

Medicina predittiva A breve sarà accessibile a tutti la mappatura del Dna

# La speranza e la paura di leggere il proprio genoma

*Un uomo ha accettato l'esperimento. Ecco i risultati*

Anni? Quaranta. Nazionalità? Americana. Salute? Ottima. Problemi? Nessuno, se non una brutta storia di infarti e di morti improvvise in famiglia. Il futuro? In qualche modo condizionato da una serie di «scoperte» emerse dalla mappa del suo genoma, scandagliato da un'équipe dell'università di Stanford: Mister Smith (chiamiamolo così per riservatezza) è predisposto al diabete e all'artrite, può essere più suscettibile di altri agli attacchi di cuore, e ahimè, ha una tripletta di geni «cattivi» che, per quanto si sa, lo espongono al rischio di morte improvvisa.

Si tratta della prima esperienza del genere pubblicata dalla rivista *Lancet* che apre la porta ad una medicina «personalizzatissima» che tiene conto della suscettibilità alle malattie scritte nel genoma di un individuo e le mette in relazione con il suo stato di salute attuale e futuro. Prassi resa possibile da un incredibile abbattimento dei costi dovuto al progresso tumultuoso delle apparecchiature e delle metodiche.

Alla fine quella che sembrò un'impresa ardimentosa solo dieci anni fa tanto da alimentare una corsa contro il tempo fra due consorzi di scienziati, uno pubblico, l'altro privato, rischia di diventa-

re nel giro di poco tempo una «robetta» semplice, alla portata di tutti e di tutte le tasche.

L'impresa fu la mappa dei frammenti di Dna (geni) che compongono il patrimonio ereditario dell'uomo, presentata alla Casa Bianca il 26 giugno del 2000 e pubblicata (ma eravamo in realtà solo a metà dell'opera) nel febbraio dell'anno successivo in contemporanea su due riviste scientifiche. *Science* ospitò i risultati dell'azienda privata *Celera*, creata da un ricercatore dinamico e subito famoso, Craig Venter, *Nature* pubblicò il lavoro di oltre 2.800 ricercatori finanziati con soldi pubblici, sotto la guida di Francis Collins.

Quell'impresa, completata poi nel 2003, costò una cifra proibitiva, 2 miliardi e cinquecento milioni di euro, e tredici anni di lavoro. Ora con i progressi straordinari che stanno facendo le tecnologie del Dna, siamo scesi a 50.000, e si ipotizza che fra qualche anno il prezzo di un'operazione del genere calerà a 1000 euro. Una bazzecola. Inevitabile che fioriscano le mappe del genoma individuali. Finora quelle «ufficiali» sono cinque, comprese quelle dello stesso Venter, pubblicata nel 2007, e di James Watson, il padre del

Dna, lo scopritore della sua doppia elica, che comparve su *Nature* l'anno successivo; le mappe «riservate», i cui dati non sono a disposizione in database pubblici, sfiorano la cinquantina.

A queste si aggiunge quella appena pubblicata dalla rivista *Lancet*; una novità perché Mister Smith è una persona qualsiasi consenziente a che i medici mettano in relazione i suoi dati clinici con i propri geni. Come reagirà alla scoperta della suscettibilità a tanti guai?

Sarebbe facile ipotizzare una reazione spavalda come quella di Craig Venter, che dichiarò di voler sapere tutto, proprio tutto, dei suoi geni «maldestri» (in effetti, si scoprirono due dozzine di varianti associate al rischio di alcolismo, di abuso di sostanze, di malattie di cuore e di Alzheimer) per poterli contrastare; ma se una persona non ha le stesse competenze, le cose si fanno complesse. Perché di rischi potenziali si tratta, non di certezze. Come sottolinea Giovanni Romeo, professore di genetica medica dell'università di Bologna e presidente della fondazione europea per la genetica: «Per informare correttamente Mister Smith delle sue varianti genetiche negative e di cosa ciò può significare nella sua

vita, ci vorrebbero più di cinque ore. D'altro canto, come ricorda l'editoriale del *Lancet*, attualmente i genetisti clinici negli Stati Uniti sono 1.100, un numero irrisorio per affrontare un lavoro di tale portata». In Italia ce n'è ancora meno; è difficile che queste mappe si diffondano nella pratica clinica.

Ma come è già successo con i test genetici, l'offerta diretta dalla ditta al consumatore potrebbe scavalcare i medici. «Tutto è possibile, ma non credo — commenta lo specialista bolognese — ; si tratta di dati difficili da interpretare. Che se ne fa la persona della sua mappa con due fogli di resoconto? Niente; il meccanismo non è attraente».

E poi tutto questa «conoscenza» spaventa: è emblematico il caso di James Watson, che aveva 79 anni quando fu pubblicata la mappa del suo genoma. Accettò di buon grado di sapere che aveva una predisposizione ai tumori (per l'appunto, ne aveva già avuto uno alla pelle) ma chiese deliberatamente di non sapere se il suo Dna ospitava un gene o due associati all'Alzheimer. Come lui, faranno tanti altri.

**Franca Porciani**  
fporciani@corriere.it

© RIPRODUZIONE RISERVATA



**Craig Venter**

Il proprietario della Celera ha messo nel 2007 la mappa dei suoi geni nel database della *GenBank*. Il costo è stato di 90 milioni di euro perché le tecnologie erano ancora lente

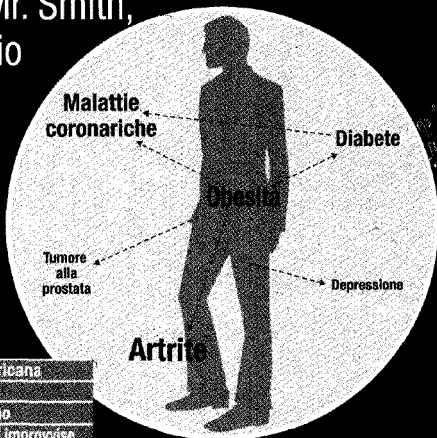


**James Watson**

Lo scopritore dell'elica del Dna insieme a Francis Crick ha accettato che fosse pubblicata nel 2008 su *Nature* la mappa del suo genoma, costata solo un milione e mezzo di euro

**I rischi di Mr. Smith, per esempio**

Qui accanto vedete la prima mappa del genoma pubblicata di una persona di cui si conoscono i dati anagrafici e clinici. Dall'analisi dei suoi geni è emerso un rischio di ammalarsi di alcune malattie (più o meno in evidenza a seconda dell'entità del rischio)



Nazionalità	americana
Anni	49
Stato di salute	buono
Storia familiare	molti improvvisi infarti

Fonte: Lancet



EMANUELE LAMEDICA

