

medicina



La vostra opinione

Potete inviare i vostri commenti sul tema trattato in queste pagine scrivendo a salute@corriere.it

Il caso

Una donna ha avuto tre risultati diversi da tre «fornitori» differenti

Per la ricerca

Il lato buono della medaglia è la mole di dati

È nel bel mezzo di una bufera sulla vendita dei test per il rischio di malattia (si veda l'articolo in basso), ma l'azienda americana 23andMe ha anche contribuito a chiarire quali sono i geni coinvolti nella suscettibilità ad asma e allergie ai pollini: è da poco uscito uno studio al quale l'azienda ha partecipato con i dati raccolti su oltre 15 mila clienti sottoposti, oltre che ai test genetici, a un questionario per indagare la presenza di asma e allergie. Grazie alla notevole mole di dati forniti dall'azienda americana ai ricercatori del Berghofer Medical Research Institute di Brisbane, in Australia, è stato infatti possibile identificare 11 marcatori genetici indicativi di una probabilità molto elevata di sviluppare entrambe le patologie.

In rete Senza la mediazione di un esperto sono pericolosi

I rischi che si corrono al «mercato» dei test genetici

Kira Peikoff è una ventottenne americana. Nella sua famiglia ci sono stati diversi casi di brutte malattie, dall'Alzheimer al tumore al seno, dall'artrite reumatoide all'infarto. Così ha deciso di guardare nel suo futuro attraverso il Dna, sottoponendosi ai test genetici disponibili oggi sul mercato per poche decine di dollari. Kira, indecisa se fidarsi o no delle nuove tecnologie, ha scelto tre diverse compagnie per farlo, pensando che così avrebbe avuto maggior sicurezza del risultato.

Si sbagliava di grosso: come ha raccontato di recente al New York Times, che alla vicenda ha dedicato ampio spazio, i dati le hanno confuso ancora di più le idee, perché i tre test hanno avuto esiti molto discordanti, in alcuni casi perfino opposti. «Secondo uno dei tre, rischio di ammalarmi soprattutto di psoriasi e artrite reumatoide; stando agli altri

Difficoltà

I «punti variabili» del Dna sono milioni in tutto il genoma, decine in un singolo gene

Limite

Le analisi che vengono proposte ai consumatori non scandagliano l'intero genoma

due test, invece, ho la minor probabilità di sviluppare proprio queste patologie», ha rivelato Kira sulle pagine del quotidiano statunitense. Come può accadere? È la prova che i

test genetici sono poco più che una bufala?

Lo abbiamo chiesto ad Antonio Amoroso, presidente della Società Italiana di Genetica Umana. «Intanto, è bene distinguere — spiega Amoroso — fra i test rivolti ai consumatori, che in genere analizzano molti geni, e i test prescritti per la diagnosi di patologie genetiche provocate dalla mutazione di un singolo gene. Queste malattie sono molte, anche se rare, ma sappiamo perfettamente quale pezzetto di Dna indagare per capire se c'è l'alterazione indicativa di patologia. Questi test non danno problemi di interpretazione, i metodi di analisi del Dna sono standardizzati, il risultato è inequivocabile».

«Diverso è il caso delle malattie cosiddette multifattoriali — prosegue l'esperto — nelle quali i geni hanno un ruolo, ma solo in parte (secondo le stime l'impatto genetico incide dal 5 al 20 per cento del rischio, ndr), mentre contano parecchio l'ambiente, la dieta, lo stile di vita. Per le patologie cardiovascolari, immunitarie, neurodegenerative, reumatiche esistono numerosi geni che possono aumentare o meno la suscettibilità ad ammalarsi, ma trovare queste varianti «pericolose» non equivale a una «condanna» certa alla malattia, bensì significa avere un rischio un po' maggiore rispetto alla popolazione che non ha quella stessa mutazione».

Bene, ma com'è possibile che la probabilità di sviluppare la psoriasi risulti 20 volte superiore al normale facendo un

1 MALATTIE PROVOCATE DALLA MUTAZIONE DI UN SINGOLO GENE

sono molte, anche se rare

- I TEST NON DANNO IN GENERE PROBLEMI DI INTERPRETAZIONE

2 MALATTIE «MULTIFATTORIALI»

(diabete, patologie cardiovascolari, degenerative, immunitarie, reumatiche eccetera): sono sostenute di solito da molti geni (oltre che dall'ambiente e dalle abitudini di vita)

- I TEST DANNO PROBLEMI DI INTERPRETAZIONE

Perché

- ▶ i geni hanno un ruolo limitato (di solito dal 5 al 20% del rischio)
- ▶ molti geni possono solo aumentare la suscettibilità ad ammalarsi, ma non sono una condanna

- TEST POSSONO DARE RISULTATI DISCORDANTI

Perché

- ▶ i punti del Dna, dove si possono trovare varianti fra un individuo e l'altro, sono milioni in tutto il genoma, decine in un singolo gene. I test rivolti ai consumatori per indicare il rischio di qualche decina di malattie non scandagliano tutto il genoma ma alcuni di questi punti variabili: basta che le aziende ne scelgano di diversi, anche se correlati a una stessa patologia, per ottenere risultati radicalmente differenti

D'ARCO

test e appena doppia con altri due, com'è successo alla ragazza americana?

