

TEST GENETICI

Tutti i rischi di una conoscenza precoce

PIERO ANTUONO CARLO GNETTI

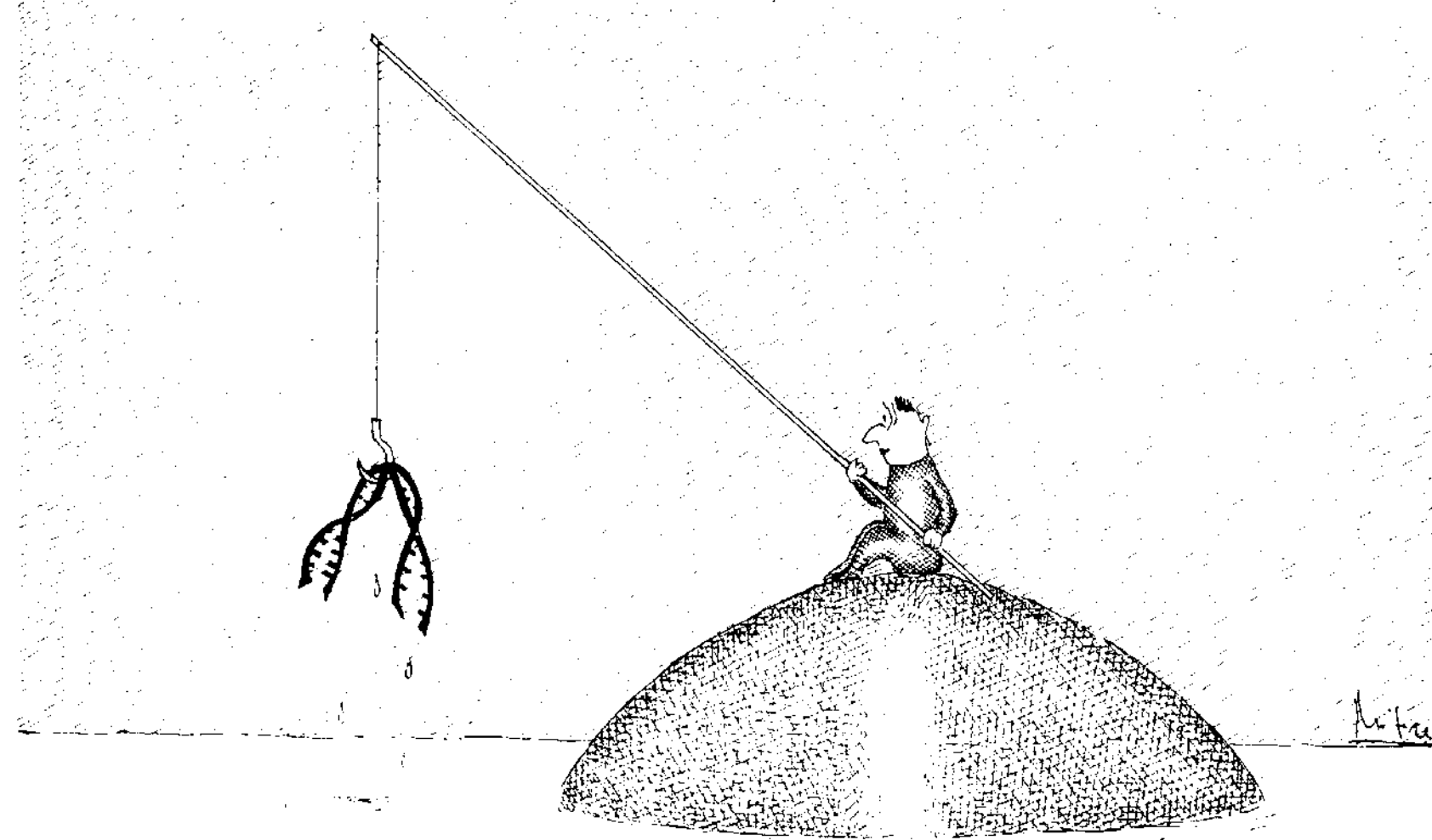
■ Esiste un gene dell'omosessualità? C'è una ragione genetica che possa spiegare perché tanti giovani scelgono di suicidarsi? E ancora: è possibile stabilire l'origine genetica di bellezza, prestanza atletica o intelligenza? In attesa che la scienza fornisca risposte certe a queste domande, la ditta americana Myriad Genetics di Salt Lake City ha deciso di bruciare i tempi, mettendo in commercio entro la fine dell'anno un test clinico capace di diagnosticare il gene responsabile del tumore alla mammella, il Brca 1.

