

Simposio

30 maggio 2017

L'Accademia Lancisiana incontra la "Società Italiana di Medicina Interna"

La Medicina di Precisione: tra innovazione e sostenibilità

Moderatori: P. Martelletti, M. Muscaritoli

La Medicina di Precisione

F. Perticone

Negli ultimi anni in ambito sanitario si sta affermando un concetto di medicina interpretata quasi come un abito sartoriale, cioè cucita addosso al singolo paziente, che tiene conto della variabilità genetica, dell'ambiente, delle caratteristiche del microbioma, e dello stile di vita del singolo individuo: la medicina di precisione. Il primo articolo presente nella banca dati della NCBI che cita la medicina di precisione risale al 1952, ma solo dal 2000 in poi si è avuto un vero e proprio boom di pubblicazioni sull'argomento. In realtà, il concetto di medicina di precisione è molto più antico: a fine ottocento il medico canadese Osler fu il primo ad introdurre questo concetto parlando dell'enorme variabilità interindividuale da lui osservata, dichiarando che "È molto più importante sapere quale tipo di paziente ha una malattia che quale malattia ha un paziente". La scoperta dei gruppi sanguigni, risalente al 1900, fece penetrare in maniera più incisiva il concetto di medicina di precisione. Da allora, anche la ricerca clinica tradizionale spesso ha fornito dei risultati inattesi e non ricercati in termini di medicina di precisione: basti pensare che, ad oggi, sono circa 150 i farmaci approvati dalla Food and Drug Administration che prevedono raccomandazioni sui dosaggi o modalità di prescrizione diverse in base alle caratteristiche genetiche del paziente, derivanti da osservazioni dei grandi trials clinici.

Originata dai dati degli studi di biologia molecolare e dal sequenziamento del genoma umano, il moderno concetto di medicina di precisione mira all'ampliamento tassonomico delle diverse patologie tenendo conto, per ognuna, di molteplici variabili individuali. Semplicisticamente, si può affermare che la medicina di precisione è il prodotto diretto dell'era dell'*omica*: proteomica, trascrittomica, metabolomica, hanno contribuito ad ottenere un'immensa mole di dati che consentono una sempre più precisa caratterizzazione del paziente, sia in termini di fisiopatologia delle singole malattie, che di risposta al trattamento farmacologico.

Attualmente la medicina di precisione trova applicazione prevalentemente in ambito oncologico, sia per la prevenzione che per la cura dei tumori. Anche per altre patologie quali il diabete mellito di tipo 1, la cirrosi epatica, o l'epilessia, sono in corso studi di applicabilità di terapie personalizzate basate sulle caratteristiche genetiche del paziente. In un'ottica più globale di business, la medicina di precisione attrae a sé numerose risorse economiche e l'interesse crescente degli stakeholders. Negli Stati Uniti il Presidente

Obama nel 2015 ha stanziato 215 milioni di dollari per progetti riguardanti la medicina di precisione, e anche l'Europa, a partire dal 2013, ha manifestato il proprio interesse all'argomento con la pubblicazione di un apposito rapporto. Tuttavia, in un momento storico caratterizzato da importanti problemi economici e disparità di accesso alle cure, è il caso di porsi delle domande, soprattutto di ordine economico, etico, organizzativo e gestionale riguardo una reale applicabilità su larga scala della medicina di precisione. Un altro aspetto da considerare è il rischio della depersonalizzazione delle cure e del fondamentale rapporto fiduciario medico-paziente: da un lato lo sviluppo di algoritmi decisionali sempre più sofisticati relativi ad una singola patologia nel singolo paziente, dall'altro la complessità biologica che caratterizza ciascun individuo. L'*ars medica*, per definizione imperfetta, non può ridursi ad un mero calcolo –seppur sofisticatissimo– di interazioni tra variabili. Si sta forse rischiando che la medicina guadagni in tecnologia ciò che sta perdendo in termini di umanità? Il paziente non è identificabile solo con la sua malattia. È molto altro, è complessità biologica, è psicologia, status sociale, condizione economica, aspettativa di vita, ecc.

La medicina personalizzata è un fondamentale progresso in ambito sanitario; finché non diventa depersonalizzata.

BIBLIOGRAFIA ESSENZIALE

Goldberger JJ, Buxton AF. Personalized medicine vs guideline- based medicine. JAMA 2013; 309: 2559-60.

Jameson JL, Longo DL. Precision medicine-personalized, problematic, and promising. N Engl J Med 2015; 372: 2229-34.

Khury MJ, Galea S. Will Precision Medicine Improve Population Health? JAMA 2016; 316(13): 1357-8.