

MEDICINA PREDITTIVA

Tumori, ogni giorno 1.000 nuovi casi Ma c'è una nuova arma: il genotest

Alcune forme di cancro si trasmettono dai genitori ai figli. Prima si scopre la predisposizione e maggiori sono le possibilità di sopravvivenza. Merito di analisi del Dna all'avanguardia

di **UMBERTO TIRELLI**



■ Ogni giorno in Italia a 1.000 nuovi individui viene comunicata una diagnosi di tumore maligno. Essi si aggiungono ai circa 3 milioni di pazienti che vivono già con un tumore. Il rischio complessivo di sviluppare un qualunque tipo di cancro durante la vita è di 1 probabilità su 2 per un uomo e di 1 su 3 per la donna. Nello specifico, 1 donna su 8 si ammalerà di tumore alla mammella e 1 uomo su 8 svilupperà un tumore alla prostata; 1 uomo su 10 e 1 donna su 17 si ammalerà invece di un tumore del colon-retto nel corso della propria vita.

Queste diagnosi non sono tutte a prognosi infausta, dato che circa il 55 per cento dei tumori diagnosticati guarisce con le armi terapeutiche attualmente a disposizione, in particolare la chirurgia, la radioterapia, la chemioterapia, l'ormonoterapia e la terapia biologica. Inoltre è comunque possibile migliorare i risultati sia perfezionando il trattamento a disposizione, sia provvedendo a una diagnosi più precoce.

Accanto ai programmi di screening per la prevenzione e la diagnosi precoce dei tumori della mammella, del colon-retto e della prostata, sono stati messi a punto percorsi per la valutazione di uno dei fattori di rischio più rilevanti di svi-

luppare i tumori sopra elencati: si tratta della presenza all'interno della stessa famiglia (materna e/o paterna) di casi con questi tipi di cancro. Come se si guardasse in una sfera di cristallo, i test genetici permettono di rivelare alle persone, in assenza di sintomi, tutti i segreti nascosti nel Dna e di quantificare il rischio di contrarre determinate malattie, in particolare il cancro e, nello specifico, quello di mammella, ovaio, colon-retto e prostata.

I test genetici fanno parte di una branca della medicina che può dirsi predittiva e che rappresenta sicuramente la più diretta conseguenza della nostra conoscenza del genoma umano. È un modello che si applica fondamentalmente a individui sani allo scopo non di guarirli da qualcosa che hanno già, come è per la classica medicina curativa, bensì piuttosto di scoprire le alterazioni genetiche nel loro Dna che potrebbero essere utili per identificare i soggetti a rischio di tumore e, di conseguenza, mettere poi in atto una serie di misure di prevenzione e diagnosi precoce.

Queste misure possono portare infatti a una diagnosi di cancro in uno stadio iniziale (quindi più curabile) se non addirittura evitarlo, con una serie di interventi come l'aumento della frequenza dei controlli, la precocità d'inizio (per esempio in giovane età), l'adozione di stili di vita più sani.

I limiti attuali della medicina predittiva sono sicuramente

molteplici. In primo luogo bisogna sempre tenere presente che il risultato dei test predittivi possono non essere definitivi: in altre parole, il test non sempre consente di stabilire quando e a quale livello di severità il soggetto in questione sicuramente si ammalerà. Già sappiamo che i tumori sono multifattoriali, di conseguenza sono importanti non solo i geni, ma anche l'ambiente e lo stile di vita (fumo, abuso di alcol, obesità, inquinamento e così via). I candidati al genotest sono comunque coloro che hanno in famiglia pazienti affetti da tumore a mammella, ovaio, colon-retto e prostata. Più si hanno parenti affetti da queste patologie e più vi è indicazione a fare il genotest.

Un articolo apparso nel 2014 sul *New England Journal of Medicine* (una tra le più prestigiose riviste mediche del mondo), dal titolo «Screening di una persona asintomatica per rischio genetico», asserisce che sono accettabili e comprensibili richieste di persone di eseguire un test genetico del loro rischio familiare.

Il nostro patrimonio genetico contiene geni capaci di favorire oppure di domare il tumore: i primi sono detti oncogeni, i secondi oncosoppressori. A questi si aggiungono altri geni che, in alcuni casi, possono mutare e dare il via libera al cancro. Nel tumore del colon-retto, per esempio, è ormai chiaro che esistono forme di tipo ereditario nelle quali i genitori trasmettono un gene difet-

to che, con il tempo, può dare origine alla malattia. È più probabile che un tumore del colon-retto sia ereditario se nella famiglia di origine si sono manifestate alcune malattie che predispongono alla formazione di tumori intestinali.

Il genotest per scoprire i tumori sulla base dei dati genetici che derivano dal Dna potrebbe essere importante anche per chi abbia già sviluppato un tumore della mammella, dell'ovaio, del colon-retto e della prostata, dal momento che si può valutare la loro suscettibilità a sviluppare un altro cancro sempre dello stesso tipo o, comunque, valutare il rischio dei loro familiari di sviluppare questo tipo di tumore.

Successivamente all'esecuzione del test, che consiste in un prelievo di saliva (www.mygenomics.eu), un oncologo esperto, sulla base del rischio che giungerà dal genotest (basso, intermedio, alto), in tre mesi darà le dovute informazioni e i consigli su come procedere da quel momento in poi.

Infine alcuni pazienti affetti dai tumori elencati, in particolare quelli dell'ovaio e tra poco quelli della mammella, potrebbero procedere alla valutazione del genotest per sapere se hanno i requisiti per ricevere un trattamento oncologico sulla base della propria alterazione genetica. Questo aspetto clinico è nelle sue prime fasi di valutazione, ma potrebbe rappresentare una grande opportunità terapeutica del futuro.

www.umbertotirelli.it