

## CULTURA &amp; SPETTACOLI



## CODICE GENETICO

## Dna e medicina personalizzata: un futuro ancora da scoprire

Il genetista Bruno Dallapiccola: «Lunga la lettura del codice della vita; oggi conosciamo le basi genetiche del 12% delle malattie complesse»

«**T**ra pochi anni conosceremo le basi genetiche delle malattie semplici. Molto più tempo servirà per quelle delle malattie complesse. Ad oggi ne sono state studiate oltre 250, quali asma, osteoporosi, ipertensione, cardiopatie, malattie neurodegenerative come Parkinson e Alzheimer, causate dall'interazione di geni. Ebbene, conosciamo la base genetica del 12% di esse. Dunque, serve ancora tempo e rigore scientifico per decodificare le preziose informazioni contenute nel nostro Dna e trasferirle nella pratica clinica per proteggere il nostro organismo dall'attacco di virus e tumori».

Cauti ottimismo, quello espresso dal professor Bruno Dallapic-

*Dallapiccola: «Altri 50 anni per una medicina su misura»*

cola, genetista di fama mondiale, professore alla «Sapienza» di Roma, direttore scientifico dell'Ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma, intervenuto a Gardone Riviera al XIII Congresso nazionale dell'Associazione italiana di Psicogeriatrics presieduta dal professor Marco Trabucchi.

Una Lettura Magistrale, davanti alla numerosa platea, per cercare di spiegare se la genetica sa offrire una risposta alla medicina di oggi. Un tema non casuale, quello affrontato da Dallapiccola, alla serata inaugurale del Congresso di una Società che si pone, come campo d'azione, in quell'aria di confine in cui si intersecano diverse competenze. «A giugno del 2000, quando fu

## ANNIVERSARIO

## Sessant'anni per la doppia elica la molecola chiave della vita

■ È stata di gran lunga la scoperta più importante del secolo e forse del millennio appena trascorsi ma rischia seriamente di vincere il titolo anche per i prossimi decenni. La struttura a doppia elica del Dna compie 60 anni, ma le scoperte sulla molecola chiave della vita, impossibili senza quella che James Watson e Francis Crick pubblicarono su Nature il 25 aprile del 1953, continuano tuttora in quasi tutti i campi dello scibile umano. La scoperta vera e propria risale al febbraio dello stesso anno, quando Watson e Crick, che lavoravano nei laboratori Cavendish dell'Università di Cambridge, guardando le foto ai raggi X scattate da Maurice Wilkins, che condivise con loro il Nobel nel 1962, e Rosalind Franklin, il cui contributo divenne noto solo dopo la morte, ipotizzarono la struttura a doppia elica che oggi tutti conoscono, basata su 4 mattoni, o basi, accoppiati a due a due: «Come vidi la fotografia - ricordò poi Watson nel suo libro 'The Double Helix' - rimasi a bocca aperta e il cuore prese a battermi più forte».

La prima uscita pubblica della doppia elica fu l'8 aprile 1953 ad una conferenza che, però, non ebbe nessuna eco. Nonostante i due scienziati avessero capito il meccanismo di replicazione del Dna, non avevano prove, e nell'articolo su Nature ricorsero a una frase rimasta famosa: «Non ci è affatto sfuggito che l'accoppiamento che abbiamo postulato suggerisce un possibile meccanismo di copia per il materiale genetico». Il primo a osservare il Dna fu un medico svizzero, Friedrich Miescher, che nel 1869 chiamò la grande molecola vista al centro del nucleo cellulare «nucleina».

La maggior parte degli scienziati, però, si convinse che erano le proteine, più grandi e complesse, a trasmettere le informazioni genetiche. La rivoluzione copernicana si deve al biochimico Maclyn McCarty, che nel 1944 dimostrò che invece era solo il Dna il responsabile della trasmissione delle caratteristiche attraverso le generazioni. Il suo lavoro diede il via ad una gara tra diversi gruppi per scoprire la struttura della molecola.

annunciato il "sequenziamento" del Genoma umano, che consiste nell'accertare come sono disposte le "lettere" del codice genetico, molti ritennero imminente il definitivo trionfo della scienza e la sconfitta delle malattie. Io obiettai che, per raggiungere un tale traguardo, dovevano passare almeno vent'anni, se non addirittura cinquanta. Tutto questo tempo occorreva per riuscire a capire come i geni interagiscono fra loro, come si modificano negli anni di vita a partire dal concepimento e quale azione esercitano ambiente e alimentazione su questi cambiamenti» ha detto.

