

Martedì 09 DICEMBRE 2011

## Medicina predittiva. Limiti e possibilità di una "scienza" ancora imperfetta

***La medicina predittiva può funzionare? Secondo i medici sì, oggi un gruppo di ricercatori spagnoli ci spiega come e perché. Il segreto, dicono, è studiare come i geni cooperano per espletare tutte le funzioni all'interno della cellula. Perché anche nei gemelli le informazioni possono variare.***

Perché la stessa mutazione genetica in alcuni individui porta a malattie e in altri no? E come è possibile che questo succeda anche a gemelli, dunque individui con lo stesso corredo genetico che conducono vite simili? E perché se sapere che siamo portatori di una variante di un gene piuttosto che un'altra non ci darà la sicurezza che svilupperemo (o non svilupperemo) una patologia, i medici sono così convinti che la medicina predittiva personalizzata sia il futuro della ricerca? Le risposte a queste domande sono tutte contenute in un nuovo [studio](#) condotto dai ricercatori del Centre for Genomic Regulation (CRG) e dell'Universitat Pompeu Fabra e pubblicato su *Nature*.

È dall'inizio del ventesimo secolo che i biologi studiano gli effetti di variabilità genetica, ambiente e stili di vita sullo sviluppo delle malattie. Ma è da molto tempo ormai che gli scienziati si sono accorti che non basta conoscere a fondo sia il genoma che il comportamento delle persone per avere la sicurezza che saranno affetti da qualche patologia. "Imparare a riconoscere le differenze genetiche e ambientali non ci basta", ha spiegato **Alejandro Burga**, coordinatore dello studio. "Nell'ultimo decennio abbiamo capito che l'espressione dei nostri geni, ovvero quello che di noi si vede e i processi biologici che avvengono nei nostri corpi a seconda che un determinato gene sia attivo o spento, varia molto da persona a persona. Questo succede anche nei gemelli, che hanno lo stesso corredo genetico, talvolta anche se vivono nello stesso posto e conducono vite simili. Attraverso lo studio di semplici organismi, come i batteri, abbiamo osservato che anche quando hanno lo stesso Dna nel nucleo, due cellule non sono completamente identiche. Per questo una stessa variazione genetica può influenzare molto l'espressione genetica nel complesso, ma in maniera stocastica, casuale. La misurazione e lo studio di questo fenomeno, tuttavia, può essere d'aiuto per comprendere come insorgano le malattie, e dunque predirle".

**I ricercatori hanno scoperto tutto questo studiando uno degli organismi più semplici del mondo.** Si chiama *Caenorhabditis elegans* ed è un piccolissimo verme, lungo circa un millimetro, studiato a fondo per via del suo semplice genoma (il primo ad essere sequenziato nel mondo animale). Un vermiciattolo semplice, ma che è già valso un premio Nobel: nel 2002 ai tre scienziati Sidney Brenner, Robert Horvitz e John Sulston.

Ma perché questo piccolo animale è stato così utile? I ricercatori si sono dovuti ingegnare, per portare avanti questo studio. Poiché studiare la composizione genetica e l'ambiente nel quale vive un organismo non era abbastanza per predire se questo avrebbe sviluppato una patologia, hanno dovuto pensare il modo di "catturare" ogni piccola differenza dell'espressione genica in vivo di un organismo. E per farlo senza complicarsi troppo la vita hanno dovuto usare il modello più semplice. "La sfida non era solo sviluppare il metodo per quantificare le differenze tra diversi individui della specie, ma anche imparare a capire quali fossero i geni responsabili di quelle differenze, per quanto piccole fossero", ha spiegato Ben Lehner, docente dello European Molecular Biology Laboratory-Centre for Genomic Regulation. "Il punto dello studio, infatti, è che in tutti gli organismi, che siano di piccoli vermi o di

esseri umani, i geni cooperano per espletare alcune funzioni all'interno della cellula, si aiutano tra loro per farlo. Alcuni sono talmente 'generosi' da aiutare centinaia di altri geni a portare a termine i loro compiti, altri ne aiutano meno, ma che controllano attività più specifiche. Per capire quello che succede in ogni organismo, dunque, dobbiamo comprendere tutti questi legami. E misurare la variazione nell'espressione di ogni tipo di gene".

**La conclusione dello studio?** Se anche riuscissimo a riconoscere ogni gene importante per una singola malattia, potremmo non essere mai in grado di predire se quella si svilupperà in un particolare individuo. O almeno, non se studiamo solo i singoli geni. Invece, per sviluppare terapie personalizzate efficaci e una medicina predittiva reale, è necessario capire cosa succede se ognuno di quei geni viene attivato o silenziato. Capire come i geni cooperano, come le funzioni si intersecano.

*Laura Berardi*