

I test genetici attendibili

SCREENING NEONATALI

Test genetici condotti sui bimbi appena nati, per identificare malattie genetiche (come la fenilchetonuria o l'ipotiroidismo congenito) per le quali è possibile intervenire subito evitando conseguenze gravi

DIAGNOSTICI

Si usano per identificare o escludere la presenza di una patologia genetica o cromosomica, di qualunque tipo, della quale si conosca la mutazione responsabile. Non ne esistono però per tutti i geni coinvolti in malattie genetiche

PER INDIVIDUARE PORTATORI SANI DI MALATTIE

In questo caso il test riconosce un gene che, se presente in due copie, porta a una malattia genetica. Viene eseguito in soggetti con una familiarità per specifiche patologie; se entrambi i partner di una coppia vengono sottoposti al test, si può avere un'idea del rischio di dare alla luce un bimbo malato o portatore della malattia

Prendiamo il caso del gene BRCA1 e 2 per il tumore al seno, le cui richieste sono molto aumentate dopo il caso dell'attrice Angelina Jolie (che ha dichiarato di essersi sottoposta a mastectomia preventiva sulla base di un accertato rischio genetico, ndr): se troviamo una mutazione in una donna con familiarità per carcinoma mammario, possiamo essere certi che è correlata ai tumori presenti in famiglia e che la donna avrà un rischio di ammalarsi 10 volte superiore al normale; se però il test fosse fatto a tappeto, o "a caso" in una donna senza familiarità per tumore al seno, oggi non abbiamo prove che quella mutazione, in tale diverso contesto, abbia lo stesso significato». In pratica, in un caso simile il genetista potrebbe consigliare mammografie più ravvicinate, ma non ci sarebbero i presupp-

sti per una mastectomia preventiva.

Quali sono allora i passi giusti per utilizzare i test genetici, anche fai da te, in modo corretto? «Bisogna sempre essere affiancati da un consulente genetista, prima e dopo — dice Novelli —. Se si ha il dubbio di essere a rischio per una patologia, ad esempio perché ve ne sono stati diversi casi in famiglia, bisogna rivolgersi a un Servizio di genetica medica, dove un medico raccoglie la storia clinica, indaga su tutto ciò che potrebbe incidere sulla probabilità di ammalarsi e decide se e quale test genetico eseguire. Una volta fatto il test, è sempre il genetista a doverlo interpretare nel quadro di tutte le informazioni raccolte: solo così avrà senso, e si potrà sapere qualcosa di più concreto sul rischio reale di malattia».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

racconta Belshaw —. Abbiamo infatti dimostrato che nei soggetti con livelli plasmatici più elevati di vitamina D e selenio (derivanti dalla alimentazione, ndr) c'è una minore metilazione. Troppo acido folico (sempre collegato alla dieta, ndr), invece, stando ai dati raccolti, avrebbe un effetto contrario. Alcuni studi epidemiologici hanno già indicato una possibile correlazione fra un eccessivo introito di folato e un maggior rischio di tumore al colon in alcuni soggetti, adesso stiamo studiando più a fondo il tema per capire meglio l'eventuale legame».

Si parla comunque di eccesso, per cui è bene sottolineare che l'acido folico è e resta un componente fondamentale della dieta (si trova in verdure a foglia verde come spinaci, broccoli e lattuga, nei legumi, nei cereali e in agrumi co-

me limoni e arance). Di certo il dato conferma che è importante non farsi mancare né la vitamina D, portando spesso in tavola il pesce, né il selenio, che si trova in prodotti ittici, frutti di mare, noci ma anche in cereali e vegetali (in cui però la quantità dipende dal terreno di coltura).

«Il cibo modifica le nostre condizioni di salute, è noto: ciò significa che gli alimenti alterano la funzionalità e l'attività dei geni, perché è solo così che poi si possono avere effetti più generali — commenta Luigi Fontana —. In altre parole, se colesterolo o glicemia cambiano in base alla dieta, certamente gli alimenti incidono sui geni che sovrintendono alle "vie" che li coinvolgono. Questo è certo. La sfida oggi è capire in dettaglio come ciò avvenga».

© RIPRODUZIONE RISERVATA