

In qualità di medici specialisti in Genetica Medica (o genetisti clinici) ci prendiamo cura delle persone con malattie genetiche e dei loro familiari. Di conseguenza incontriamo pazienti e utenti di ogni età con condizioni che possono interessare tutti gli organi ed apparati – a differenza di quanto avviene nella maggior parte delle specialità mediche tradizionali. Inoltre si tratta spesso di condizioni identificate come ‘rare’, in quanto hanno una frequenza inferiore ad una persona su 2000.

Quando ho iniziato a lavorare in questo campo, oltre 20 anni fa, eravamo ancora in fase di sequenziamento del primo genoma umano e conoscevamo le cause genetiche solo di alcune malattie rare. Questo, unito alle limitate opzioni di indagini disponibili, significava che la maggior parte dei pazienti non arrivava ad una specifica diagnosi, intesa come la identificazione del difetto genetico che causava la condizione stessa.

Ciò impediva a pazienti e familiari di accedere a informazioni dettagliate sulla condizione, sulle relative strategie di prevenzione di eventuali complicanze, sulla probabilità che la condizione si presentasse nuovamente in famiglia.

Sebbene molte persone affette da condizioni genetiche restino tuttora ‘senza diagnosi’, il loro numero va riducendosi nel tempo. Allo stesso modo, con l'incredibile miglioramento della tecnologia dei test, i tempi per arrivare a una diagnosi si sono ridotti in modo molto significativo; esistono in particolare test genetici rapidi (i cui risultati per i bambini vengono forniti in circa 2 settimane) che soffrono di condizioni gravi ed acute quando la loro gestione può essere modificata da una diagnosi specifica, con risultati che spesso vengono forniti in circa 2 settimane.

Oltre a questo potenziale diagnostico senza precedenti, la medicina genomica sta dando vita alla promessa di una medicina personalizzata. L'identificazione di varianti genetiche rare che predispongono le persone a determinati tumori può ora avere un impatto sul modo in cui monitoriamo e trattiamo il tumore qualora si manifesti. Allo stesso modo, la comprensione dei cambiamenti genetici avvenuti nelle cellule tumorali di un paziente può informare sui trattamenti più efficaci e la farmacogenomica (lo studio di come i geni influenzano la risposta di una persona ai farmaci) può aiutare a prevenire gravi effetti collaterali di un farmaco o a determinare la dose ottimale di un farmaco per ogni individuo.

In questo contesto risulta essenziale il ruolo dei genetisti clinici nel supporto a questo processo di transizione, realizzato anche tramite la divulgazione delle nuove conoscenze, la formazione dei professionisti della salute su tematiche legate alla genomica, la promozione di una gestione e di attività multidisciplinari.