

## RICERCA

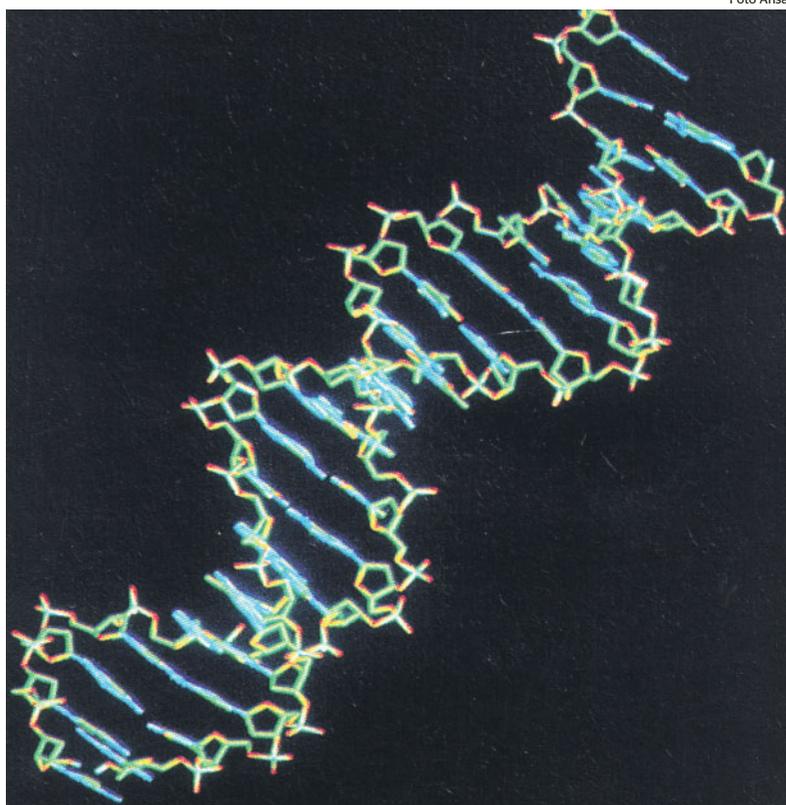


Foto Ansa

Una mappa genetica in una foto d'archivio

## DIMMI IL TUO DNA E TI DIRÒ COME CURARTI

**La medicina genetica personalizzata sembra davvero il futuro. Sta uscendo dai laboratori di ricerca per diventare pratica clinica. Eppure...**

PIETRO GRECO

**E**ra stato Renato Dulbecco, il premio Nobel scomparso la settimana scorsa, a lanciarlo, come grande progetto biologico che avrebbe avuto profonde ricadute sulla medicina. Ora il Progetto Genoma Umano sta iniziando a mantenere alcune tra le sue tante promesse. Poche settimane fa il Baylor College of Medicine di Houston, in Texas, ha inaugurato il suo programma di sequenziamento del genoma dei pazienti. Lo stesso ha fatto sulla West Coast la UCLA, la University of California di

Los Angeles. La medicina genetica personalizzata sta finalmente uscendo dai laboratori di ricerca e sta diventando pratica clinica.

In realtà sono già molti i centri e gli ospedali che propongono ai loro pazienti di leggere, lettera biochimica per lettera biochimica, il proprio Dna. Alla ricerca delle cause genetiche di malattie attuali o potenziali. I vantaggi terapeutici, dicono, sono molti. Uno dei primi esempi di successo della medicina genetica personalizzata risale al giugno 2010, quando il piccolo Nicholas Volker ha potuto curare la sua infiammazione persistente dell'intestino con un trapianto di midollo, dopo che l'analisi del suo Dna aveva evidenziato un difetto genetico. In maniera del

tutto simmetrica a una donna malata di leucemia è stato risparmiato un trapianto di midollo dopo averne constatato l'inutilità dopo la lettura del suo genoma. Tuttavia, rivela un'indagine della rivista *Nature*, non dobbiamo farci catturare completamente da queste storie di successo. Perché i problemi aperti e non ancora risolti nella medicina genetica personalizzata sono molti. In primo luogo, i costi.

