

TEST GENETICI SENZA PRESCRIZIONE

Pratica indicata a rischio di inappropriatelyzza dalla Società Italiana di Genetica Umana

Il genoma umano è stato ormai completamente mappato. Questo però non significa che un test genetico sia in grado di darci risposte su tutto quello che dobbiamo aspettarci in termini di salute e malattie, capacità atletiche e chissà cos'altro. L'offerta di test genetici, venduti su internet, in farmacie, palestre e saloni di bellezza, e la loro disponibilità a prezzi relativamente contenuti, ha stimolato la domanda: sempre più persone scelgono di farne uno.

NON SENZA IL MEDICO

I risultati di questi test possono avere conseguenze importanti sui pazienti e sui loro familiari, condizionandone le scelte, portando a volte a un eccesso di diagnosi e di trattamento, se non eseguiti correttamente. La normativa italiana, in linea con quella europea, prevede che un test genetico debba essere richiesto da medici specialisti dopo adeguata consulenza. I laboratori che li eseguono devono rispondere a precisi requisiti di accreditamento, adempiere a precisi standard e impiegare personale specialista in genetica medica. Tanto per cominciare, è chiaro quindi che i cosiddetti test diretti al consumatore (acquistabili direttamente dal cittadino) non risponderanno ai requisiti considerati dalla legge essenziali per lo svolgimento di esami

come questi. Inoltre, per il cittadino i risultati possono essere poco chiari e causare ansia e stress ingiustificati, mettendolo in allarme o rassicurandolo sulla base di conclusioni inesatte sul rischio di contrarre una patologia.

LA TESSERA DI UN PUZZLE

La possibile scarsa precisione e l'incapacità di leggere e comprendere bene i risultati sono già due motivi sufficienti per non farsi sedurre dalle sirene dei test genetici diretti



al consumatore. Vi è però un altro fattore di fondo che attiene al ruolo che il codice genetico ha nell'insorgenza delle malattie. È importante capire che il rischio genetico è solo una tessera di un puzzle molto più grande. A parte qualche rara eccezione, le patologie che sono oggetto di studio dei test di suscettibilità sono condizioni multifattoriali in cui un particolare corredo di geni interagisce con molti fattori ambientali. Dal fumo all'alcol, dall'alimentazione all'attività fisica: lo stile di vita incide moltissimo sulle probabilità di contrarre una malattia, mentre l'effetto dei fattori genetici è spesso modesto.

CAPIAMO INSIEME IL PERCHÉ

In alcuni casi, poi, un tradizionale esame del sangue ci dice di più sulle probabilità che abbiamo di sviluppare una malattia rispetto a un test genetico. Per alcune malattie conosciamo marcatori di rischio abbastanza efficaci, come i livelli di colesterolo e trigliceridi nel sangue, che sono associati al rischio di malattie cardiovascolari. Alcuni fattori genetici che influenzano questo rischio agiscono in realtà proprio sui livelli di colesterolo e trigliceridi. Questi però sono il risultato anche di un insieme di fattori ambientali e abitudini di vita, per cui eventualmente è più utile dosarli nel sangue piuttosto che analizzare i geni che li controllano, perché questi fornirebbero informazioni solo parziali.

Per saperne di più: Progetto "Fare di più non significa fare meglio - Choosingwiselyitaly"
www.slowmedicine.it
www.choosingwiselyitaly.org

QUANDO SONO DAVVERO UTILI: PER MALATTIE E DISTURBI SPECIFICI



- I test genetici vengono usati nella pratica medica quando possono fornire risposte attendibili e clinicamente utili a un quesito preciso. Questo vale soprattutto per le patologie che sono determinate esclusivamente o prevalentemente da fattori genetici.
- Anemia mediterranea, fibrosi cistica, distrofia muscolare, sindrome di Down e predisposizione ereditaria a tumori della mammella o di altro tipo: in questi casi il test serve per evidenziare la presenza di una variante genetica che causa con alta probabilità (in molti casi con certezza) la comparsa della malattia.
- Poiché le patologie in questione sono piuttosto rare nella popolazione generale, questi esami vengono di solito richiesti in presenza di specifici fattori di rischio, tra cui spesso ha particolare importanza la storia familiare.
- È inoltre importante valutare se l'esito dell'esame ha ricadute sulla condotta clinica. Per esempio un test che evidenzia alterazioni dei geni BRCA1 o BRCA2, responsabili di predisposizioni a tumori al seno o all'ovario, implica l'opportunità di ricorrere a misure di prevenzione o diagnosi precoce (controlli radiologici frequenti, interventi chirurgici).