

# La banca del DNA dei neonati: il futuro che bussava alle porte

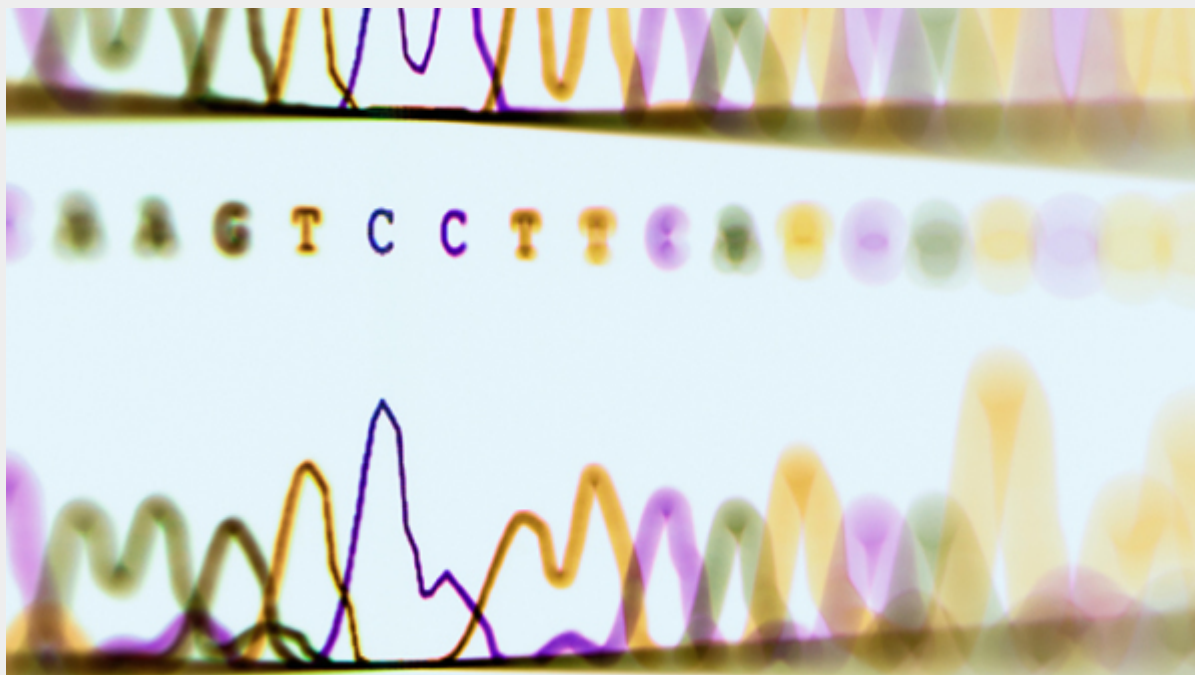


di Roberto Dominici

Gli avanzamenti della scienza medica sono oggi un orizzonte sempre più vicino soprattutto se consideriamo la rapidità di successione di scoperte e delle loro potenziali applicazioni nella pratica clinica. In questo ambito il sequenziamento, cioè la lettura e la determinazione dell'esatta struttura primaria del DNA dei neonati, è uno dei prossimi traguardi della medicina genomica e la Regione Lombardia non vuole giungere impreparata a questo importante appuntamento con il futuro.

Si sta, infatti, lavorando ad un progetto multidisciplinare destinato a sfociare, entro la fine dell'anno prossimo, in una consultazione pubblica su opportunità e rischi legati agli screening neonatali. Le opinioni dei cittadini lombardi contribuiranno a orientare le scelte politiche dell'amministrazione, guidate dalle analisi degli esperti.

La Lombardia, riferimento del biotech del Paese, si candida anche al ruolo di avanguardia nel campo dell'elaborazione di politiche per la ricerca responsabile e la democrazia partecipativa, un tema delicato, che merita grande attenzione, trattandosi della prima Regione italiana che si appresta a questo genere di studio, per cui nel triennio 2018-2020 verranno messe a disposizione risorse fino a 4 milioni di euro, e saranno valutate, insieme agli esperti del Foro Internazionale per la Ricerca, gli impatti scientifici, clinici, sociali e bioetici di questo approccio altamente innovativo, da cui si potrebbero affacciare nuove opzioni di diagnosi, prevenzione e terapie.



Oggi i neonati vengono testati gratuitamente per un numero limitato di malattie, come la fenilchetonuria e l'ipotiroidismo congenito, con una piccola puntura sul tallone. La riduzione dei costi necessari per il sequenziamento dell'intero genoma, però, spinge a chiedersi se non sia giunto il momento di ampliare l'offerta del **Sistema sanitario nazionale**, per sfruttare tutte le nuove conoscenze sui difetti genetici o sulla risposta individuale ai farmaci. Ad esempio ci sono enzimi che appartengono al sistema dei citocromi (CYP) che influenzano il metabolismo del 7% dei farmaci nel corpo umano; in base al loro assetto farmacogenomico, questo sistema regola e controlla la variabilità genetica della risposta ai farmaci, ma i medici curanti non possono tenerne conto per personalizzare le dosi, perché questi dati non sono compresi nelle cartelle cliniche.

La **Danimarca** sostiene ricerche avanzate nel campo dei test genetici, con una Biobanca che conserva il sangue di quasi la metà dei suoi abitanti. Altri Paesi come Gran Bretagna e Islanda si sono cimentati in grandi progetti di genomica delle popolazioni. Ma il sequenziamento di routine del DNA dei nuovi nati è un'opzione che nessuno ha ancora messo in pratica. Questo passo della Lombardia verso il futuro è importante per avviare una discussione informata e trasparente.

Le domande a cui si cercherà di rispondere sono numerose. Va sequenziato l'intero genoma o bastano estese regioni di esso? I soldi risparmiati con diagnosi precoci e prevenzione ripagheranno le spese impiegate per il sequenziamento? A chi apparterrà l'insieme dei dati genomici che si otterranno? Come comunicare alle famiglie la natura probabilistica del rischio genetico di ammalarsi, senza alimentare ansie o preoccupazioni eccessive? Quali misure di privacy dovranno essere garantite per evitare abusi e discriminazioni, escludendo scenari alla "Gattaca" La porta

dell'universo? Si tratta di un film di fantascienza del 1997, ambientato in un futuro prossimo in cui emergono nuove lotte di classe tra chi è nato programmato geneticamente e chi è venuto al mondo con un patrimonio genetico naturale.

Per avere un dibattito pubblico informato, e poi passare eventualmente all'azione, sarà necessario uno sforzo di **"alfabetizzazione genetica"** della cittadinanza e persino dei medici. La consultazione, comunque, non va interpretata come un'opera di persuasione. La domanda deve essere aperta, e potrebbe sfociare anche nell'opzione "nulla di fatto". Questo significa che i cittadini, resi prima consapevoli della importanza di questi temi, saranno interpellati, con modalità ancora da stabilire, potranno restringere e anche respingere in blocco l'opzione, e le istituzioni coinvolte dovranno valutarne la risposta e decidere di conseguenza, in un'ottica di miglioramento della salute di tutti.

16 novembre 2018