

R2/LA SCIENZA

L'archivio del Dna che ci aiuterà a guarire

Il primo sì del Parlamento per disegnare la mappa dei nostri genomi

ELENA CATTANEO

POCHI giorni fa il Senato, approvando la legge di Stabilità 2016, ha votato anche un comma, il numero 331, che, se passerà anche alla Camera, doterà l'Italia di un fondo chiamato "Progetto Genomi Italia". Istituito presso il Ministero della Salute, sarà messo a bando con linee guida definite da una Commissione di esperti per studiare e realizzare il sequenziamento di migliaia di genomi di parte della popolazione italiana. Si tratta di un'importante opportunità per il Paese, per il futuro del nostro sistema sanitario e per la ricerca italiana, che permetterà di contribuire all'avanzamento e di godere dei frutti della genomica, per quel che riguarda le applicazioni alla me-

dicina. E in corso una rivoluzione. La genomica si basa sul sequenziamento del genoma di un individuo, vale a dire sulla lettura di tutte le oltre tre miliardi di lettere (A, T, C, G combinate fra loro) del suo Dna. L'analisi di questa lettura permette di identificare la presenza di varianti, cioè di singole lettere diverse tra gli individui — sono "solo" 3 milioni le lettere diverse che ci distinguono l'uno dall'altro — e di lavorare non solo per leggerle ma, ancora di più, per interrogarne i dati e "collegarle" a parametri clinici o di efficacia farmacologica. Si vuole arrivare a identificare le varianti (lettere) rare che sono neutre da quelle associate o causa di determinate malattie.

A PAGINA 25

"L'archivio del Dna anche in Italia" Così il genoma ci aiuterà a guarire

ELENA CATTANEO

Pochi giorni fa il Senato, approvando la legge di Stabilità 2016, ha votato anche un comma, il numero 331, che, se passerà anche alla Camera, doterà l'Italia di un fondo chiamato "Progetto Genomi Italia". Istituito presso il Ministero della Salute, sarà messo a bando con linee guida definite da una Commissione di esperti per studiare e realizzare il sequenziamento di migliaia di genomi di parte della popolazione italiana. Si tratta di un'importante opportunità per il Paese, per il futuro del nostro sistema sanitario e per la ricerca italiana, che permetterà di contribuire all'avanzamento e di godere dei frutti della genomica, per quel che riguarda le applicazioni alla medicina.

È in corso una rivoluzione. La genomica si basa sul sequenziamento del genoma di un individuo, vale a dire sulla lettura di tutte le oltre tre miliardi di lettere (A, T, C, G combinate fra loro) del suo Dna. L'analisi di questa lettura permette di identificare la presenza di varianti, cioè di singole lettere diverse tra gli individui — sono "solo" 3 milioni le lettere diverse che ci distinguono l'uno dall'altro — e di lavora-

re non solo per leggerle ma, ancora di più, per interrogarne i dati e "collegarle" a parametri clinici o di efficacia farmacologica. Si vuole arrivare a identificare le varianti (lettere) rare che sono neutre da quelle associate o causa di determinate malattie, o che rendono una malattia più o meno penetrante, o responsabili della nostra differente risposta ai farmaci, o per meglio disegnarne la sperimentazione di nuovi o, ancora, per conoscere alcune predisposizioni a patologie e prevenirle. C'è tantissimo ancora da capire su come il genoma influenza la nostra salute. Dobbiamo far palestra. Già oggi, una lettera T al posto della A in un gene coinvolto nella degradazione di un noto anti-coagulante rende l'individuo un "lento metabolizzatore" di quel farmaco, con la conseguenza che l'assunzione della dose "normale" lo espone al rischio di un'emorragia. Si pensi quale vantaggio comporterebbe per l'individuo e per il sistema sanitario nazionale avere questa informazione, cioè legare le varianti individuali a specifiche manifestazioni cliniche.

Il fondo potrà contare su uno stanziamento di cinque milioni di euro all'anno per i prossimi tre anni destinati ad un piano nazionale finalizzato a incrementare conoscenze e tecnologie per lo studio di migliaia di genomi ita-

liani. Il piano sarà predisposto dalla Commissione che dovrà stabilirne condizioni e obiettivi, demandando ad un bando pubblico e ad esperti, terzi e indipendenti, la selezione dei migliori progetti di ricerca negli ambiti individuati. La Commissione avrà anche l'incarico di individuare i soggetti, pubblici o privati, necessari a cofinanziare il progetto. La delicatezza di questo aspetto, di cui vado particolarmente orgogliosa, è che non solo non ci si affida alle sole, spesso esauste, risorse pubbliche ma, anzi, si prevede — fino a condizionarne la fattibilità — un cofinanziamento da altri soggetti in misura almeno pari alle risorse pubbliche impegnate. Se questi non dovessero manifestarsi, non un euro delle risorse pubbliche sarà investito nel progetto.

