

MASTER IN COMUNICAZIONE DELLA SCIENZA

GENOMI IN VENDITA

LA COMUNICAZIONE DEI TEST GENETICI

DIRECT-TO-CONSUMER

Tesi di:

Francesca Petrera

Relatore:

Nicola Nosengo

SISSA, Trieste, Febbraio 2011

INDICE

Introduzione	5
<i>Dalla genetica alla genomica</i>	7
<i>Le promesse e le realtà della genetica</i>	9
<i>Il genoma fai-da-te</i>	10
Sviluppo della tesi di ricerca	13
Capitolo 1 - La genetica e i media	17
<i>Il progetto genoma umano sui media</i>	17
<i>L'anniversario silenzioso</i>	19
<i>Gli europei e la genetica</i>	23
<i>Genomi in prima pagina</i>	25
<i>Verso una medicina partecipata</i>	29
<i>La genetica in mostra</i>	34
Capitolo 2 - Genomi porta a porta	41
<i>Sempre più personale - un mercato in crescita</i>	41
<i>Il marketing del genoma - analisi comparata dei siti web</i>	44
<i>Dobbiamo temere i test genetici? Accessibilità, democrazia e legislazione</i>	52
Capitolo 3 - Il parere degli interessati	59
<i>Scienziati e comunicatori a confronto</i>	59
<i>Favorevoli o contrari?</i>	63
<i>L'evoluzione della comunicazione</i>	69
<i>E i consumatori?</i>	72
Conclusioni	79
Bibliografia	85
Sitografia	90
Appendice	91

INTRODUZIONE

Potrebbe accadere presto che un paziente sovrappeso e che non fa attività fisica, si rivolga al proprio medico presentandogli i risultati dell'analisi delle migliaia di SNP (*single nucleotide polymorphism*) del suo genoma. I parenti del paziente, preoccupati per la sua salute, gli hanno regalato un kit di analisi, pagando 200 dollari e il test dice che ha un rischio aumentato di sviluppare malattie cardiovascolari e diabete. L'azienda che ha venduto il test afferma chiaramente che "i risultati non costituiscono una diagnosi clinica", quindi lui si è rivolto al proprio medico per avere maggiori informazioni a riguardo.

Lo scenario appena descritto non è troppo lontano da quello che sta accadendo oggi e situazioni di questo genere implicano una serie di complicazioni del tradizionale flusso comunicativo medico-paziente. Le cause di questo fenomeno vanno ricercate nell'evoluzione che stanno subendo la genetica e la medicina e il punto di partenza non può che essere un giorno di giugno di dieci anni fa.

Il 26 giugno del 2000, in una conferenza stampa alla Casa Bianca, Bill Clinton e Tony Blair hanno annunciato al mondo il raggiungimento di un traguardo unico: il completamento della sequenza del genoma umano.

Quello è stato anche il giorno in cui si è conclusa un'eccezionale competizione. Per anni, infatti, i laboratori del consorzio pubblico internazionale, diretti da Francis Collins, hanno gareggiato con Craig Venter fondatore dell'azienda privata Celera Genomics. Una gara che aveva come scopo il completamento della sequenza del DNA umano, "la mappa della vita", come l'ha definita lo stesso Clinton. Una gara che non ha avuto vincitori né vinti, perché entrambi i gruppi, per decisione politica, hanno pubblicato contemporaneamente i propri risultati, rispettivamente sulle pagine di *Nature* e *Science*.

La fine del secolo scorso, dal punto di vista della conoscenza, è stata dominata certamente dalla biologia, e nello specifico dalla genetica. La rivoluzione molecolare è

iniziata nel 1953 con la descrizione della struttura della doppia elica del DNA, facendo acquistare alla biologia il ruolo di scienza non solamente descrittiva ma quantitativa e rispettabile, al pari della fisica. Le ricerche condotte a partire dalla fine degli anni '80 hanno evidenziato il ruolo dei geni in centinaia di malattie e il finanziamento milionario con cui è stato condotto il Progetto genoma ha dimostrato la fiducia che anche la politica riponeva nella biologia.