Aggiungendo che, «intanto, è ovviamente fondamentale disporre della sequenza che nasce dalla doppia elica del Dna e contiene il messaggio che riceviamo, in parti uguali, dai nostri genitori al momento del concepimento. Ma fino a quando non conosceremo le strutture intermedie che ci sono tra la sequenza del Genoma e il fenotipo, ovvero il nostro stato di salute o di malattia, non risolveremo nulla. La comunità scientifica ha compreso che la strada da percorrere è quella dello studio delle strutture intermedie, ovvero degli interruttori che sono in preda ad una serie di variazioni. Che sono causate dai geni, dall'ambiente, dall'alimentazione. Quando ne capiremo il funzionamento, potremo dire che la "rivoluzione" della sequenza del Dna sarà compiuta».

Una volta scoperta la struttura nel 1953, nei decenni successivi si è arrivati a tagliare pezzi di Dna esattamente nei punti voluti, dando il via all'ingegneria genetica, e si è capito come «leggere» il Dna, con le tecniche di sequenziamento culminate, nel

2010, con la decodifica del Dna di un uomo. La ricerca non è comunque finita, come testimonia ad esempio la scoperta di qualche mese fa che il Dna può assumere anche una configurazione a quadrupla elica, e non solo a doppia. A dimostrazione che, ogni volta che si pensa di aver visto tutto, si scopre che ci sono nuove cose da studiare perché la complessità delle funzioni del Dna è enorme e ci sarà ancora molto da lavorare prima di saperla veramente leggere.

Intanto, bisogna ancora conoscere i meccanismi delle strutture intermedie. Una conoscenza che porta anche a cambiare la visione della medicina. Per Dallapiccola «potremo parlare, allora, di "medicina di sistema", quella che ci porterà a conoscere più rapidamente i geni e ci permetterà di valutare il paziente non solo con un occhio specialistico, ma attraverso un approccio olistico che tenga conto di molti fattori che vanno dall'eredità genetica all'incidenza dell'ambiente sul nostro stato di salute. I tempi? Io adotto la regola del 50, quindi prevedo altri cinquant'anni di attesa per avere una "medicina di sistema" e, dunque, una "medicina personalizzata". Che potremo chiamare medicina delle tre p: preventiva, predittiva, personalizzata e partecipativa».

Proprio della medicina delle tre «p» si è occupato il Congresso nazionale della Società italiana di Psicogeriatrics: approfondimenti su temi attuali che vanno dalla «medicina slow» alla crisi economica che condiziona le scelte di medici e malati. E su temi futuri, conseguenza diretta di quanto si riuscirà a crescere oggi. «Scopo del nostro lavoro è fornir-

re ai medici una formazione che dia loro la forza intellettuale e psicologica per affrontare le difficoltà che originano dalla condizione della persona con problemi in ambito psicogeriatrico. Infatti, un medico preparato e cosciente del suo ruolo e delle sue potenzialità è la migliore difesa per la persona fragile esposta a precarie condizioni di salute» sottolinea Marco Trabucchi, presidente dell'Associazione italiana di Psicogeriatrics, da anni collaboratore del nostro giornale con la rubrica «Gruppo Ricerca Geriatrica» nella pagina della Medicina.

La funzione dell'Associazione è quella di collegare le multiformi esperienze messe in atto dall'intelligenza degli operatori con i principali filoni di ricerca a livello internazionale, in modo da creare ponti che producano risultati sempre migliori per il benessere degli anziani.

«Il titolo del Congresso di quest'anno ("La medicina del domani: predittiva, preventiva, personalizzata, partecipata") rappresenta una sorta di "manifesto" per una seria e contemporanea

*Trabucchi: «La ricerca evolve al passo coi bisogni reali»*

medicina dell'anziano - conclude Trabucchi -, attenta allo stesso tempo all'evoluzione delle scienze del cervello, che in questi anni hanno fatto notevoli progressi, e ai bisogni reali delle persone, anch'essi sempre nuovi come conseguenza della maggiore aspettativa di vita, vissuta in condizioni costantemente mutate e mutanti».

**Anna Della Moretta**

## Ricerca

■ Nella foto grande, la doppia elica del Dna, la molecola chiave della vita scoperta nel 1953, sessant'anni fa. Sotto, i professori Bruno Dallapiccola (a sinistra) e Marco Trabucchi al Congresso di Psicogeriatrics a Gardone Riviera

