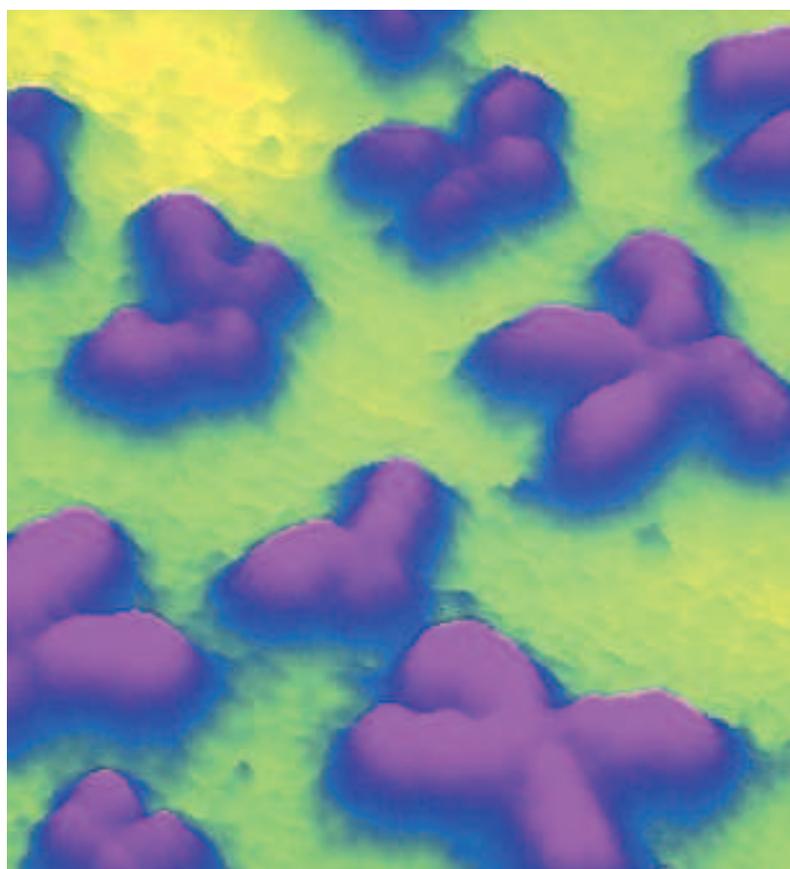


## GENETICA & SALUTE

→ **Uno scienziato** sano di 40 anni ha analizzato il suo profilo genetico

→ **Il risultato** Cosa rischia, quali farmaci dovrà prendere o evitare

# Studia i suoi geni per sapere ora le malattie future



Profili Genetici | cromosomi umani

**Per la prima volta i medici hanno usato il profilo genetico di un uomo di mezza età apparentemente sano, lo scienziato Stephen Quake, per predire quali malattie rischia negli anni e come può evitarle.**

**CRISTIANA PULCINELLI**

scienza@unita.it

Per la prima volta, i medici hanno usato il profilo genetico di un uomo di mezza età apparentemente sano per predire il suo rischio di sviluppare malattie negli anni. Lo studio è stato pubblicato sulla rivista medica *The Lancet* e ne riportano notizia sia il quotidiano inglese *Guardian* che il sito della Bbc.

È la prima volta che si usa il genoma di una persona sana per estrarne informazioni sul suo benessere futuro e la probabilità di rispondere bene ai trattamenti. La persona si chiama Stephen Quake ed è uno scienziato di 40 anni che lavora all'università di Stanford in California. Con questa ricerca, Quake ha scoperto di essere portatore di una rara mutazione genetica che può provocare un attacco di cuore improvviso e fatale e di altri geni che aumentano di oltre il 50% il rischio di diventare diabetico e obeso. Altri geni rivelano che Quake risponderebbe in modo negativo a diversi farmaci, in particolare alcuni per le malattie cardiache, proprio quelli che potrebbe dover prendere in futuro. Altre varianti dei suoi

geni mostrano che Quake ha un rischio del 23% di sviluppare un cancro alla prostata, solo dello 1,4% di diventare malato di Alzheimer. Quake, che ha sequenziato e pubblicato il suo genoma l'anno scorso, si è unito agli altri scienziati della Stanford per studiare le informazioni per predire la sua salute.