Nel 2000 il raggiungimento di una medicina realmente personalizzata sembrava una realtà imminente. Le promesse del genoma davano la speranza di sviluppare nuove terapie per malattie incurabili, come il cancro e l'Alzheimer, ma c'era anche la paura di una schiavitù genetica, che avrebbe potuto portare a discriminazioni in tutti i campi, dalla salute, al lavoro e all'educazione, condannando le persone in base al loro DNA. Ma negli anni successivi questa rivoluzione non si è avverata, almeno non in questi termini. Secondo quanto afferma Edoardo Boncinelli in un suo recente articolo sul *Corriere della Sera*¹ “Se siamo qui a parlarne vuol dire che di grosso e di facilmente comunicabile non è successo granché, a parte la scoperta irrilevante ma molto chiacchierata dell'effettivo numero dei geni del nostro genoma. Non è stata scoperta nessuna cura per il cancro o per la malattia di Alzheimer, non è stata sostanzialmente migliorata la condizione delle persone affette dal diabete o da altre malattie molto diffuse, che noi chiamiamo multifattoriali, tutte cose queste che erano state promesse e sbandierate. Quello che soprattutto è mancato in questi anni è stato il grande avanzamento nella predicibilità delle malattie multifattoriali come il diabete, molte forme di tumore, l'ipertensione, la propensione per alcune malattie degenerative e via discorrendo”. Prosegue ancora Boncinelli a proposito dei test sul DNA “I metodi per ottenere questo risultato si sono moltiplicati e vengono offerti a prezzi accessibili, ma il cambiamento epocale non c'è stato. Il momentaneo fallimento è dovuto a una sopravvalutazione dell'affidabilità del metodo”.

Lo stesso Boncinelli suggerisce però come non sia il caso di essere negativi. In fondo la genetica è una scienza giovane, bambina rispetto a fisica e matematica ad esempio. Sarebbe sbagliato aspettarci la soluzione a tutti i problemi in un così breve lasso, nonostante gli incredibili sforzi che si stanno facendo in questo campo e a dispetto della pubblicità che è stata fatta dai media (e non solo) in occasione

¹ Edoardo BONCINELLI, “La ricerca lenta sul Dna. È giusto dirci delusi?”, *Corriere della sera*, 14 giugno 2010.

dell'annuncio del completamento del Progetto Genoma Umano. Ce lo spiega proprio Boncinelli:

“sta nascendo una nuova biologia molecolare che tra poco farà impallidire tutto quello che avevamo imparato prima. I «mattoncini» di cui siamo fatti sono pochi in sostanza e similissimi a quelli di molti animali, ma la loro disposizione è mirabilmente specifica e obbedisce a meccanismi del massimo interesse che si vanno via via chiarendo”².

In effetti l'annuncio del completamento della sequenza del genoma umano non doveva essere considerato un punto di arrivo, ma un inizio.

Dalla genetica alla genomica

Tra i principali risultati ottenuti dal sequenziamento del genoma c'è senz'altro la ridefinizione del concetto di gene. Si è visto che il numero totale dei geni è molto inferiore a quelli che erano attesi, riducendosi dai 300mila predetti a soli 26mila³ (e questo dato è ancora oggi in continua ridefinizione). Ma anche i meccanismi di azione si sono dimostrati essere più complicati del previsto ed è stato dimostrato che il modo in cui i geni si “accendono” o “spengono” nelle varie fasi della vita delle cellule è tanto importante quanto la sequenza stessa del DNA.

Lentamente si è assistito al passaggio dalla genetica alla genomica, per passare dallo studio dei geni alla comprensione dei meccanismi di regolazione del genoma.

Una delle definizioni migliori è stata data da Jennifer Doudna in occasione del numero speciale di Nature pubblicato ad aprile del 2010.

“Sembra come se stessimo scalando una montagna che diventa sempre più alta. Più scopriamo e più ci rendiamo conto che c'è ancora tanto da scoprire”⁴.

La ridefinizione del dogma della biologia in cui a ciascun gene corrisponde un RNA messaggero e a questo corrisponde una proteina è solo una delle conseguenze di questo processo. La scoperta che solo il 3% del DNA codifica effettivamente per una proteina ha portato a una delle maggiori rivoluzioni della biologia degli ultimi anni. Oggi infatti

² Edoardo BONCINELLI, *op.cit.*

³ Craig VENTER, “Multiple personal genomes await”, *Nature* 2010 Apr 1;464(7289):676-7.

