

«Che malattie avrò?». Il friulano si affida al test genetico

In aumento le richieste ma manca chi le interpreta

UDINE. «Anche a Udine e in Friuli, nelle strutture pubbliche, sono in deciso aumento i test genetici, ma senza dare la corretta informazione al paziente. Manca, cioè, la consulenza genetica (chi interpreta i risultati), indispensabile per aiutare a comprendere e interpretare correttamente i risultati. Un esempio? La mutazione di Laiden, abbastanza diffusa, quando è presente aumenta il rischio di trombosi venosa. Ebbene le persone che vengono da me, dopo aver eseguito il test, mi dicono: dottore ho la malattia di Laiden».

«Perché accade questo? E' presto detto: l'esecuzione di un test rende, all'azienda che lo effettua, 100 o 200 euro, la consulenza genetica 13». L'esempio, citato dal professor Giuseppe Damante, responsabile dell'Istituto di Genetica del Policlinico Universitario di Udine, è la rappresentazione concreta di uno dei tanti aspetti legati alla genomica personalizzata, di cui si è parlato nel torneo dei paradigmi dedicato da InnovAction a questo tema. Interrogativi, timori, speculazioni, false speranze e possibilità reali, si mescolano fra loro come in un frullatore quando si parla delle nuove frontiere che questa scienza apre. Orientarsi non è facile, ma i ricercatori che hanno partecipato all'appuntamento udinese, moderati da Silvie Coyaud, giornalista scientifica dall'invidiabile verve, e coordinati da Michele Morgante direttore scientifico dell'istituto di genomica applicata a Udine, hanno offerto un quadro chiaro e

per molti versi rassicurante di questo settore. Le diverse sfaccettature sono state analizzate, oltre che da Damante, da Gilberto Corbellini, docente di bioetica alla Sapienza, Paolo Gasparini, professore di genetica medica all'Università di Trieste e da Michael Morgan, Chief Scientific Officer di Genome Canada.

Il sequenziamento del genoma umano, la conoscenza della quantità dei geni che lo compongono, la loro funzione e il loro funzionamento sono passaggi che sono potuti essere effettuati rapidamente grazie a tecnologie avanzatissime, la cui rapidità crescente ha fatto anche scendere i costi. E' recente la notizia che in un

futuro vicino il sequenziamento sarà routine e non costerà più di mille dollari. Come utilizzare questa conoscenza evitandone strumentalizzazioni prettamente commerciali, come formare i medici che dovranno "leggere" i risultati, come organizzare la ricerca, quali aspetti privilegiare, sono i quesiti che animano il dibattito in tutto il mondo, perché le recenti scoperte in questo ambito, cambieranno drasticamente l'approccio della medicina alla malattia e miglioreranno la prevenzione. Un percorso ancora tutto aperto però, le cui tappe passeranno attraverso la verifica della validità analitica (è corretta la lettura?),

la validità clinica (è attendibile il rischio della malattia a cui una persona risulta predisposta?), l'utilità clinica (cosa possiamo fare quando disponiamo di una determinata conoscenza?).

«Le ricerche genetiche non sono qualitativamente diverse da quelle svolte in altri ambiti - ha pre-

cisato Corbellini - si tratta di sfide come tante altre, e forse anche meno pericolose». Parallelamente al cammino della scienza, però, è necessario che il legislatore predisponga una serie di cornici etiche e politiche in grado di tutelare la persona dai possibili rischi, a cominciare dal consenso informato che troppo spesso manca. Chi partecipa a un progetto che prevede lo scansionamento del genoma, deve essere informata nei dettagli prima, durante e dopo. Non soltanto. Va sancito il diritto a ritirare il consenso in qualunque momento, e i risultati devono essere presentati soltanto dopo la loro validazione.

Raffaella Mestroni



Michele Morgante