



Atti della Accademia Lancisiana

Anno Accademico 2023-2024

Vol. 68, n° 1, Gennaio - Marzo 2024

Simposio: Nuove tecnologie per la terapia di precisione respiratoria e audiologica

16 gennaio 2024

La Medicina di Precisione per lo studio delle patologie dell'uomo

G. Novelli

Il progetto genoma (HGP) ci aveva abituato all'idea che una volta decodificato tutto il genoma umano, i benefici per la popolazione sarebbero stati enormi. Le premesse c'erano tutte: letto il DNA di un malato, avremmo compreso le basi biologiche della sua malattia e quindi trovato immediatamente una cura. Oggi possiamo chiederci: quanto la conoscenza del genoma ha influito sulla vita di un ammalato di diabete? Oppure su quella di chi è affetto da una malattia infiammatoria dell'intestino? O ancora, di quanto questa conoscenza ha modificato l'aspettativa di vita di un paziente che ha subito un infarto del miocardio? Il warfarin, ad esempio, è un potente farmaco anticoagulante utilizzato nel trattamento delle malattie cardiovascolari in tutto il mondo. Ma, in Sudafrica, è tra i primi quattro farmaci che comportano ricoveri ospedalieri a causa di reazioni avverse. Questo è dovuto alla diversità genetica presente in alcune Regioni nelle quali sono presenti persone con corredi genetici leggermente diversi, che possono comportare reazioni radicalmente diverse ai farmaci. Per alcune persone, un dosaggio più elevato di warfarin va bene; per altre è pericoloso. Una caratterizzazione genetica del paziente, prima dell'assunzione del farmaco in modo da stabilire con esattezza il dosaggio, apporterebbe benefici almeno nel 20% dei pazienti.

Negli ultimi dieci anni, lo sviluppo tecnologico ha infatti accelerato di circa 50.000 volte la rapidità dell'analisi genetica e ne ha ridotto drasticamente i costi (da circa 100 milioni a circa 1.000 Euro), aprendo la possibilità di decodificare il profilo genomico individuale e di identificare le variazioni costituzionali che ci rendono suscettibili alle malattie e che influenzano i nostri stili di vita. Oggi siamo in grado di classificare e valutare le varianti genetiche di ogni persona e definire il suo profilo personale di rischio e quindi agire di conseguenza per ridurre o eliminare del tutto quel rischio, attraverso interventi di prevenzione: cambiamento degli stili di vita o somministrazione di farmaci.

La comprensione delle basi biologiche delle malattie umane è stata possibile grazie alla combinazione di tecnologie straordinarie e all'impegno collaborativo fra scienziati di tutto il mondo e cittadini che hanno volontariamente fornito grandi quantità di campioni biologici e dati clinici. Tuttavia, per realizzare tutto il potenziale della Medicina genomica, ci sarà bisogno di uno sforzo collaborativo ancora più grande, che coinvolga la società tutta per garantire che la capacità di generare mappe sempre più dettagliate delle relazioni tra varianti genetiche e fenotipi biomedici ci consenta di arrivare a una comprensione completa della malattia.

Prof. Giuseppe Novelli, Università degli Studi di Roma "Tor Vergata", Università del Nevada, Reno (USA),
Fondazione Lorenzini, Milano

Per la corrispondenza: novelli@med.uniroma2.it