



"e vita" online:  
www.avvenire.it/vita

Gratis la newsletter  
Inquadrando il Qr-Code



L'INTERVISTA

«Il codice perfetto non esiste: nasciamo con 100-150 mutazioni, ma non tutte promettono malattie»: il genetista spiega perché la conoscenza del corredo ereditario sia utile, «però conta di più l'albero genealogico»

# «I test genetici non sono l'oroscopo»

ENRICO NEGROTTI

«Si comincia sempre con un foglio e una matita». Nell'epoca dei computer sempre più potenti e delle analisi sempre più approfondite sulle funzioni dei singoli geni, Giuseppe Novelli, docente di Genetica medica all'Università di Roma Tor Vergata (di cui è stato anche rettore), per valutare il Dna di un paziente parte da una ricostruzione del suo albero genealogico. E invita a fidarsi solo di centri qualificati per analizzare i dati genetici i quali, anche se sempre più accurati e precisi, hanno bisogno di un'interpretazione che li collochi in un contesto, evitando il "genoscopo", brutta copia dell'oroscopo. La formazione e la storia professionale di Novelli, intrecciata con i progressi della genetica negli ultimi decenni, sono raccontate in *Leggere i geni*, scritto in collaborazione con il biologo e giornalista Enrico Orzes (da poco pubblicato da Egea Press, 208 pagine, 22,90 euro).

**La genetica ha fatto un balzo in avanti enorme con il Progetto Genoma. Qual è il valore predittivo delle analisi genetiche?**

Il Dna contiene una quantità straordinaria di informazioni: se traducessimo tutto quello di un individuo potremmo scrivere 8mila volte la *Divina Commedia*. Con una biblioteca così grande è necessario capire quante notizie sono traducibili in informazioni pratiche, in termini clinico-diagnostici. Grazie alla conoscenza del Dna è cambiata la storia clinica delle malattie rare: oggi molte hanno acquistato un nome preciso, per alcune sono stati trovati farmaci e possono essere curate in modo definitivo. Però va ricordato che non basta analizzare il Dna ma anche il contesto.

**Che cosa significa?**

Il Dna va letto, ma poi va interpretato. Altrimenti ottengo il "genoscopo", cioè l'oroscopo basato sui geni. Invece bisogna tradurlo in informazioni: e non basta un essere umano: servono computer e software. A questo scopo, nel nostro Policlinico di Tor Vergata a Roma ho attivato un ambulatorio di medicina predittiva. Serve anche per persone che si fanno leggere il Dna da "stregoni" su Internet e poi davanti a un report di 200 pagine (magari in inglese) non sanno che cosa fare. E io, per prima cosa, con un foglio e una matita comincio a disegnare il loro albero genealogico, e a chiedere informazioni sulla salute di nomi, genitori, fratelli, figli. Da qui si capisce almeno il 30-40% dell'informazione di rischio. Poi il soggetto, che magari è sano, deve essere valutato da un punto di vista clinico: se nella storia della sua famiglia ci sono eventi di natura cardiovascolare indagherò i geni di predisposizione alle malattie cardiovascolari.

**È sempre bene conoscere, ma i test prenatali sollevano altri problemi: sono utili se predispongono alla cura, ma problematici se indirizzano all'aborto. Come vanno gestiti?**

Sono stato uno dei primi a introdurre diagnosi prenatali all'Università Cattolica oltre trent'anni fa. Il problema è come ti poni di fronte alla diagnosi, poniamo di sindrome di Down: i genitori mi chiedevano che cosa significa, e io spiegavo che queste persone parlano, camminano, possono lavorare, eccetera. Se sono seguite con attenzione la curva del ritardo mentale diminuisce (hanno poi un maggior rischio di leucemia e di alcune patologie cardiache). Occorrono logopedisti, terapisti, assistenti sociali: la società deve porsi in atteggiamento di accoglienza verso le persone con sindrome di Down. Per molte altre patologie, il progresso scientifico è stato enorme: di fronte alla diagnosi di fibrosi cistica, spes-