Oggi un paziente negli Stati Uniti può ottenere il sequenziamento del proprio Dna a un prezzo variabile tra i 2.500 e i 9.500 dollari. Sono costi che non sono accessibili a tutti. In secondo luogo, la reale efficacia. Non sappiamo quante volte il sequenziamento del Dna porta a una diagnosi.

### NESSUNO STANDARD

Non esistono standard solidi nell'utilizzo della tecnica: per cui non sappiamo qual è la percentuale di errori in un sequenziamento del Dna e quali conseguenze hanno questi errori. Né abbiamo risolto problemi che riguardano la gestione dell'informazione: è bene conoscere la propensione a una malattia che si svilupperà, ma solo dopo decenni? E nel caso di malattie per cui non esiste ancora una cura: è meglio sapere o è meglio non sapere? Ed è giusto che in casi di malattie multifattoriali per cui c'è una propensione ma non la certezza di sviluppare la malattia, è giusto caricare di questa conoscenza un bambino o la famiglia di un bambino, rischiando di condizionarne la vita?

Gholson J. Lyon, noto ricercatore dell'Institute for Genomic Medicine presso la Utah Foundation for Biomedical Research di Salt Lake City, ha raccontato come sia riuscita a scoprire una nuova malattia – la Ogden Syndrome – attraverso il sequenziamento del Dna di un gruppo di persone del villaggio di Ogden, negli Stati Uniti. Ottenendo una plastica dimostrazione della potenza della nuova tecnologia. Ma esprime anche tutti i suoi dubbi non risolti. E la necessità di creare a ogni livello – di ricerca, di medicina clinica e di società civile – una cultura dell'informazione genetica. Entro il 2012 il College of American Pathologists, di Northfield, nell'Illinois, e l'American College of Medical Genetics di Bethesda, nel Maryland, elaboreranno alcune linee guida per la gestione della medicina genetica personalizzata. Una buona occasione per avviare un dibattito non più dilazionabile, visto che molti pensano che sarà questa la medicina del futuro. ●

## Influenza aviaria: studi pericolosi

CRISTIANA PULCINELLI

**I**ntroversi studi sul virus dell'influenza aviaria H5N1 verranno pubblicati per intero. Lo ha deciso una commissione di 22 esperti dopo essersi riunita nella sede di Ginevra dell'Organizzazione Mondiale della Sanità. Però bisognerà aspettare qualche mese, tempo necessario – dicono gli esperti – per spiegare meglio quali siano i benefici per la salute pubblica di queste ricerche e placare i timori sull'aspetto sicurezza. Dunque, le richieste di Obama non vengono accettate. A dicembre scorso, infatti, il governo degli Stati Uniti e la commissione che si occupa di biosicurezza per lo stesso paese avevano esplicitamente chiesto alle riviste *Science* e *Nature* di non pubblicare i due studi in questione per questioni di sicurezza. I due gruppi di ricerca, uno dell'Erasmus Medical Center di Rotterdam, in Olanda, e uno dell'University of Wisconsin di Madison, Stati Uniti, sembra siano riusciti a trasformare H5N1, virus altamente letale ma scarsamente contagioso, aumentando la sua capacità di contagio.

### ARMA LETALE

Il timore è duplice: da un lato, se liberato nell'ambiente, il virus mutato potrebbe provocare una spaventosa pandemia; dall'altro se gruppi di terroristi ne entrassero in possesso, potrebbero trasformarlo in un'arma di distruzione di massa. Un mese fa, il secondo atto della vicenda: gli scienziati coinvolti nelle ricerche decidono una moratoria di 60 giorni. Due mesi in cui le ricerche verranno sospese per dar modo alla società di discutere la questione. Ma, nel frattempo, escono articoli in cui si sottolinea l'importanza di questi studi per capire i meccanismi di trasmissione di un virus altamente pericoloso e letale. Ora la decisione di pubblicare, accompagnata però da un ulteriore periodo di riflessione nel quale l'Oms intende organizzare altri incontri per allargare la discussione sulla biosicurezza e per non tralasciare nessun dettaglio su come evitare le conseguenze di incidente quando i dati su come rendere il virus più contagioso saranno resi pubblici. ●