

La Rete della genomica

Anche se negli Stati Uniti è stata bloccata la commercializzazione dei test genetici, su Internet il divieto è aggirabile. Ma con quali conseguenze?

Antonio Regalado

Quando, nel Natale del 2013, Meg DeBoe ha deciso di “investire” 99 dollari per un test del DNA dell'azienda 23andMe, ne ha tratto una seria delusione: il test è arrivato senza alcuna informazione sui geni che indicano le sue probabilità di sviluppare in futuro il morbo di Alzheimer e le malattie cardiache. Le risposte erano relative solo alla genealogia del DNA, alle eventuali parentele e alle radici etniche. Ciò si è verificato perché un mese prima, nel novembre del 2013, la Food and Drug Administration statunitense ha proibito all'azienda, in attesa di chiarimenti, di vendere direttamente ai consumatori il PSG (*Personal Genome Service*), ovvero il sequenziamento del DNA per stimare il rischio di oltre 200 patologie e condizioni mediche.

Ma DeBoe, una blogger e autrice di libri per ragazzi, ha trovato un modo diverso per ottenere quanto andava cercando. Con un servizio Web chiamato Promethease, ha pagato 5 dollari per scaricare i dati grezzi di 23andMe. In pochi minuti è stata in grado di accedere a una cartella che conteneva le informazioni sui suoi geni suddivise in due macro categorie: “buone notizie” e “cattive notizie”.

Migliaia di altri utenti alla ricerca di informazioni sulle loro predisposizioni genetiche stanno inviando i loro dati a una serie di siti Web poco conosciuti, come Promethease, che sono diventati, in mancanza di alternative valide, i più importanti fornitori di servizi relativi ai dati genetici negli Stati Uniti, esponendosi al tempo stesso al rischio di possibili interventi regolatori.

Promethease è nato come un progetto minore di Greg Lennon, un genetista del Maryland, e Mike Carias, un informatico. Il software confronta il DNA di una persona con i dati di SNPedia, il database Wiki di tutti i polimorfismi noti nella genetica umana, che i due studiosi hanno creato 8 anni fa e che funziona grazie all'aiuto di personale volontario.

I test del DNA personalizzati determinano quali versioni comuni dei 23 mila geni umani vanno a costituire il genotipo. Collegando queste varianti ai rischi di malattie, l'ipotesi è che i genotipi permettano di prevedere le probabilità di ammalarsi di cancro o di venire colpiti da una malattia cardiaca o di perdere la vista. Ma la previsione del rischio ha elevati margini di incertezza. La massima parte dei geni non dice nulla di definitivo su una persona. E nel caso lo facciano, sarebbe meglio avere al fianco un medico quando lo si scopre. «Non credo che questo tipo di valutazione del rischio sia ancora da considerare un prodotto maturo per un pubblico di consumatori», sostiene David Mittelman, responsabile scientifico di Gene by Gene, un laboratorio genetico che effettua questi test.

Nel vietare a 23andMe di fornire informazioni mediche con i test, la FDA ha menzionato anche il pericolo che erranee interpretazioni dei dati genetici possano indurre qualcuno a richiedere interventi chirurgici non necessari o prendere farmaci in dosi eccessive. Chi critica la FDA ritiene invece che la decisione sia direttamente legata al problema se i consumatori abbiano diritto o meno di avere accesso ai loro dati genetici senza passare attraverso un medico. La questione ora è se Promethease e siti simili possano, o debbano, diventare il prossimo obiettivo dei legislatori.

Per Barbara Evans, docente dell'University of Houston Law Center, l'idea che chiunque possa farsi prelevare il DNA da un'azienda e farlo analizzare da un'altra rappresenta un significativo passo in avanti legale. Fino a oggi, lo stesso laboratorio che effettua il test genetico, comunica i risultati delle analisi. Ma l'informazione sul DNA è di tipo digitale. «Sarà molto complesso introdurre qualche forma di regolamentazione», spiega Evans. A suo parere, servizi come Promethease potrebbero appellarsi a diritti fondamentali, come

la libertà d'espressione, se i legislatori cercassero di introdurre delle nuove regole.

MIT Technology Review ha visitato numerosi siti specializzati nell'interpretazione dei risultati delle analisi del DNA di donatori anonimi, il cui DNA è reperibile pubblicamente sul Personal Genome Project, un'iniziativa per la condivisione dei dati della Harvard Medical School. Tutti i siti hanno rapidamente riferito sulle varianti contenute nei file, anche se il numero poteva variare da una quantità minima di 35 a una massima di 17.667, come nel caso di Promethease. Alcuni dei resoconti sui risultati sono molto più dettagliati di altri. Due dei siti si spingono oltre, proponendo delle terapie mediche. Genetic Genie, un servizio gratuito che pubblicizza vitamine, inserisce alcuni geni in quello che definiva un «profilo disintossicante». LiveWello prevede un pagamento di 19,95 dollari e include un numero più alto di geni e una serie di collegamenti ad articoli scientifici. Questo sito consiglia agli utenti di contattare alcune figure professionali, tra cui chiroterapeuti e dietologi, per una “spiegazione” dei dati.