*Giuseppe Novelli, luminare del Dna: le ricerche prenatali sono probabilistiche, ignorano l'ambiente e le abitudini, ma fanno selezionare gli embrioni*



so l'esito era l'aborto. Oggi non facciamo nemmeno più diagnosi prenatali perché c'è una cura. E così per altre patologie: molto spesso è bene saperlo in anticipo, perché prima si interviene e meglio si curano, a volte addirittura in utero. Negli ultimi dieci anni è cambiato il paradigma anche delle diagnosi prenatali. Ma il problema è nella società, non nella genetica. Oggi nelle procedure di fecondazione assistita è stata introdotta la selezione degli embrioni sulla base di un *polygenic score* (punteggio poligenico), cioè un calcolo matematico probabilistico per scegliere quello più immune da patologie sulla base del loro corredo genetico. Ma ci sono una serie di mutazioni post-zigotiche, cioè successive al concepimento, che non si possono prevedere. Recentemente ho dimostrato che il punteggio poligenico è basato su un principio sbagliato, perché ignora una serie di altri fattori: dalle abitudini di salute della madre (beve, fuma) ad altre caratteristiche dell'ambiente in cui il bambino crescerà. **La scienza non ha nulla da rimproverarsi?**

Allo stato attuale c'è stato solo un caso di utilizzo del tutto scorretto della genetica,



Sotto, il genetista Giuseppe Novelli, recente autore con Enrico Orzes del libro "Leggere i geni"



ed è quello degli embrioni modificati geneticamente in Cina da He Jiankui per far nascere due gemelle "protette" contro il virus dell'Aids. Il suo laboratorio è stato chiuso, lui è stato condannato a 4 anni di carcere e la Cina ha modificato la sua legislazione in senso restrittivo. La comunità scientifica lo ha isolato e tuttora è in vigore una moratoria all'utilizzo della tecnica Crispr-Cas9 (le forbici molecolari, ndr) applicata alle cellule della linea germinale, che possono trasmettere le modificazioni alla prole. He Jiankui non è nemmeno riuscito nel suo intento: in una gemella il risultato è stato parziale, nell'altra il risultato è stato mosaico, cioè alcune cellule risultavano corrette, altre no. A dimostrare che si sa ancora troppo poco della biologia dello sviluppo dell'embrione. Però l'errore non è nella tecnica Crispr-Cas9, ma nel uso.

**È vero che abbiamo tutti il 3% di trasmettere anomalie genetiche alla prole? Come si spiegano tali rischi alle coppie?**

È vero che il rischio generico per ogni coppia della specie umana di avere un figlio con qualche anomalia genetica è il 3%, cifra che raddoppia nel caso di primi cugini. Oggi però conosciamo che molte mutazioni sono dovute a un rischio che noi definiamo "nuovo", cioè non sono presenti nei genitori ma si originano durante lo sviluppo. Abbiamo dati che queste mutazioni sono presenti nel 16% dei nati. Quando faccio consulenza a futuri genitori spiego che il Dna perfetto non esiste: tutti noi nasciamo con almeno 100-150 mutazioni. Però non sono tutte patologiche: alcune sono benigne, neutre, altre si combinano tra di loro e possono dare una malattia, altre si combinano se si conducono stili di vita non sani (fumo, alimentazione scorretta, assunzione di farmaci, alcol in gravidanza). Quindi è cambiata molto l'informazione che trasmettiamo nelle consulenze genetiche. In conclusione, i test genetici sono utili, ma non bisogna fidarsi di Internet: devono essere erogati e somministrati nel modo giusto e nei centri che offrono consulenze. Dove cominciano, con un foglio e una matita, a disegnare il vostro albero genealogico.

