

Medicina personalizzata. Con i farmaci sarà possibile correggere i difetti del genoma che causano alcune malattie

In futuro pillole a misura di Dna

In Italia i primi studi di genere che tengono conto delle differenze tra organismo maschile e femminile

PAGINA A CURA DI
Agnese Codignola

È il nuovo totem delle aziende farmaceutiche, l'aggettivo che accompagna sempre più spesso tutto ciò che riguarda la salute e, in modo particolare, i farmaci. Ma che cosa si intende quando si parla di medicina "personalizzata"?

E, soprattutto, quanto è già una realtà e quanto è invece più che altro un mondo ideale a cui le aziende stanno cercando di avvicinarsi?

La risposta non è univoca, perché ci sono settori della medicina come l'oncologia per i quali la personalizzazione delle terapie in base alle caratteristiche genetiche è già nella prassi, altri lontanissimi da questo tipo di approccio e altri in mezzo al guado.

Tra questi ultimi rientra, per esempio, la cardiologia, branca che comprende malattie che colpiscono milioni di persone e che, nella maggior parte dei casi, sono multifattoriali, cioè causate da predisposizioni genetiche sulle quali interviene lo stile di vita. E proprio la cardiologia offre un esempio di che cosa significhi tendere a una medicina personalizzata per curare una delle grandi patologie del benessere: l'ipertensione.

Si calcola che nel mondo vi sia non meno di un miliardo di ipertesi e si sa che, nonostante l'armamentario terapeutico contempli diverse classi di farmaci, solo un iperteso su tre risponde alle cure; per gli altri, la malattia avanza inesorabilmente e spesso senza sintomi fino a dare complicazioni quali l'infarto e l'ictus.

È evidente che l'approccio generalista, che punta a curare in modo statistico, non funziona. Per questo ricercatori e medici hanno studiato la componente genetica della malattia prima negli animali e poi nell'uomo, e dimostrato che in un quarto circa di malati ci sono alterazioni in due proteine legate al trasporto degli ioni sodio e potassio. Giuseppe Bianchi, nefrologo dell'Istituto San Raffaele di Milano, ha fatto di più: ha cercato una molecola che potesse correggere gli effetti di tale anomalia e trovato così il rostafoxin, che ora sta affrontando la fase II della sperimentazione clinica e che potrebbe quindi diventare presto la cura personalizzata per un iperteso su quattro.

La strada della personalizzazione è stata ormai imboccata anche per la cosiddetta medicina di genere. Negli ultimi anni è infatti emerso con chiarezza che le risposte a certe cure possono essere

profondamente diverse tra uomo e donna, e che applicare *tout court* i risultati ottenuti su un solo sesso, all'altro può essere controproducente. Gli esempi sono già numerosi e riguardano, per esempio, lo scompenso cardiaco, che risponde in modo assai diverso a certe terapie a seconda del sesso.

Qualcosa inizia a muoversi. In Italia è partito nello scorso febbraio il primo studio di genere incentrato sulla psoriasi. Il trial coinvolge 800 donne (metà in età fertile e metà in menopausa) e 400 uomini che assumono l'immunosoppressore ciclosporina, e ha lo scopo di verificare l'effetto della terapia in funzione del quadro ormonale.

Ma i gap da colmare non riguardano solo i farmaci. Per esempio, da molti anni negli Stati Uniti associazioni scientifiche e di malati chiedono che dispositivi quali gli stent siano realizzati tenendo conto delle differenze anatomiche, ma finora tale richiesta ha trovato ben poco ascolto. Rita Redberg, direttore della Women's Cardiovascular services della University of California di San Francisco, ha pubblicato i risultati di un'indagine svolta su oltre 120 studi sull'efficacia preclinica di 78 dispositivi cardiologici ad alto rischio, approvati poi dalla Food

and Drug Administration: in un terzo non si faceva menzione del sesso dei partecipanti e negli altri gli uomini rappresentavano quasi il 70% del campione. Un altro studio, su 1.200 pazienti, uscito in aprile, ha mostrato invece che le donne hanno un rischio di riportare danni renali in seguito ad analisi cardiologiche con mezzo di contrasto che è superiore del 60% a quello degli uomini: sarebbe opportuno iniziare a pensare anche a mezzi di contrasto differenziati per qualità e quantità.

Ma personalizzare la medicina vuol dire anche ridurre gli effetti tossici delle terapie prevenendo gli eventi negativi in base al Dna. Negli Stati Uniti, è stato lanciato, dai medici del Medical College of Wisconsin, lo studio Pharmacogenetics (Pgx), che si propone di valutare la tossicità di una certa terapia in base al Dna di ogni paziente grazie a un test specifico. Provato in esperimenti preliminari si è rivelato attendibile nel 96% dei casi.

La personalizzazione è dunque e sarà sempre più un modo di impostare tutta la ricerca biomedica e non solo quella farmaceutica, per giungere a una medicina che tenga conto dell'individuo e non solo della malattia che lo colpisce.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

ALLA RADICE DEL PROBLEMA

Solo un iperteso su tre risponde alle cure standard: al San Raffaele è allo studio una molecola che interviene sulle cause più profonde

CURE «AD HOC»

Dalla teoria alla pratica. La personalizzazione della medicina nasce come conseguenza della conoscenza del genoma umano e si concretizza innanzitutto nella realizzazione di nuovi farmaci progettati per correggere un certo difetto genetico o le sue conseguenze, applicabile a molte branche della medicina, dalla cardiologia all'oncologia, dall'autoimmunità alla medicina di genere. Nel tempo, però, diventa un modo di pensare che plasma la ricerca biomedica: oggi si cerca di personalizzare le diagnosi, le protesi, e di prevedere i possibili effetti tossici delle cure sul singolo paziente in base al suo patrimonio genetico. Perché si è capito che la medicina deve essere basata sulla persona e non più sulla malattia per essere più efficace. Anche se queste cure sono costosissime, un uso razionale può comportare un risparmio globale e un vantaggio per chi ne fa uso.