L'approvazione in Senato del comma 331 sul Progetto Genomi Italia si deve al fattivo apporto e sostegno dei membri del Gruppo Autonomie, cui faccio parte, e del suo capogruppo, senatore Karl Zeller, che ne ha compreso l'importanza, oltre che dei gruppi di maggioranza e del Governo. Durante l'incontro organizzato a Washington dal National Human Genome Research Institute a gennaio 2014 non c'era nessun piano italiano di genomica applicata alla sanità pubblica. Ma, se confermato

nella legge di Stabilità, il piano ci sarà, collocandoci tra i primi Paesi in Europa. Nel Regno Unito, la company pubblica-privata Genomics England, creata dal governo inglese, ha previsto un investimento di 300 milioni di sterline per sequenziare 100 mila genomi in quattro anni. Negli Stati Uniti il presidente Obama ha lanciato la Precision Medicine Initiative per sequenziare un milione di genomi. Il nostro Paese ora ha la possibilità di lanciare un proprio progetto nazionale che permetterà di conoscere e curare meglio i suoi cittadini. Il sistema sanitario nazionale e i suoi medici dovranno essere pronti ad assorbire "l'onda d'urto" che in 5 anni, con indagini genomiche a costi popolari, potrebbe portarci ad avere il sequenziamento del Dna nella cartella clinica di ciascuno, con il dovere di saper custodire, analizzare, interpretare quelle lettere correttamente nell'interesse dei pazienti. Per farlo dobbiamo anche formare nelle nostre Università nuovi genetisti medici capaci di incorporare quelle informazioni nella loro pratica clinica. Dobbiamo poter partecipare a livello internazionale allo scambio di informazioni tra i progetti in corso. C'è un obbligo anche morale di lavorare con l'obiettivo di consegnare al cittadino una medicina di



precisione.

Inizia (spero) una nuova avventura per la medicina italiana, già famosa all'estero per tante sue eccellenze, la cui buona riuscita dipende anche dalla percezione della responsabilità da parte di tutti gli specialisti che si cimenteranno per il Paese in questa impresa. Loro saranno il no-

stro avamposto. Non di meno, la riuscita è condizionata al coinvolgimento di altri soggetti ambiziosi e coraggiosi, pronti a investire sul futuro della salute del nostro Paese. Manifestare questo interesse oggi, da subito, prima ancora che si completi l'iter legislativo della legge di Stabilità sarebbe un segnale tangibile

che le competenze ci sono, che si ha a cuore la salute dei cittadini, che si vuole costruire riaffermando la professionalità dei medici, che c'è chi è in grado di accettare sfide impegnative non a parole ma investendo intelligenze e risorse.

Il Progetto Genomi Italia è una grande scommessa per il

Paese che il Parlamento ha ritenuto meritevole di attenzione, tanto da essere pronto a puntare qualche *fiche*. Spetta ora alla società accettare la puntata e dare inizio al gioco.

Elena Cattaneo è senatrice a vita e docente all'Università di Milano

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Il business del genoma umano



14,5 miliardi la spesa degli Usa per sequenziare il Dna umano tra il 1990 e il 2001



966 miliardi le ricadute economiche tra il 2001 e oggi



59 miliardi quanto denaro è rientrato nelle casse Usa attraverso le tasse



1.000 dollari quanto costa sequenziare un intero Dna umano oggi



1 giorno il tempo necessario



5 miliardi il mercato dei test genetici oggi



25 miliardi il mercato dei test genetici fra 10 anni



40 mila i brevetti relativi a geni concessi negli Usa dal 1984

FONTE: rapporto United for Medical Research 12 giugno 2013

Se passerà alla Camera, il fondo sarà una vera rivoluzione per la medicina del nostro Paese

Previsti cinque milioni di euro all'anno per i prossimi tre anni destinati ad un piano nazionale



Primo via libera del Parlamento al progetto che servirà a mappare l'attività dei nostri geni Per individuare cause di malattie e patologie