(La versione integrale di questa intervista è disponibile sul sito [Avvenire.it/vita-e-cura](http://www.avvenire.it/vita-e-cura))

© RIPRODUZIONE RISERVATA

L'analisi

LAURA PALAZZANI

## LE NEUROTECNOLOGIE AVANZANO: PERCHÉ SERVE UNA GOVERNANCE



**L**e neurotecnologie stanno avanzando molto rapidamente: oltre a quelle più note quali l'elettroencefalogramma e la risonanza magnetica, sono utilizzate anche la stimolazione transcranica profonda esterna e interna al cervello (con impianti cerebrali) e l'interfaccia cervello-computer. Con queste tecnologie, alcune nella versione "indossabile" (caschetti o cuffie), si può registrare l'attività cerebrale e si possono raccogliere "dati neurali" correlabili da algoritmi per interpretare e predire pensieri e intenzioni ("leggere la mente"), oltre che interferire con i processi mentali ("scrivere la mente"). Si tratta di tecnologie più o meno invasive nel corpo e nella mente, che possono avere diverse applicazioni. Di grande importanza le applicazioni nell'ambito della salute, con risultati terapeutici per trattamenti di pazienti affetti da morbo di Parkinson, depressioni farmacologiche resistenti, epilessia. In Europa tali tecnologie rientrano nei dispositivi medici, e hanno una precisa regolazione per la garanzia di sicurezza ed efficacia, oltre al dovere di fornire adeguate informazioni ai pazienti sui rischi seppur incerti (es. alterazioni della personalità).

Ciò che solleva nuovi interrogativi sono le applicazioni fuori della medicina: nell'ambito dell'educazione e del lavoro (caschetti che monitorano la concentrazione), dell'intrattenimento e del benessere (ad es. supporto di meditazione), del neuromarketing (rilevazione di preferenze dei consumatori), della giustizia penale (predizioni di intenzioni criminali). Forse si arriverà ad applicazioni nella vita quotidiana, quali le interazioni con smartphone non più nelle modalità touch o vocale ma tramite pensiero.

Si tratta di applicazioni già presenti in alcuni Paesi del mondo, come la Cina. Quale sarà l'impatto fisico-psichico sui soggetti e sulla società? Che cosa può comportare per studenti e lavoratori essere costantemente monitorati in funzione dell'efficienza mentale? Cosa implica la possibile intrusione anche nascosta nel "foro interno"?

Le domande etiche esigono una risposta che inevitabilmente rimanda ai valori della dignità umana, identità personale, integrità fisica e mentale, autonomia, responsabilità, giustizia. Bisogna porre attenzione, sul piano antropologico, ai rischi del riduzionismo neurologico (che riduce l'uomo al suo cervello) e delle neurodiscriminazioni, con particolare attenzione alle persone vulnerabili (minori, anziani, persone con disabilità cognitiva). Va difesa la "privacy cerebrale" e la "libertà cognitiva", ossia l'intimità dei pensieri consci e inconsci. È urgente un pensiero etico "forte" di fronte all'avanzamento rapido e alle incertezze, a causa della mancanza di evidenze e di studi sugli effetti a breve e lungo termine. Solo ora stiamo acquisendo la consapevolezza dei danni dell'abuso dei social network: con le neurotecnologie dobbiamo "anticipare" la riflessione etica per evitare applicazioni che producano danni gravi e irreversibili all'uomo e alla società. Ampio il dibattito giuridico. Alcuni ritengono indispensabile formulare "neurodiritti" specifici (la posizione emergente nelle Raccomandazioni dell'Unesco del 14 novembre 2025); altri ritengono che i diritti umani già includano queste fattispecie e solo necessitano nuove interpretazioni evolutive della Corte europea dei diritti umani (la posizione emersa al Consiglio d'Europa, in un incontro tra esperti nel novembre 2025).

In ogni caso, nell'orizzonte dei diritti umani (impliciti o espliciti), sempre più risulta urgente elaborare una "governance" in Europa sul tema, ossia linee guida etiche condivise sulla cui base iniziare a pensare a una regolazione europea e/o nazionale. Le regole sulla protezione dei consumatori non sono sufficienti a coprire l'uso di queste tecnologie e rimanere senza regole è pericoloso, visti i considerevoli investimenti di aziende private per l'avanzamento e la diffusione delle tecnologie nel mercato.

