

Un test del DNA che fornisce, in meno di 60 giorni, l'intero contenuto del proprio genoma da "leggere" e sviscerare in un report scaricabile comodamente sul proprio iPad o su un sito web protetto. Un check-up che si fa una volta e per sempre, a partire da un semplice prelievo di sangue, e che vale tutta la vita. E' il nuovo servizio (il primo del genere in Italia) da oggi messo a disposizione anche del pubblico da Personal Genomics, spin-off dell'università di Verona nata all'interno del Dipartimento di Biotecnologie.

A presentarlo, nei laboratori di Ca' Vignal dell'ateneo scaligero, sono stati Massimo Delledonne, direttore scientifico di Personal Genomics e direttore del Centro di genomica funzionale dell'ateneo, in cui la spin-off è incubata, e Alberto Turco, genetista medico, direttore della Scuola di specializzazione in Genetica medica dell'ateneo e membro del comitato scientifico di Personal Genomics.

Chiunque, quindi, attraverso un medico che ne faccia richiesta, potrà da oggi decidere di gettare uno sguardo sul proprio patrimonio genetico, con un triplice vantaggio: conoscere il rischio di sviluppare una patologia che abbia una componente genetica (e quindi di considerare appropriate misure di prevenzione), proteggere i futuri figli (i portatori di malattie genetiche gravi sono individui sani completamente privi di sintomi ma, nonostante ciò, potrebbero trasmetterle alla prole) e prevedere la propria risposta ai farmaci (fortemente determinata dal patrimonio genetico) così da evitare reazioni avverse e impostare una terapia "su misura".

L'opportunità è offerta dalle tecnologie di sequenziamento del DNA di nuova generazione, Next Generation Sequencing (NGS), e dalle competenze maturate già a partire dal 2011 dallo staff di Personal Genomics, che ne fanno uno dei pochissimi gruppi al mondo in grado di "tradurre" e interpretare la miriade di dati ottenuti con il sequenziamento del genoma.

Due i test genetici a disposizione: Genome Insight, indirizzato a chiunque voglia avere accesso all'enorme quantità di dati contenuti nel proprio DNA, e Genome Insight MED, indicato per chi, affetto da patologie, voglia avere più informazioni possibili sulle basi genetiche della malattia, in modo da definire una terapia più mirata. Un servizio, il secondo in particolare, che colma una lacuna del Sistema sanitario nazionale. «Il governo danese ha dato il via a un progetto pilota per sequenziare 50mila persone per avere un supporto nel trattamento delle malattie con componente genetica, gli inglesi ne stanno sequenziando 100mila, gli americani un milione», afferma Massimo Delledonne. «E l'Italia cosa fa? Nulla. I malati non sanno dove effettuare questo tipo di analisi perché il servizio sanitario non la offre. Per questo è nata Personal Genomics. Per chi, invece, non ha già una patologia conclamata da indagare, il test diventa un

check-up. Con la differenza che questo si fa una volta e vale per sempre, svelandoci l'eventuale predisposizione a sviluppare una patologia. Ciò non significa la certezza di ammalarsi, ma è bene saperlo per programmare controlli mirati, adottare stili di vita e assumere farmaci in funzione preventiva. E' solo affiancando il dato genetico a quello clinico che si realizza la cosiddetta "medicina di precisione": applicare la prevenzione e il trattamento delle patologie in modo personalizzato per ogni individuo, sulla base appunto del suo patrimonio genetico».

E qui entra in gioco la questione etica, perché dal test potrebbero emergere predisposizioni a malattie per le quali non esiste, ad oggi, una cura. E saperlo in anticipo potrebbe destabilizzare il paziente. «Premesso che il medico richiedente può richiedere la consulenza di un genetista che possa analizzare i risultati ottenuti», precisa Delledonne, «la persona può scegliere in anticipo di escludere, tra le 1700 condizioni genetiche che il test riesce ad indagare, quelle correlate a determinate patologie».

L'INTERVISTA
Parla Massimo Delledonne, direttore scientifico di Personal Genomics

Da quando Personal Genomics ha iniziato la sua attività?
«I laboratori al secondo piano dell'edificio di Ca' Vignal dell'ateneo scaligero, in realtà, sono già al lavoro dall'inizio del 2013. Da allora abbiamo già analizzato oltre 500 DNA: quelli di pazienti di numerosi ospedali partner all'estero e in Italia, tra cui il Sant'Orsola di Bologna, i cui medici ci inviano il materiale da studiare per avere un servizio di supporto alla clinica nel trattamento delle leucemie. A Verona Personal Genomics collabora con l'Azienda ospedaliera universitaria integrata perché l'interpretazione del genoma possa affiancarsi al dato clinico: una piattaforma che realizzerà, in piccolo, su alcune centinaia di pazienti, quello che già avviene in altri Paesi per l'intera popolazione».

Cosa deve fare chi desidera far sequenziare il proprio DNA?
«L'interessato deve richiedere il servizio attraverso un medico, con il quale compilerà una scheda con la sua storia medica personale e quella della famiglia, in modo che possiamo concentrarci in particolare su patologie pregresse o per cui ha familiarità. Poi, oltre al consenso informato, dovrà esprimere la volontà a conoscere la sua predisposizione per tutte le 1.700 malattie che possiamo indagare oppure solo per alcune. Quindi non resta che attendere sessanta giorni: è questo il tempo necessario per «leggere» i tre miliardi di basi del genoma umano e vagliare i quattro milioni di varianti del DNA che rendono ogni individuo unico. Ma il lavoro più complesso è l'interpretazione, che consiste nel restringerle concentrandosi su alcune centinaia che riteniamo le più significative perché con un potenziale impatto sulla salute. Solo pochissimi centri al mondo sono in grado di farlo, Personal Genomics è uno di questi».

Quanto costa sequenziare il proprio DNA?
«Il test può essere condotto su tutto il genoma o solo sulla sua porzione codificante, l'esoma, dove è localizzata la maggior parte delle mutazioni attualmente associabili a patologie. Diversi, quindi, sono i «pacchetti» disponibili: si varia dai 3mila ai 5mila euro. Cifre ancora piuttosto elevate, ma che in pochi anni hanno visto una sensibile riduzione: solo nel 2007 sequenziare un genoma costava due milioni di dollari».

Perché una persona sana dovrebbe richiedere di sequenziare il proprio DNA?
«Per una questione non certo di semplice curiosità, ma di prevenzione. Esistono malattie su base genetica, come il morbo di Alzheimer, per le quali non esistono farmaci in grado di curarle. In compenso, però, si stanno mettendo a punto farmaci preventivi, in grado di ritardarne o impedirne la comparsa. Sapendo che il paziente è geneticamente predisposto, il medico potrà prescriverli. Come, insomma, a una certa età il medico consiglia periodici check-up, così andrebbe richiesto un test genetico. Grazie a questo è anche possibile individuare le variazioni nella sequenza dei geni che rendono un farmaco più o meno efficace e più o meno tollerato da un determinato individuo, permettendo di scegliere terapie personalizzate».

Come vengono forniti i risultati?
«Solo alcuni vengono rilasciati direttamente al paziente su un'applicazione in formato digitale, un report in inglese che chiarisce in maniera semplice le varianti cui fare attenzione e le caratteristiche delle patologie cui si è geneticamente predisposti. Il dettaglio delle mutazioni analizzate sarà invece consegnato al medico, l'unico in grado di filtrare le informazioni e capire se consigliare eventuali approfondimenti specifici».

A Verona il primo test del Dna accessibile a tutti