



## Ma quanto possiamo vivere?

Data 30 dicembre 2000  
Categoria scienze\_varie

Molto si è detto sul Progetto Genoma, e molte speranze si sono accentrate sul suo sviluppo. È stato previsto che i progressi che saranno resi possibili dal Progetto Genoma Umano e dalle nuove tecnologie possono certamente allungare ulteriormente la durata della vita umana.

Le maggiori riserve riguardano il fatto che, prima di poter cominciare a godere dei vantaggi di questo enorme progetto, sarà necessario svilupparne ulteriori aspetti: occorrerà determinare le funzioni di tutti i geni umani, documentare la conoscenza delle variazioni genetiche individuali, stabilire le interazioni tra i geni e tra ogni gene e l'ambiente, e quanto contribuiscono questi fattori allo sviluppo e alle malattie dell'uomo. Per tutto ciò potrà volerci una buona parte del secolo che sta per iniziare. Intanto stanno già venendo fuori quantità rilevanti di informazioni di grande importanza per la salute e il benessere. In Australia l'aspettativa di vita è aumentata nel 20° secolo di oltre 20 anni, ed incrementi simili si sono avuti nella maggior parte delle nazioni in cui la medicina occidentale è stata abbastanza prontamente accessibile. Tutto ciò non è dipeso dal Progetto Genoma Umano ma ha implicato fattori di miglioramento dell'ambiente (per esempio le misure igieniche, le cinture di sicurezza) così come fattori di carattere medico quali i vaccini e gli antibiotici. Eppure sono prevedibili ulteriori progressi.

Suscettibilità genetica alle comuni malattie. È stato calcolato che almeno 100 malattie siano in relazione a geni di suscettibilità nella popolazione, che possono avere, singolarmente, solo un effetto limitato, ma cumulandosi tra loro e con fattori ambientali spesso ignoti portano alla malattia. In tale settore si è concentrata la ricerca.

Alcuni geni di suscettibilità sono abbastanza facili da trovare utilizzando tecniche genetiche standard (il BRCA1 e il BRCA2 per il cancro della mammella e dell'ovaio, e i geni riparatori del disaccoppiamento del DNA che portano al carcinoma coloretale senza poliposi). Altri, capaci soltanto di aumentare o diminuire un rischio basale di malattia di una piccola percentuale, sono veramente difficili da identificare mediante le tecniche attuali.

Ciò potrebbe cambiare per l'adozione di nuove tecniche: la tipizzazione dello SNP (Single Nucleotide Polymorphism) e i microaggregati di DNA. Durante i prossimi decenni questi due approcci, e possibilmente nuovi altri, dovrebbero permettere di identificare la maggior parte dei geni di suscettibilità per la maggior parte delle malattie umane comuni, dopodiché sarà possibile intervenire.

Verranno sviluppati farmaci che agiranno sulle proteine prodotte da tali geni; sarà possibile individuare, prima di iniziare un trattamento, quale sia la terapia più appropriata da usare. L'ambiente è certamente un fattore chiave in molte malattie comuni, anche se spesso gli intimi meccanismi per ogni particolare malattia spesso non siano compresi; una migliore comprensione sarà resa possibile dalla precisa identificazione dei fattori ambientali che interagiscono con i geni di suscettibilità. Potrà essere organizzata una politica di educazione sanitaria indirizzata alle persone geneticamente suscettibili, e può essere verosimilmente più seguita che non se rivolta a tutta la popolazione. Allora la combinazione di terapia farmacologica, modificazioni ambientali (ossia dello stile di vita) ed eventualmente anche terapia genetica, saranno in grado di ritardare l'inizio della malattia e fornire un trattamento efficace una volta che la malattia si manifesta.

Cancro. Il cancro, a livello cellulare, è una malattia genetica. La comprensione dei meccanismi cellulari del cancro (perseguita dallo US National Cancer Institute) migliorerà sicuramente la classificazione, la prognosi, e la terapia. Il cancro potrebbe diventare non più pericoloso per la vita del raffreddore comune.

Malattie infettive. L'adozione di vaccini basati sul DNA presenta enormi potenzialità; l'approccio genetico all'infezione porterà a tests per l'identificazione rapida degli organismi infettanti, permettendo l'inizio precoce di una terapia specifica. Inoltre, la tecnica dei microaggregati di DNA applicata all'espressione genetica nei macrofagi umani consentirà verosimilmente di identificare organismi infettanti non identificabili in altro modo. I genomi dei patogeni umani più comuni (virus, batteri e parassiti) sono stati già sequenziati, e si stanno già studiando nuovi antibiotici, antivirali e antiparassitari, capaci di debellare numerose malattie, con qualche limite verso i virus altamente mutanti.

Geni dell'invecchiamento. I geni coinvolti nei processi di invecchiamento negli organismi semplici sono stati identificati; tuttavia, nei mammiferi, l'unico intervento che ha dimostrato di ritardare l'invecchiamento è la restrizione calorica, e i meccanismi molecolari mediante i quali ciò avviene cominciano appena ad essere identificati. Sebbene non appaia probabile, è possibile che, identificati i geni dell'invecchiamento, si possa sviluppare dei farmaci anti-invecchiamento.

Una vita più lunga? È documentato che rari individui vivono per circa 120 anni. È questa la durata massima di vita programmata geneticamente? In tal caso sarebbe possibile, escludendo gli incidenti o il suicidio, dominare molti dei patogeni che conducono a morte. Con le strategie per trattare o ritardare l'inizio delle comuni malattie (compreso il cancro), è probabile quindi che il 21° secolo vedrà un aumento dell'aspettativa di vita simile a quello osservato nel 20° secolo, portando la maggior parte di noi fino a od oltre 120 anni di età. Sfortunatamente, nessuno dei lettori di questo articolo conoscerà mai l'esito di queste speculazioni e non è detto che ci sia da stare allegri, in quanto potrebbero esserci solo posti in piedi su un pianeta massicciamente sovrappopolato.

A. Schipani. Fonte: Medical Journal of Australia, 4-18 dicembre 2000