

GENETICA La medicina del domani

# Conoscere il patrimonio ereditario rivoluzionerà la prevenzione

Il Prof. Dr. Alfred Königsrainer, esperto in prevenzione, screening e chirurgia oncologica, direttore sanitario del ST. JOSEF Centro della Salute Merano - Bolzano: «La prevenzione personalizzata attraverso la diagnostica genetica è la medicina del domani e ci offre l'opportunità di ripensare completamente il concetto di salute.»

Per decenni la prevenzione ha seguito un modello uguale per tutti: stessi valori del sangue, stessi intervalli ecografici, stesse raccomandazioni per chiunque. Ora però la medicina si trova sulla soglia di una nuova era, in cui a fungere da bussola è il patrimonio genetico individuale. La diagnostica genetica permette di ripensare completamente la salute.

«È la medicina del futuro», afferma il Prof. Dr. Alfred Königsrainer, esperto di prevenzione, chirurgia oncologica e direttore sanitario del ST. JOSEF Centro della Salute Merano - Bolzano. Ha trascorso la sua vita professionale a trattare malattie che spesso avrebbero potuto essere individuate prima. «Ho dovuto confrontarmi ripetutamente con pazienti le cui condizioni sarebbero migliorate se le malattie fossero state riconosciute in tempo, quando erano ancora silenti e non avevano ancora iniziato a progredire.»

Oggi, con la genetica, ha finalmente la possibilità di farlo, ossia agire prima che le malattie insorgano.

## Cosa rivela il nostro patrimonio genetico

Le cause delle malattie si trovano spesso nei propri geni e nello stile di vita. Ogni persona porta con sé uno specifico corredo genetico. Il genoma umano contiene informazioni preziose: determinati schemi genetici sono associati a un rischio aumentato per certe malattie. Questi possono essere monogenici - causati cioè da mutazioni in un singolo gene - oppure dipendere dalle cir-



Centro della Salute Merano ST. JOSEF

stanze della vita, il che rende la probabilità di ammalarsi variabile. «Se il rischio genetico individuale è noto, le malattie possono essere identificate precocemente tramite controlli mirati, o del tutto prevenute con cambiamenti nello stile di vita o con l'uso di farmaci», spiega il Prof. Dr. Königsrainer. Malattie complesse come il diabete, le malattie cardiovas-

colari, l'ictus o certi tumori sono in parte il risultato di uno stile di vita geneticamente predisposto. Un rischio genetico non è una sentenza, ma una base per fare scelte consapevoli e prevenire i rischi per la salute.

## Punto di partenza per la salute

La necessità di conoscere e

di essere informati in modo preciso e dettagliato o, al contrario, di non voler sapere, è estremamente soggettiva. «Ci sono persone che chiedono massima chiarezza sulle loro condizioni, incluse le notizie negative, altre invece che preferiscono non sapere. Entrambe le posizioni sono legittime e vanno rispettate», afferma la Dr.ssa Saskia Biskup. «Ciò che

L'ESPERTA



La **Dottorssa Saskia Biskup** è una figura di spicco nel campo della genetica medica e della medicina di precisione, nota soprattutto per aver reso accessibile la diagnostica genetica avanzata riducendo drasticamente i tempi per ottenere diagnosi su malattie rare e oncologiche.

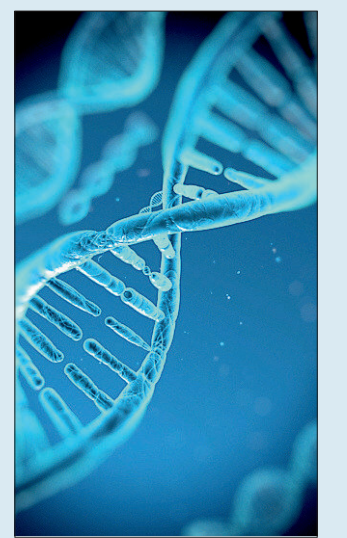
L'ESPERTO



Il **Prof. Dr. Alfred Königsrainer**, chirurgo di fama internazionale, è specializzato nella diagnosi, preparazione preoperatoria e intervento chirurgico per le malattie benigne e maligne che interessano il tratto gastrointestinale, il fegato, le vie biliari ed il pancreas.

