

# La genetica: una scienza per la medicina del nuovo millennio

B. Dallapiccola, R. Mingarelli

Dipartimento di Medicina Sperimentale e Patologia, Cattedra di Genetica Medica, Università La Sapienza e Istituto CSS-Mendel, Roma

## Riassunto

La genetica ha decifrato le basi biologiche di molte malattie e ne ha rivelato una inattesa complessità. Centinaia di patologie semplici (mendeliane) hanno dimostrato elevati livelli di eterogeneità genetica e allelica, che, rispettivamente, hanno suddiviso una malattia in tante malattie, o hanno assimilato quadri clinici ritenuti nosologicamente distinti alle diverse mutazioni di uno stesso gene. Si sta definendo la componente genetica delle malattie complesse (multifattoriali), quelle dovute all'interazione tra i polimorfismi e l'ambiente, e vengono chiariti i meccanismi delle malattie cromosomiche, con particolare riferimento a quelle dovute allo sbilanciamento di segmenti ristretti di genoma (sindromi da geni contigui). Le analisi genetiche rivestono un ruolo centrale nella diagnosi e nella prevenzione. Nei prossimi anni la medicina e la società si confronteranno con una crescente offerta di test genetici. Si renderanno disponibili gli *screening* dei geni che conferiscono suscettibilità alle malattie comuni. Questa possibilità è destinata a sollevare problemi di natura etica, compresa l'utilità di effettuare a livello di popolazione indagini per le malattie nelle quali i risultati delle analisi non si traducono in interventi efficaci di prevenzione o di terapia; l'opportunità di sottoporre ai test genetici i bambini; la difficoltà di fornire informazioni preliminari adeguate alle persone che si sottoporranno alle analisi; la salvaguardia della riservatezza dei risultati. I progressi della ricerca genetica hanno trasformato la medicina Ippocratica. La definizione della componente ereditaria della maggior parte delle malattie ne ha reso possibile la diagnosi presintomatica e ha determinato lo sviluppo della medicina predittiva. Il corretto uso dei test genetici potrà essere garantito solo a condizione che i legislatori e i bioeticisti fissino regole e limiti al campo di azione delle biotecnologie.

*PAROLE CHIAVE: Genetica, DNA, Test genetici, Etica, Medicina predittiva*

## Genetics: a science for medicine in the new millenium

*Molecular developments are disclosing the biological complexity underlying human diseases. Hundreds of Mendelian disorders investigated at the DNA level have shown high genetic heterogeneity and broad allelic series, which have either divided a single disease into a number of diseases, and lumped distinct diseases by showing that they are due to allelic mutations. Genetics is currently deciphering the hereditary component of complex disorders (multifactorial diseases), and the mechanisms underlying chromosomal syndromes, in particular contiguous gene syndromes. Genetic testing has become an important tool in diagnosis and prevention. Within the next few years medicine and society will be faced with an increasing offering of genetic testing. Population screening of large numbers of disease-susceptibility genes will become available. This will raise ethical issues, including the effectiveness and utility of screening factors contributing to diseases not amenable to proper treatment and prevention, screening of children, the ability to provide wide-scale information to persons undergoing genetic testing, and granting privacy to tested persons. Advances in genetic research have transformed Hippocratic medicine, both by showing that most disorders are genetically determined and by making presymptomatic and preventive medicine possible through analysis of underlying genetic factors. To guarantee a proper use of the novel genetic discoveries it is mandatory that biotechnological progress is paralleled by advances in ethical and legal issues. (Giorn It Nefrol 2000; 17: 7-13)*

*KEY WORDS: Genetics, DNA, Genetic testing, Ethics, Predictive medicine*