

Le nuove frontiere del DNA: scoprire da subito le malattie



Implicazioni del sequenziamento genomico umano

Il genoma di Homo Sapiens è composto da 20.000-25.000 geni per un totale di 3.2 miliardi di paia di basi di DNA (corredo aploide). Oggi è possibile sequenziare il genoma di una persona in pochi giorni e con poche migliaia di euro. E' diventata realtà la possibilità di conoscere per ciascuno di noi tutte le varianti genetiche associate alle malattie o al rischio di svilupparle. In una pubblicazione apparsa su JAMA è stato verificato l'impatto biomedico che ha il sequenziamento completo del genoma di 12 volontari sani. Accanto ad aspetti positivi quali l'identificazione in un soggetto di una mutazione associata al rischio elevato di sviluppare un cancro al seno, sono emersi aspetti su cui vale la pena riflettere:

1. Variabilità dei risultati in base alla piattaforma tecnologica utilizzata;
2. Mancata identificazione di alcune varianti geniche che hanno rilevanza clinica;
3. Quantità di lavoro necessaria per analizzare i dati: in ciascun volontario sono state trovate 100 varianti interessanti dal punto di vista clinico, ma occorre almeno 1 ora per analizzare le potenziali implicazioni di ciascuna di esse.

Inoltre non conosciamo il significato di tutte le variazioni, dopo il sequenziamento ed esse possono essere interpretate in maniera non univoca. Un altro aspetto critico è l'uso del sequenziamento per lo screening dei neonati che suscita alcune perplessità di tipo bioetico come per esempio il fornire informazioni non richieste o non desiderate, sulla paternità o su rischi di malattie ad insorgenza non immediata in età neonatale ma adulta. Come utilizzare queste informazioni? A chi, quando e come è possibile comunicarle? Come conservare questi dati garantendone un accesso riservato solo a personale medico autorizzato e per quanto tempo? Si tratta di domande ancora aperte.

Roberto Dominici