In breve tempo saranno più di una ventina i test genetici a disposizione dei medici: è questo il risultato più clamoroso di un ambizioso e controverso progetto, l'Human Genome Project, finanziato dal governo americano con 15 miliardi di dollari in 15 anni. Il suo obiettivo è quello di decodificare il Dna umano fin nei più piccoli dettagli per sconfiggere le malattie genetiche più conosciute. Nel caso del tumore alla mammella, se una donna risulta positiva al test avrà l'85% di probabilità di sviluppare questa patologia nel corso della sua vita. Per risolvere il problema la paziente, pur senza manifestare alcun segno di malattia conclamata, potrebbe sottoporsi a una mastectomia bilaterale, cioè a un'operazione non priva di implicazioni psicologiche molto gravi.

È difficile dire se queste scelte siano giustificate. In primo luogo non va sottovalutato l'effetto ambientale nello sviluppo delle malattie. In secondo luogo occorre considerare il rischio di errori, soprattutto da parte di medici educati nell'era pregenetica che spesso non hanno familiarità con questo tipo di test e non sono in grado di comprendere tutte le implicazioni. Forse, pur risultando positiva al test, la paziente con rischio di tumore alla mammella potrebbe ricorrere a un controllo mammografico regolare piuttosto che a una mastectomia preventiva. Sempre nel caso del tumore alla mammella, va considerato infine che le donne portatrici del gene ma senza precedenti in famiglia non presentano un rischio elevato di contrarre la malattia. Il che suggerisce l'ipotesi che il gene da solo sia innocuo e che per svilupparsi in forma maligna abbia bisogno di altre mutazioni genetiche non ancora identificate.

Ma le conseguenze delle nuove scoperte scientifiche non riguardano solo il campo medico. Negli Stati Uniti le persone considerate «a rischio» hanno difficoltà sia a trovare lavoro che a ottenere la copertura assicurativa e, per questo, rifiutano spesso di sottoporsi a test di qualunque genere, anche quelli che potrebbero rivelarsi decisivi per la cura o la prevenzione di certe malattie. Da una recente inchiesta condotta in Usa risulta che ben 416 su un totale di 917 pazienti asintomatici ma portatori di un rischio genetico hanno denunciato qualche forma di discriminazione in base alla diagnosi genetica. In particolare si è trattato di richieste di adozioni respinte, di problemi legati all'affidamento dei figli, di assicurazioni sulla vita cancellate o di licenziamento. Per tutti questi motivi molti medici e associazioni mediche hanno deciso di avvertire preventivamente i pazienti e i loro familiari delle possibili conseguenze di un test genetico in materia di assicurazione e di lavoro. La Società americana di genetica umana raccomanda l'utilizzo dei test esclusivamente nell'ambito della ricerca e ha chiesto al governo di proibire l'uso di informazioni ottenute da test genetici da parte delle assicurazioni. Alcuni consulenti genetici sono giunti alla conclusione che è preferibile evitare i test per i bambini che rischiano di contrarre alcuni tipi di malattie di cui non si conosce ancora il rimedio, per evitare ripercussioni psicologiche sui genitori e gli stessi bambini. Lo stesso governo federale, tramite la Food and Drug Administration, ha deciso di occuparsi del problema e sembra propenso a introdurre una vera e propria autorizzazione per i test genetici, così come avviene per i farmaci, limitandone il ricorso ai casi di comprovata necessità.