È urgente una regolazione che espliciti l'umano-centrismo, la proibizione delle tecnologie più pericolose (ad es. la stimolazione profonda con impianti cerebrali per scopi non medici) e la definizione di requisiti etici di valutazione del rischio anche per le applicazioni non mediche, con adeguate salvaguardie. Si tratta di applicare il principio di precauzione che garantisca la proporzionalità benefici/rischi da parte di chi commercializza i prodotti e ripensare il consenso informato nel settore non medico (ossia come informare adeguatamente i consumatori dei rischi e verificarne la consapevolezza).

È indispensabile un coinvolgimento della società per introdurre una coscienza critica dei problemi emergenti dallo sviluppo delle neurotecnologie.

**Ordinario di Filosofia del diritto, Lumsa di Roma**

© RIPRODUZIONE RISERVATA

### ALL'UNIVERSITÀ LATERANENSE IL RAPPORTO SULL'EUROPA

#### «Diseguità in salute» la Chiesa con l'Oms

Riflettendo sulla domanda "Oggi chi è il mio prossimo?" mercoledì prossimo alla Pontificia Università Lateranense si terrà la presentazione del secondo Rapporto sullo stato dell'equità in salute ("Hesri", nella sigla inglese) nella regione europea dell'Organizzazione mondiale della sanità (Oms), con il suo direttore Hans Henri Kluge, con la partecipazione del ministro italiano della Salute Orazio Schillaci e di rappresentanti del Consiglio delle Conferenze episcopali europee (Ccee), a partire dal presidente Gintaras Grušas (arcivescovo della lituana Vilnius), e della Conferenza episcopale italiana, con l'arcivescovo di Cagliari Giuseppe Baturi, segretario generale. L'evento è organizzato dall'Ufficio nazionale per la Pastorale della salute, diretto da don Massimo Angelelli. L'appuntamento è significativo per più motivi, a partire dal fatto che i confini della regione europea dell'Oms non coincidono con quelli della Ue ma comprendono anche Regno Unito, Norvegia, tutte le repubbliche dell'ex Jugoslavia, Turchia, Israele, Russia e alcune repubbliche ex sovietiche: «Il rapporto tra Cei e Oms - racconta don Angelelli - nasce un paio

d'anni fa con un percorso di avvicinamento al Giubileo, durante il quale facemmo un convegno sulle povertà sanitarie in Europa e nel mondo. E quest'anno - ulteriore frutto - hanno scelto di presentare questa seconda edizione del rapporto Hesri (la prima fu nel 2019 ed è disponibile online, ndr) agli episcopati europei perché riconoscono alla Chiesa cattolica un ruolo determinante nel contrasto alle diseguità in salute». Oltre al riconoscimento di quanto la Chiesa già fa, c'è l'auspicio di un allargamento dell'intervento in sinergia con l'Oms: «Anche perché - anticipa Angelelli - i dati del Rapporto sono preoccupanti e mostrano che le diseguità in salute in Europa sono in forte crescita». Alla domanda evangelica su "chi è il mio prossimo" «oggi si risponde: tutti coloro che sono soli - osserva don Angelelli - che è la condizione che predispongono all'emarginazione e alla povertà sanitaria. Ci sono molti emarginati dalla comunità sociale, persone sole: i rapporti sanitari ci dicono che le solitudini sono in crescita e questo genera una serie di difficoltà e patologie. Quindi l'obiettivo della Pastorale della salute è contrastare le solitudini». A Roma - conclude don Angelelli - «la presenza di rappresentanti degli episcopati europei testimonia la rinnovata attenzione della Chiesa a combattere quella cultura dello scarto che genera tanta solitudine». (En.Ne.)

© RIPRODUZIONE RISERVATA