COME SI SVOLGE UN'ANALISI GENETICA

All'inizio di una consulenza di genetica preventiva c'è sempre un colloquio approfondito, che prende in esame lo stile di vita, la storia familiare e lo stato generale di salute. Segue il prelievo e l'analisi del campione di sangue: il laboratorio elabora un profilo dettagliato dei possibili rischi e delle eventuali predisposizioni genetiche. I risultati ottenuti consentono di identificare e affrontare precocemente i rischi per la salute nel medio e lungo periodo. Infine, in un secondo incontro con il medico, viene definito un piano di prevenzione personalizzato.



è importante è che le persone che vogliono sottoporsi al test vengano accompagnate in un contesto professionale e di fiducia.» La Dr.ssa Biskup è una genetista di fama internazionale e dirige il CeGaT di Tubinga, laboratorio leader in analisi genetiche con cui collabora il ST. JOSEF Centro della Salute.

«Quando si scopre di avere una predisposizione, allora si

inizia un percorso - dice l'esperta - si apre uno spazio per agire, per ridurre il rischio, per fare in modo che la malattia si manifesti il più tardi possibile o non si manifesti affatto.» La conoscenza genetica è quindi più di un semplice referto: è un punto di partenza per prendere decisioni concrete, per prevenire le malattie e tutelare la salute.

Farmacogenetica: i geni influenzano l'efficacia delle cure

## Il farmaco che funziona davvero per te

I nostri geni determinano anche come assorbiamo, metabolizziamo ed eliminiamo le sostanze attive. Spesso capita che assumiamo un farmaco, che invece di farci star bene, non migliora il nostro stato di salute e a volte fa sorgere altri problemi. Qui entra in gioco la farmacogenetica, un settore che permette di cambiare radicalmente questo approccio.

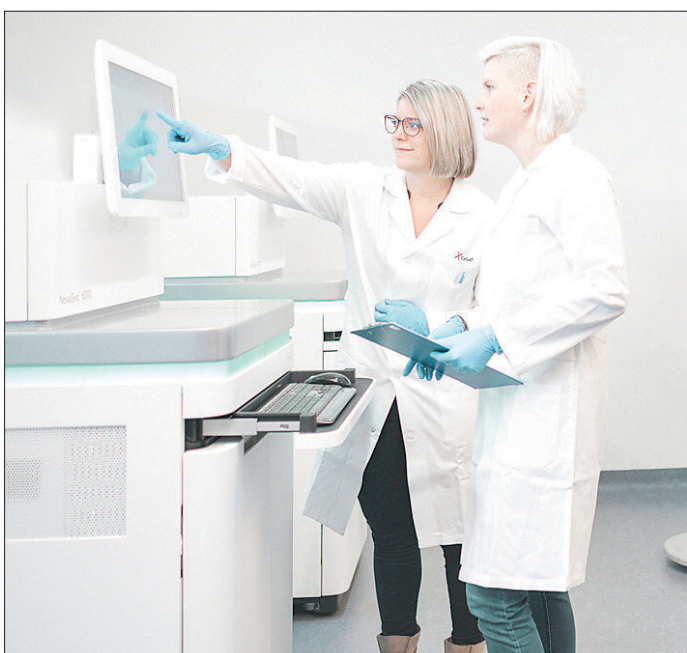
### Evitare gli effetti collaterali gravi

Esistono ragioni biologiche per cui ogni persona reagisce in modo diverso allo stesso farmaco. Gli enzimi nel corpo metabolizzano i principi attivi a velocità diverse:

«I farmaci possono agire in modo molto diverso da persona a persona: in alcuni più velocemente, in altri più lentamente, a volte quasi per niente.