«I «punti variabili» del Dna, dove cioè si possono trovare varianti fra un individuo e l'altro, sono milioni in tutto il genoma, decine in un singolo gene — spiega il professor Amoroso —. I test genetici rivolti ai consumatori per indicare il rischio di qualche decina di malattie non scandagliano tutto il genoma, ma alcuni di questi punti variabili: basta che le aziende ne scelgano di diversi, anche se correlati a una stessa patologia, per ottenere risultati radicalmente dissimili, senza peraltro che si possa parlare di un «errore» vero e proprio».

«Sottoporsi a queste analisi — aggiunge Amoroso — è come tentare di capire un libro leggendo solo la prima lettera di ogni pagina. Non guardare a tutte le varianti restituisce inevitabilmente una visione parziale. Inoltre, bisogna anche considerare che le varianti generiche possibili cambiano e hanno significati diversi a seconda della popolazione di appartenenza. Questa ulteriore variabilità, se non viene tenuta

in debito conto, può contribuire a spiegare le differenze nell'interpretazione dei risultati».

Il succo della faccenda, tuttavia, non cambia: come fidarsi di un «vaticinio genetico» se basta fare un altro test per ritrovarsi in mano un risultato perfino opposto?

«Infatti, per il momento, i test per il rischio di malattia

Idee chiare

Le persone devono essere consapevoli del reale valore dei risultati

non hanno un vero senso clinico — risponde il genetista —. Le raccomandazioni che se ne possono trarre sono quelle di buon senso che un medico ci darebbe anche senza test genetico. Così, se scopro di avere un rischio di infarto triplo rispetto al normale, l'approccio clinico non cambia: serve piuttosto lo stesso stile di vita sano

consigliabile a tutti».

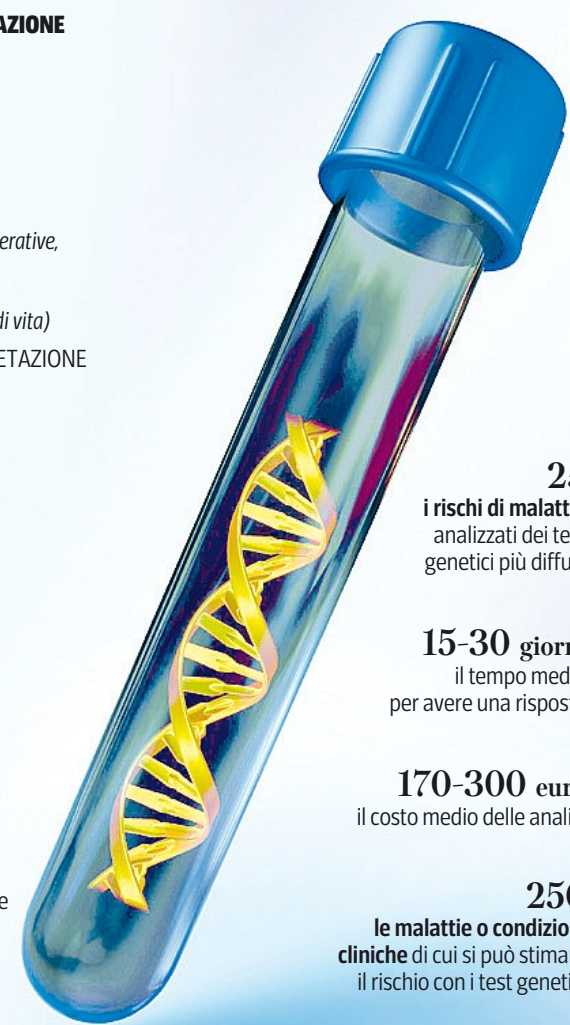
«Ognuno di noi peraltro è un mosaico di variabili genetiche e non ci sono profili del tutto sfortunati o fortunati — sottolinea Amoroso —. Se sale il rischio di infarto, magari è più basso del normale quello di malattie neurodegenerative. Detto ciò, le persone sono libere di spendere i loro soldi per sottoporsi a questi test genetici, ma devono essere consapevoli che i risultati non cambieranno loro la vita».

