

L'INTERVISTA

Parla il Prof. Giuseppe Novelli, Direttore del Laboratorio di Genetica Medica del Policlinico di Tor Vergata

Medicina predittiva e di precisione È (quasi) la liberazione dalla malattia

Si chiama MPP, è un progetto sofisticatissimo che cambierà sostanzialmente la vita delle persone. L'ausilio della genomica offre la possibilità di utilizzare le conoscenze derivate dal sequenziamento del DNA per differenziare, all'interno delle popolazioni, individui e gruppi maggiormente suscettibili di sviluppare determinate condizioni patologiche. Questo strumento scientifico potrebbe ridurre o prevenire lo sviluppo di processi patologici: non ci dice se e quando ci ammaleremo ma ci fornisce informazioni sulla suscettibilità del nostro organismo. Sapere a volte consente di agire per tempo. Un grosso beneficio anche in termini economici per il sistema

Di Giovanni Tagliapietra

MPP sta per medicina predittiva e di precisione, è un progetto del Policlinico Tor Vergata di Roma finalizzato ad individuare attraverso lo studio del genoma le implicazioni delle caratteristiche genetiche individuali nella predizione clinica di malattia e fornire strumenti di medicina di precisione. Un progetto sofisticatissimo che – realizzato – potrebbe cambiare sostanzialmente la vita delle persone. Una Medicina finalizzata all'individuo e alla sua famiglia, la genetica può svelare il futuro e indirizzarlo. Ne parliamo con il Prof. Giuseppe Novelli, Direttore del Laboratorio di Genetica Medica del Policlinico di Tor Vergata.

È letteralmente il futuro della medicina, anche se non la liberazione dalla malattia, la medicina predittiva e di precisione. E' veramente così?

Nel 1800 la diagnosi di una malattia veniva effettuata esclusivamente sulla valutazione clinica attenta di organi e apparati. Negli ultimi 50 anni, l'attenzione si è spostata ai tessuti, alle cellule, alla biochimica, e quindi alle molecole di DNA (ultimi 30 anni). I risultati sotto questo aspetto sono stati strepitosi: per numerose malattie si è identificato il gene mutato e la proteina alterata da esso codificata; per alcune malattie è stata delineata in maniera approssimativa una bozza di patogenesi molecolare (ad es. emoglobinopatie, distrofia muscolare di Duchenne, emofilia); Per almeno 8000 malattie genetiche sono stati messi a punto test che consentono di effettuare delle diagnosi con una precisione assoluta, mai ottenuta nelle analisi chimico-cliniche, aprendo la strada a quella che oggi è chiamata Medicina di Precisione. La medicina di precisione si basa sulla identità genetica individuale e quindi sulle esigenze del singolo individuo o del gruppo etnico cui appartiene. Non solo potranno essere identificati tutti i geni-malattia o di suscettibilità del soggetto in esame, ma sarà possibile attribuire a ciascuna sequenza genica uno "score" o impatto di rischio genomico. La conoscenza del rischio genomico permetterà di intervenire in modo più appropriato e mirato con positivi effetti sulla razionalizzazione dei sistemi sanitari e sulla loro efficienza.

Cosa prevede il MPP e fino a dove può spingersi?

Prevenire è meglio che Curare, la medicina predittiva è lo strumento

scientifico che potrebbe ridurre o prevenire lo sviluppo di processi patologici, non ci dice se e quando ci ammaleremo ma ci fornisce informazioni sulla suscettibilità del nostro organismo, sapere a volte consente di agire per tempo. Un



Prof. Giuseppe Novelli

DNA per differenziare, all'interno delle popolazioni, individui e gruppi maggiormente suscettibili di sviluppare determinate condizioni patologiche, e questo con modalità nuove rispetto a quelle tradizionalmente usate dai professionisti di sanità pubblica. Il profilo genomico di ciascun individuo è interrelato a pressoché tutti gli aspetti di una malattia e del suo trattamento, inclusa l'insorgenza, il decorso o il rischio di recidiva, il farmaco o classe di farmaci con maggiore probabilità di risposta, nonché la dose terapeutica,

l'alcol, che sono alla base di molte delle patologie della "civilizzazione" (tumori, malattie autoimmuni, malattie complesse e multifattoriali, che sono responsabili del 92% dei decessi in tutto il mondo) può permettere l'avvio di programmi di screening precoci per evitare malattie serie dopo. Un po' come afferma l'OMS: "Se cambiamo l'inizio della storia, cambiamo tutta la storia".

Si stima che i costi delle malattie della civilizzazione, raggiungono il 70-80% del budget totale che i Paesi europei spendono per la salute, diventa pertanto evidente il beneficio economico di questi screening.

I costi?, una volta per leggere il DNA di una persona ci volevano 100.000 Euro, adesso questa analisi costa 400 Euro! La tecnologia si migliora e con questo si riducono anche i costi e questo costituisce un vantaggio per la medicina di precisione.

Il suo centro è dotato di attrezzature di ultima generazione e personale altamente qualificato e si basa sulla collaborazione e integrazione di differenti professionisti della salute. Chi altri sta lavorando in altri contesti sanitari e scientifici nel nostro paese?

L'applicazione di queste nuove tecnologie in ambito diagnostico richiede lo sviluppo di un percorso multidisciplinare dedicato, in grado di garantire l'effettivo funzionamento dell'intero processo analitico all'interno di un sistema affidabile ed efficiente. Ormai tutti i Centri di Genetica in Italia sono attrezzati, magari con livelli differenti di prestazioni, per erogare test genomici come raccomandato dal piano Nazionale della Genomica (https://www.salute.gov.it/portale/documentazione/p6_2_2_1.jsp?lingua=italiano&id=3311) e ci aspettiamo che le Autorità competenti, attivino le risorse necessarie per sviluppare nuovi profili professionali con competenze trasversali e multidisciplinari per migliorare la diagnosi, il trattamento e la prevenzione delle malattie; promuovano la formazione e la collaborazione tra ospedali, aziende sanitarie e industria per accrescere le competenze e le conoscenze nel settore; facilitano la costituzione di reti nazionali con propria missione e le funzioni, armonizzando le strutture su modelli tipo "Hub -Spoke" su base regionale; ma soprattutto istituiscano in Italia, un'infrastruttura nazionale per la raccolta dei dati genomici, clinici di tutto la popolazione.



grosso beneficio anche in termini economici per il sistema. Il MPP è destinato a restare uno strumento elitario o diventerà una soluzione per tutti? Quanti soggetti potete prendere in carico?

L'ausilio della genomica per la salute pubblica è fondamentale: la possibilità di utilizzare le conoscenze derivate dal sequenziamento del

la natura e la portata delle risposte favorevoli al trattamento nonché la possibilità di monitorizzare gli eventi avversi alla somministrazione del farmaco stesso.

Inoltre, la possibilità di studiare i cambiamenti che alterano la funzione del DNA in rapporto ad esempio, alle esposizioni ambientali nocive come le radiazioni, l'inquinamento, il fumo,