Benché al momento non abbia segni di difetti cardiaci o di malattie del cuore, i medici gli hanno consigliato di cominciare a prendere le statine, visto il rischio legato ai suoi geni. Tuttavia, non si può sapere se e in che misura l'intervento precoce scongiuri il rischio di ammalarsi di una malattia senza una sperimentazione clinica. «Siamo all'inizio di una nuova era della genomica - ha detto Quake - le informazioni come queste rendono possibile curare i pazienti in maniera personalizzata come mai è avvenuto nel passato. I pazienti a rischio per alcune malattie possono essere tenuti più strettamente sotto controllo, mentre quelli che hanno un rischio più basso possono risparmiarsi esami inutili».

### LE CONSEGUENZE PSICOLOGICHE?

Ma che dire dell'aspetto psicologico? Cosa comporta il fatto di venire a sapere qualcosa del proprio futuro? «Per me è stato interessante - ha detto Quake - ma non tutti vogliono sapere gli intimi dettagli del loro genoma. Anzi, è possibile che la maggioranza delle persone non abbia nessuna voglia di sapere di cosa potrebbe ammalarsi». Un problema da prendere in considerazione, visto che i recenti progressi della tecnologia genetica renderanno presto possibile leggere il genoma completo di un paziente con meno di 1000 dollari. Una cifra che potrebbe favorire un uso generalizzato di questo esame.

Il problema è che i geni possono dirci l'entità del rischio di ammalarsi di una certa malattia, ma potrebbe anche darsi che questo evento non si verifichi mai nella nostra vita. Ma quanto di questa informazione passa ad un paziente? Negli anni passati fece scalpore la storia di una donna che, avendo saputo di avere un gene che aumentava la probabilità di sviluppare un cancro al seno, decise di farsi asportare in via preventiva entrambi i seni. ♦

## L'università del «3+2» Un'incompiuta perché senza soldi

La Corte dei Conti nei giorni scorsi ha pubblicato un «Referto sul Sistema Universitario» sostenendo che la riforma del «3+2», più nota come «riforma Berlinguer» non ha prodotto i risultati attesi, né in termini di aumento del tasso di laureati rispetto agli iscritti, né in termini di qualità della formazione anche a causa di un'eccessiva frammentazione dei corsi.

L'occasione è stata presa a balzo da alcuni critici per sostenere che quella riforma semplicemente non andava fatta essendo fondata su presupposti meramente ideologici. Conviene, allora, ribadire alcuni dati. Tutta l'Europa si è posta il problema di ampliare il numero di laureati, attraverso un processo chiamato «processo di Bologna» che prevede una riforma dell'università con almeno tre diversi titoli di studio: laurea breve, laurea magistrale, dottorato di ricerca. Grazie a questo processo l'università è diventata definitivamente di massa: oggi in Europa oltre il 50% dei giovani in età giusta frequenta l'università e si laurea. Questa alta qualificazione

### Il confronto

**La Corte dei Conti ha bocciato quella riforma Intanto in Europa...**

ne diffusa è uno dei prerequisiti della società della conoscenza. Con la riforma assolutamente necessaria realizzata da Luigi Berlinguer, l'Italia ha iniziato a inserirsi in questo processo. La riforma andava fatta.

Non tutto però va bene. Il processo è qualitativamente incompiuto. Ma non perché i corsi di laurea sono troppi - in Germania o in Francia sono altrettanti. E neppure perché le università sono troppe. In Germania o in Francia sono ancora di più. Il processo è incompiuto perché ci sono poche risorse sia per le due missioni canoniche dell'università: la didattica e la ricerca. E non c'è risorsa alcuna per la cosiddetta «Terza Missione», ovvero un rapporto più stretto con la società per creare un ambiente più adatto all'innovazione. La riforma non andava fatta a «costo zero», ma doveva e deve essere sostenuta con adeguati investimenti. La soluzione non può essere il ritorno all'università d'élite del XIX secolo, ma una florida università di massa per costruire il XXI secolo.

PIETRO GRECO