«Inoltre — aggiunge il genetista — è indispensabile non essere lasciati soli nell'interpretazione dei dati ottenuti. Perciò, bisognerebbe sempre rivolgersi a un medico oppure a un genetista che sappia spiegare il difficile concetto di «aumentata probabilità», concetto ben diverso da una diagnosi certa».

«Il guaio di molti dei test genetici proposti direttamente ai consumatori — conclude Amoroso — è che saltano questo passaggio, con il pericolo che i dati ottenuti generino false aspettative o falsi timori».

Elena Meli

© RIPRODUZIONE RISERVATA



25
i rischi di malattia analizzati dai test genetici più diffusi

15-30 giorni
il tempo medio per avere una risposta

170-300 euro
il costo medio delle analisi

250
le malattie o condizioni cliniche di cui si può stimare il rischio con i test genetici

All you need is Living



Nasce Living.
Vivi, abita, sogna.

Living. Il nuovo mensile di arredamento del Corriere della Sera. Case, tendenze e novità sul mondo del design. Living in edicola, su tablet e web.



www.living.corriere.it

Garanzie Un problema è anche quello della raccolta del materiale biologico

L'innovazione è rapida Le regole invece arrancano

Fra le aziende statunitensi che offrono test genetici al pubblico la 23andMe, creata dalla moglie del cofondatore di Google, Sergey Brin, è la più famosa. Recentemente questa azienda è finita nell'occhio del ciclone della Food and Drug Administration (Fda): l'ente di controllo americano le ha proibito di vendere direttamente ai consumatori il Personal Genome Service (PGS), ovvero il sequenziamento del Dna per stimare il rischio di oltre 200 patologie e condizioni mediche (dal diabete alla celiachia, fino alla sindrome delle gambe senza riposo).

Oltreoceano il dibattito è acceso: da un lato si schiera chi difende il diritto dei cittadini di sottoporsi a un test che potrebbe dare qualche indicazione utile per modificare lo stile di vita, o magari la frequenza dei check-up medici cui sottoporsi; dall'altro c'è chi teme che senza una guida esperta sia impossibile capire i risultati, che

potrebbero generare paure inutili.

I fautori di questi esami rispondono esibendo studi in cui si dimostra che sottoporsi ai test genetici di questo tipo non aumenta l'ansia e di conseguenza accusano Food and Drug Administration di eccesso di cautela.

L'offerta

Internet dà la possibilità di acquistare esami di ogni genere, a basso costo

I detrattori puntano il dito sulla scarsa accuratezza dei risultati, anche perché, dal momento della raccolta «fai da te» del campione di saliva da sottoporre alle analisi, fino al sequenziamento sono innumerevoli i passaggi in cui qualcosa

può andare storto, dando risultati erronei. E invocano la massima attenzione anche sulle conseguenze imponderabili quando non c'è la mediazione di un medico a spiegare le implicazioni dei test.

Di certo c'è che il test della 23andMe, nonostante sia stato venduto a oltre 500 mila persone, non ha ottenuto l'approvazione della Food and Drug Administration. Nel 2012, quando era già in commercio da cinque anni, per il Personal Genome Service fu chiesta l'autorizzazione come dispositivo medico di classe due (ovvero, per la categoria dei prodotti che non mettono a rischio il paziente e per i quali, se sono simili ad altri già presenti sul mercato, non servono sperimentazioni).

La Fda rifiutò l'autorizzazione richiesta, sottolineando che questo genere di test non è analogo ad altri dispositivi medici esistenti, visto che i test per le malattie in cui c'è una singola mutazione genetica sono ben diversi.

«Purtroppo in questo settore, in cui l'innovazione è stata rapidissima, mancano le regole e il mercato è libero — commenta Antonio Amoroso, presidente della Società Italiana di Genetica Umana —. Servirebbe invece una normativa apposita, per chiarire a chi, e quando, sia opportuno proporre i test genetici e anche per dare regole affinché siano approvati per l'uso solo quelli validi e realmente utili».

«Anche nel nostro Paese — sottolinea il genetista — si può accedere autonomamente ai test genetici più vari, a quelli per individuare il rischio di malattie, oppure a quelli per conoscere la dieta più adatta, o perfino per sapere se abbiamo abilità musicali o se saremmo buoni sportivi: Internet, poi, offre la possibilità di acquistarne di ogni genere rivolgendosi pure all'estero, anche grazie ai costi ormai molto contenuti delle analisi».

E. M.

© RIPRODUZIONE RISERVATA