La conseguenza può essere una degradazione troppo rapida del principio attivo, che lascia il corpo prima che il suo effetto terapeutico si manifesti, oppure un accumulo con un rischio più elevato di effetti collaterali fino alla tossicità», spiega il Prof. Dr. Königsrainer. I farmaci più frequentemente coinvolti sono antidolorifici, antidepressivi, neurolettici, statine, chemioterapici e beta-bloccanti.

L'analisi farmacogenetica



esamina le varianti genetiche che influenzano l'attività degli enzimi rilevanti. Il risultato è un profilo individuale, in base al quale i medici e le farmacie possono adattare il dosaggio del farmaco o scegliere preparati alternativi più tollerabili.

«Questo riduce significativamente il rischio di pericolosi effetti collaterali e aumenta le possibilità di successo della terapia», sottolinea la Dr.ssa Biskup.

### La farmacogenetica: pilastro della medicina moderna

La farmacogenetica è un elemento centrale della diagnostica genetica moderna. Non tutti possono assumere lo stesso farmaco: chi non può prendere un determinato medicinale ha quasi sempre un'alternativa, un principio attivo che si adatta meglio alla propria genetica.

«La farmacogenetica riguarda prima o poi tutti noi. Apre la possibilità a terapie più efficaci, più tollerabili e individualmente adattate», afferma la Dr.ssa Saskia Biskup.

In futuro varrà un principio ancora più importante: nessun farmaco sarà più prescritto senza una preventiva verifica della compatibilità genetica individuale.

## FARMACOGENETICA: IN SINTESI

### Cosa viene analizzato?

Le varianti genetiche che determinano come un farmaco viene assorbito, metabolizzato ed eliminato dall'organismo.

### Perché è importante?

Evitare pericolosi sovradosaggi o sottodosaggi; selezionare farmaci più tollerabili; garantire una terapia farmacologica mirata.

### Il vantaggio:

le terapie diventano più sicure, più efficaci e personalizzate.

L'approfondimento

## Dove i geni ci indicano la strada

### Tumori

Se i geni evidenziano un rischio aumentato per determinate patologie tumorali, è possibile intervenire con trattamenti mirati e programmi di screening regolari.

### Malattie cardiovascolari

Un rischio genetico aumentato per malattie cardiovascolari può essere significativamente ridotto adottando strategie mirate.

### Demenza

Le patologie neurodegenerative, come l'Alzheimer, possono beneficiare di interventi più efficaci se rilevate in tempo.

### Parkinson

Se diagnosticato precocemente, il morbo di Parkinson può essere gestito con diversi approcci terapeutici.

### Trombosi e disturbi della coagulazione

Il rischio di ictus o di embolie polmonari potenzialmente letali può essere contrastato in modo mirato.

### Ipercolesterolemia

Livelli elevati di lipidi nel sangue costituiscono un importante fattore di rischio per infarti e ictus. Questi rischi possono essere affrontati

in modo semplice ed efficace.

### Ipertermia maligna

In oltre il 70% dei casi, questa rara ma potenzialmente letale complicanza dell'anestesia è individuabile tramite analisi genetiche.

### Diabete mellito

Un diabete di origine genetica può svilupparsi silenziosamente per anni, provocando danni ai vasi sanguigni, ai nervi e agli organi interni.

### Malattie renali

Le malattie dei reni vengono spesso diagnosticate solo quando la loro funzione è già compromessa in modo irreversibile.

### Malattie del metabolismo

I difetti congeniti del metabolismo spesso si manifestano soltanto in età adulta. Le loro conseguenze possono essere ridotte adottando uno stile di vita adeguato.

### Farmacogenetica

Un'analisi farmacogenetica permette di identificare i farmaci a cui l'organismo risponde meglio e di prevedere la probabilità di effetti collaterali per specifici principi attivi.