Le risposte di Promethease sono le più complete, anche se di difficile lettura. Le informazioni sono simili a quelle in precedenza offerte dal Personal Genome Service di 23andMe, ma con qualche differenza. Promethease non lega il rischio genetico di contrarre qualche malattia a una percentuale, per cui chi legge i dati rischia di perdersi in una giungla di dati, senza avere in mano una diagnosi effettiva. Lennon sostiene che è intenzionale e che 23andMe si muoveva su un terreno scientifico insidioso, nel tentativo di tradurre i rischi in una percentuale secca. «Tutti vorrebbero dare una risposta del tipo: “Questa è la vostra percentuale di rischio”. Ma non sappiamo quali potrebbero essere le conseguenze di una affermazione così risoluta», spiega Lennon che aggiunge comunque di non ritenere questa incertezza sulle percentuali di rischio un motivo sufficiente per non offrire i dati a chi li chiede.

A oggi, chi ha effettuato i test deve sbrogliarsela in mezzo a una ragnatela di informazioni scientifiche e prendere una decisione personale sui rischi futuri. Per Lennon e Carias, l'ondata di interesse nei confronti di Promethease e SNPedia rappresenta un passo decisivo per lo sviluppo

Da quando la FDA ha bloccato la pubblicazione dei resoconti sui risultati dei test da parte di 23andMe, i collegamenti ai siti per l'interpretazione dei dati genetici hanno subito un'impennata.

di un approccio non solo specialistico alla genetica. Nel 2006, lo stesso anno della fondazione di 23andMe, i due studiosi hanno lanciato SNPedia come un sito in cui verificare costantemente le conoscenze scientifiche sulle varianti geniche. Lennon dice che il sito si è ispirato al modello di Wikipedia: «La promessa del genoma era che fosse accessibile a tutti». Lennon non

ha mai voluto coinvolgere altri investitori. Il risultato è stato che il suo lavoro è stato oscurato dall'entrata in scena di 23andMe, che ha raccolto 126 milioni di dollari e ha assunto una decina di genetisti per mettere a punto le liste dei geni. Il suo amministratore delegato, Anne Wojcicki, sposata a Sergey Brin, uno dei fondatori di Google, è apparso sulle copertine di diverse riviste e si è da più parti predetto che la sua startup «sarebbe diventata la Google della medicina personalizzata».

Non è stato così. Al seguito delle misure intraprese dalla FDA per bloccare la pubblicazione dei risultati dei test da parte di 23andMe, i collegamenti ai siti per l'interpretazione dei dati genetici hanno avuto un'impennata. Interpretome, un sito curato da Konrad Karczewski, un ricercatore del Massachusetts General Hospital, raccoglie oggi dagli 80 ai 100 visitatori al giorno, il doppio dello scorso anno. La cifra è ancora più alta per Promethease. Lennon dice che la media si attesta tra i 50 e i 500 contatti giornalieri, incluse le richieste di versioni

gratuite e di un prodotto a pagamento per rendere le operazioni più rapide, ma preferisce mantenersi sul generico quando si parla dei profitti del sito.

Forse è una mossa calcolata per non attirare l'attenzione dei legislatori. La FDA ha larga discrezionalità d'azione, ma sceglie spesso di ignorare chi opera su scala ridotta ai confini della legge, soprattutto se chi lo fa, evita di lanciare proclami. Ma Cariaso e Lennon sembra che se la vadano a cercare. Hanno chiamato il loro software Prometheus, il titano che ha sfidato gli Dei rubando il fuoco dal Monte Olimpo, regalando all'umanità Ma, secondo il mito, Prometeo venne punito per la sua arroganza e legato per l'eternità a una roccia.

«Il fuoco è la conoscenza del nostro DNA», afferma Cariaso. «Gli dei sono coloro che vogliono impedirmi di conoscere me stesso». ■

Antonio Regalado è responsabile del settore biomedicale di MIT Technology Review USA.

The leading health and ancestry DNA service | [sign in](#) [register kit](#)  0

23andMe | [welcome](#) [health](#) [ancestry](#) [how it works](#) [store](#) [help](#)

Living well starts with knowing your DNA.

[order now](#)

Our genes make us who we are, so naturally they impact our health. By knowing your DNA, you can take steps toward living a healthier life.

- Plan for the future.**
Find out if your children are at risk for inherited conditions, so you can plan for the health of your family.
[about carrier status](#)
- Stay one step ahead.**
Understand your genetic health risks. Change what you can, manage what you can't.
[about health risks](#)
- Talk to your doctor.**
Arm your doctor with information on how you might respond to certain medications.
[about drug response](#)