L'INTERVISTA. Anker spiega come hanno scoperto il test anti-tumore



Disegno di Mitra Divshali

«Un'eresia contro il cancro»

Piloti e hostess a rischio di radiazioni

La crescente preoccupazione che piloti e equipaggio degli aerei possano correre un rischio elevato di cancro per l'esposizione alla radiazione cosmica ha dato vita ad una direttiva europea che impone alle compagnie aeree di limitare l'esposizione. Ora uno studio pubblicato dalla rivista Aviation Space and Environmental Medicine dimostra che i piloti avrebbero un rischio di contrarre la leucemia, melanoma e cancro dell'intestino maggiore della media. Secondo un'altra ricerca le hostess hanno il doppio della probabilità di ammalarsi di cancro al seno e un rischio quindici volte maggiore di sviluppare il tumore delle ossa. Gli studi, per ora, sono stati condotti su una casistica limitata.

■ Avremo tra qualche anno la possibilità di allestire un test non invasivo, effettuabile sul sangue, per individuare la presenza di differenti tipi di cancro: da quello del polmone a quello del collo-retto o del pancreas.

Sarà un test basato sull'odierna capacità di scoprire il Dna tumorale che circola libero nel plasma. La conferma della notizia «lanciat» l'altro ieri dalle agenzie ci arriva direttamente dalla voce di uno dei due ricercatori indicati come autori della scoperta.

Philippe Anker, 58 anni, biologo molecolare presso l'Università di Ginevra (l'altro è Maurice Stroun, ricercatore nella stessa Università), non nasconde le difficoltà e gli ostacoli provocati dall'oggetto della loro ricerca.

In effetti i due ricercatori avevano dichiarato in un'intervista alla Tribune de Genève di non aver ricevuto il minimo appoggio dal fondo nazionale della ricerca scientifica svizzera per questo lavoro. Ma l'istituzione, sul giornale svizzero di ieri, ribatte che la ricerca era stata finanziata negli anni '92 e '93 con 100 mila franchi. Successivamente però i fondi non erano stati rinnovati. «Si tratta di una materia scabrosa, impopolare. Direi: l'idea del Dna in fatti non avrebbe dovuto muoversi, o addirittura circolare libero nel plasma».

Ed è invece quello che voi avete dimostrato. Avete preceduto altri laboratori, sulle tracce di questi marcatori genetici del cancro?

«Ci vorranno ancora 5 anni perché questo metodo venga introdotto nei centri clinici specializzati. In prima battuta potrà però venire usato per seguire l'andamento della malattia dopo l'intervento chirurgico». Philippe Anker, biologo molecolare ginevrino, autore insieme a Maurice Stroun della scoperta di un test effettuabile sul sangue per individuare alcuni tipi di tumore, racconta le difficoltà che hanno incontrato a causa dell'oggetto della loro ricerca.

EDOARDO ALTOMARE

Posso dire che abbiamo collaborato con il gruppo di ricercatori guidato dall'otorinolaringoiatra americano David Sidransky all'università Johns Hopkins di Baltimore, negli Usa. Sul numero di settembre della rivista «Nature Medicine» compariranno infatti due lavori scientifici sullo stesso argomento: loro si sono occupati con la stessa tecnica dei carcinomi della regine della testa e del collo, noi invece dei carcinomi del polmone «a piccole cellule»; ma anche di quelli del pancreas e del collo.

In cosa consiste la vostra tecnica e quali vantaggi comporterà?

Finora per individuare marcatori genetici specifici era necessario ricorrere a biopsie, cioè al prelievo di frammenti del tumore. Ora invece abbiamo dimostrato che il Dna tumorale di differenti tipi di cancro può essere ritrovato nel plasma (o nel siero) dei pazienti affetti, e che specifici difetti strutturali del Dna possono essere utilizzati per una valutazione prognostica. C'è però

determinati oncogeni (cosiddetti Ras-mutati), che intervengono precocemente nello sviluppo dei tumori. Poi siamo passati allo studio dei microsatelliti. Ma lavoriamo ancora adesso sui tumori del pancreas e del colon. Sarebbe importante, soprattutto per le neoplasie del pancreas, individuare il tumore prima che superi i due centimetri di diametro, altrimenti è già tardi. Credo però che bisognerà aspettare ancora qualche anno perché la metodica venga introdotta nei centri clinici più avanzati. Diciamo circa cinque anni.

