

“ In molti erano convinti che sarebbe bastato imparare a decifrare tutti i geni per sapere come siamo fatti. Poi si è scoperto che i geni non coprono che l'1,2% del genoma. Cosa c'è nel restante 98%? ”



L'intervista

Giuseppe Novelli, genetista

Diagnosi sull'embrione per prevedere malattie invalidanti come l'aterosclerosi

Noi siamo il frutto di tre cose: il Dna per il 60-70%, l'ambiente per il 20-30% e il caso per il restante 10%. Il nostro Dna quindi non ci può dire tutto, ma ci può dire molto di come siamo fatti, secondo il genetista Giuseppe Novelli.

Come si usano i test genetici in medicina?

«Oggi possiamo fare diagnosi accurate di malattie genetiche anche sull'embrione per quanto riguarda alcune malattie causate dalla mutazione di un gene specifico. Ma la novità è che, sulla base delle informazioni genetiche, oggi possiamo fare previsioni di rischio anche per quelle malattie come l'infarto o l'aterosclerosi per le quali esiste anche una causa ambientale. Nel caso dell'infarto, ad esempio, si stabilisce se la persona ha 5-10 geni mutati e se, d'altro lato, fuma o fa poco movimento e si ottengono dei profili di rischio utili per la prevenzione. Oggi questo si può fare per le malattie cardiovascolari, ma anche per il diabete, l'artrite reumatoide, il lupus, alcuni tumori. Certo, bisogna sempre che il test venga inserito in un contesto: è inutile fare il test genetico per il tumore della tiroide a tutti, dovrà essere fatto solo a chi ha casi di quella malattia in famiglia».

E la ricerca sui farmaci personalizzati?

«È l'altro grande filone che sta dando importanti risultati. I farmaci che usiamo normalmente sono testati su una maggioranza di persone, ma nel 30% dei casi o non fanno niente o fanno male al paziente. Perché? Fino a qualche anno fa era un mistero. Poi si è capito che la risposta ai farmaci dipende proprio dal nostro genoma. Quindi, si può pensare di capire attraverso un test genetico se il farmaco che dobbiamo prendere è adatto a noi o ci farà male. Oggi i test genetici sono raccomandati anche in Italia per due farmaci: un anticoagulante e un farmaco anti Aids». **C.P.**

TUTTI I NUMERI DEL DNA

20.000 è il numero di geni contenuto dal nostro genoma. Il 92% del genoma umano è stato sequenziato finora. 399 dollari è il costo di un kit per l'analisi del genoma da fare in casa. 3 miliardi di dollari è il costo del progetto genoma umano.