Cosa le manca ancora? E potrà davvero essere impiegata come un test per la scoperta precoce della presenza di un tumore?

Mancano gli studi sui grandi numeri: per il momento, infatti, le nostre pubblicazioni si riferiscono a poche decine di pazienti. Ritengo che in prima battuta il test potrà essere impiegato per seguire l'andamento della malattia dopo l'intervento chirurgico, allo scopo di determinare precocemente la comparsa di una recidiva o di una metastasi. Poi verrà anche il resto.

Già, il resto. Come annota Richard Boland, dell'Università californiana di San Diego, sullo stesso numero di «Nature Medicine», è confortante constatare come queste nuove acquisizioni della biologia molecolare potranno trovare rapidamente un'applicazione clinica e cambiare, in un prossimo futuro, il modo stesso di concepire e praticare la medicina.

Fumo, danni al cuore dopo un minuto

Bastano le prime boccate, tanto fumo di sigaretta quanto se ne può aspirare in un minuto, per minare la salute del cuore. È il tempo sufficiente per ridurre l'elasticità dell'aorta, una delle grandi arterie, e con essa la funzionalità del ventricolo sinistro, il «generatore di energia» del cuore. Sono questi i risultati del primo studio sugli effetti acuti del fumo di sigaretta sulla salute del cuore, presentato ieri in Gran Bretagna, a Birmingham, nel congresso europeo di cardiologia. La ricerca è stata condotta in Grecia, nel dipartimento di cardiologia dell'Università di Atene, su 40 fumatori di lunga data. Secondo i risultati i danni prodotti dal fumo di sigaretta nel primo minuto si mantengono inalterati per almeno 20 minuti. Questo significa, ha osservato il responsabile dello studio, Christodoulos Stefanadis, che il fumo ha indubbiamente degli effetti negativi sulla capacità dell'aorta di ricevere e far defluire il sangue che riceve dal ventricolo sinistro. Di conseguenza viene rallentata anche l'attività del ventricolo e ridotta l'irrorazione di sangue nel cuore.

Nuovi problemi per la sonda Galileo

Nuovi problemi per la sonda spaziale Galileo in missione intorno al pianeta Giove e alle sue lune. A soli 10 giorni dal previsto incontro con Ganimede, luna che orbita intorno al pianeta, si è verificato un malfunzionamento del computer. A rivelare l'inconveniente sono stati gli ingegneri della Nasa secondo i quali il computer avrebbe commesso un errore nell'eseguire una sequenza. Galileo aveva già avvicinato Ganimede il 26 giugno scorso, nel primo dei previsti quattro incontri che la sonda deve avere con le quattro maggiori lune di Giove, e aveva inviato sulla terra delle immagini in bianco e nero. Sabato scorso però la sonda è entrata in «safe mode», una modalità di funzionamento che le consente di eseguire solo le operazioni essenziali.

Trapianti, meglio se il donatore è maschio

Per i trapiantati di fegato, la differenza tra la vita e la morte potrebbe dipendere anche da fattori come l'età e il sesso sia del trapiantato sia del donatore. È quanto emerge da uno studio, il più vasto nel suo genere, condotto su 2.376 persone trapiantate di fegato in sei anni da ricercatori dell'Università di Pittsburgh i cui risultati sono stati presentati ieri al congresso mondiale sui trapianti in corso in Spagna a Barcellona. In particolare, secondo lo studio condotto da Ignazio Marino, professore associato di chirurgia all'Istituto di trapianti Thomas Starzl di Pittsburgh e Howard Doyle, statistico dello stesso centro, se il fegato utilizzato per il trapianto proviene da un donatore di sesso femminile, l'intervento avrà successo nel 55% dei casi se a riceverlo sarà un uomo e nel 64% dei casi se sarà una donna.

IL LIBRO. Nel «Risveglio del corpo», Tarantini dà voce al mondo delle cure alternative

I «ribelli del farmaco» raccontano se stessi

Sono le voci del mondo sommerso, ma in espansione, degli italiani che si sono ribellati alla medicina ufficiale e battono la strada di cure alternative. Le troviamo in «Il risveglio del corpo» (La Tartaruga, L. 28.000) scritto da Nadia Tarantini e Maria Teresa Pinardi in forma di diario: il diario di un anno di ascolto del proprio corpo. Un merito del libro è il tentativo di superare le guerre di religione tra le diverse scuole di medicina alternativa.

MARIA SERENA PALIERI

■ Marcella Brizzi, medico a Bologna, si è convertita alla «medicina integrata» e spiega che essa «significa sempre diagnosi e cura dell'essere umano nei diversi livelli: fisico, psichico e spirituale». Rosaria Mignone, psicologa, racconta: «Appena laureata, desideravo formarmi per diventare psicoterapeuta. Ma c'era qualcosa che, da sempre, occupava una parte della mia vita: la passione per la pittura», così si è dedicata a una disciplina di frontiera, l'Arte-terapia; Anouscka Brodzacz, danzatri-

ce, definisce la propria arte secondo la sintesi di Artaud: «La carne pensa»; e, sulla stessa linea, Matilde Passa, giornalista culturale, scrive che attraverso buddismo e meditazione ha scoperto che «quando corpo e mente danzano insieme non c'è limite alla gioia». Da dove arrivano queste voci? Dal mondo sommerso, ghettizzato ma in espansione, di italiani e italiane che si sono ribellati alla medicina ufficiale e battono la strada di cure alternative: tre milioni, dicono le statistiche, sarebbero i soli adepti

de due, ben scritto e in stile, si sarebbe detto tra donne un tempo, di «autocoscienza».

Ci sono le testimonianze di tanti e tante convertitisi alle diverse terapie e filosofie. E una parte pratica costituita da schede che, per i diversi organi e disturbi, secondo uno spirito «olistico» (ovvero l'idea che corpo e psiche costituiscono un tutt'uno) illustrano possibili rimedi, siano ayurvedici o erboristici, siano dietetici o ginnici. Soffrite d'insonnia? Se vi agitate presi dai rimorsi per ciò che avete trascurato di fare ieri, dice la scheda, eliminate gli zuccheri; se vi svegliate arzilli come grilli nel cuore della notte, è un problema di cistifellea, dovrete rilassarvi con un bagno tiepido o dello stretching. Cisti ovariche? Il consiglio è un mix di angeli-cinese, pappa reale e pratiche «simboliche» di attivazione della femminilità. E in caso di malattie più gravi, mettiamo i tumori? Il libro è abbastanza cauto: non cade nella trappola di promettere, per

via «alternativa», guarigioni miracolose, si limita a suggerire consigli laterali, di sostegno (sull'Aids, notiamo, eccede invece in una arricchita spiegazione psicologica).

Il risvolto di copertina definisce il saggio un «romanzo della salute». L'obiezione sarà: ma tutto questo ha dignità scientifica? È la vecchia guerra che divide la medicina ufficiale dalle altre. Guerra che non sarà questo diario-manuale a risolvere. Ciò che si può dire è che questa medicina, ufficiale, che si propone come unica legittima e sempiterna, ha solo quattro secoli di vita ed è geograficamente circoscritta all'Occidente. Che anch'essa va negli ultimi anni cercando spiegazioni meno settoriali delle malattie, magari nella psicosomatica o nella genetica. E che, scientificità o meno, efficacia o meno, per accanimento chirurgico e modalità tecnocratica produce una sempre più estesa disaffezione. Come quella dei «ribelli del farmaco».