⁴ Erika Check HAIDEN, “Life is complicated”, *Nature* 2010 Apr 1;464(7289):664-7.

si sa che quello che veniva chiamato “DNA spazzatura”, il DNA che non codificava per le proteine e che sembrava inutile nell’economia cellulare, ha in realtà funzioni regolatorie molto importanti. La maggior parte di questo DNA viene trascritto in molecole di RNA, che hanno la funzione di regolare l’espressione di altri geni e difendere la cellula dagli attacchi dei virus. Il numero di questi RNA regolatori è ancora sconosciuto, ma i ricercatori ritengono che ce ne siano più 100mila, molti con un ruolo determinante nello sviluppo di patologie come il cancro.

Il sequenziamento del genoma ci ha solamente fornito informazioni riguardo alla sequenza di A,T,C,G dei 3 miliardi di basi del DNA. Se srotolassimo la molecola di DNA contenuta in ciascuna cellula del nostro corpo, questa raggiungerebbe ben 2 metri di lunghezza compattati in pochi micron (un milionesimo di metro), quindi è chiaro come la struttura tridimensionale sia determinante per il corretto funzionamento. Accade così che pezzi di DNA che distano centinaia di migliaia di basi, si trovino ad essere vicini e interagire nella cellula.

Ma il meccanismo è decisamente più complesso. Lo studio approfondito della struttura e della funzione del genoma ha visto anche la nascita dell’epigenomica, che studia come la modificazione chimica di alcune basi azotate nella sequenza del DNA possa regolare l’espressione dei geni. Questi meccanismi possono spiegare l’insorgenza tardiva di alcune patologie negli adulti e hanno un ruolo chiave nell’ereditarietà, perché queste modificazioni possono essere ereditate dai discendenti, che con la modificazione degli stili di vita possono “perdere” l’effetto protettivo di questi “controllori del genoma”.

I risultati del Progetto genoma umano hanno spinto la comunità scientifica ad intraprendere altri grandi e ambiziosi progetti, come l’International HapMap Project, che cataloga le differenze individuali nel DNA date dai polimorfismi a singolo nucleotide (SNPs), le variazioni che più vengono ricercate nei campioni di DNA da analizzare, per la loro associazione ad alcune malattie, stabilita in base all’analisi di un grande numero di campioni raccolti nella popolazione. Assieme all’HapMap, anche il progetto Encode (Encyclopedia of DNA elements), si propone di proseguire il lavoro del Progetto genoma umano, identificando e catalogando tutti gli elementi funzionali del genoma. Nel 2010 invece sono stati resi pubblici i primi risultati del progetto 1000 genomes, un’evoluzione di HapMap per scoprire le varianti genetiche umane, cioè le piccole differenze in specifiche regioni del genoma che rendono ognuno di noi un

individuo unico, diverso da tutti gli altri. Si è appena conclusa la prima fase pilota del progetto, che ha analizzato 179 individui provenienti dall’Africa occidentale, Europa, Cina e Giappone a un livello abbastanza basso di accuratezza, due famiglie di tre individui ciascuna (genitori e un figlio) a un alto livello di accuratezza e ulteriori 697 individui per quanto riguarda i segmenti particolari di DNA che codificano le proteine.

Le promesse e le realtà della genetica

Se i meccanismi di controllo e di regolazione del genoma sono complessi, non sono da meno i tentativi di correlare geni e malattie. La medicina moderna è oggi interessata a scoprire la funzione e l’espressione di geni specifici o gruppi di geni, che giocano un ruolo chiave nella manifestazione di ciascuna patologia⁵. La farmacogenetica/genomica si occupa di capire come i farmaci sono in grado di modulare l’espressione genica e come la presenza di specifiche mutazioni a carico di alcuni geni cambino la risposta dell’organismo al trattamento farmacologico.

Per poter sviluppare farmaci e terapie mirate e personalizzate al genoma del paziente è necessario individuare bersagli terapeutici accessibili. E questo vale anche per lo sviluppo di kit per la diagnosi precoce delle malattie.

Questo è proprio quello che stanno cercando di fare gli scienziati con quelli che vengono chiamati genome-wide association studies (GWAS), studi di associazione che analizzando centinaia di campioni di DNA di pazienti e soggetti sani di controllo mirano a trovare biomarcatori specifici. L’idea di questi studi è di trovare finalmente il meccanismo delle malattie multifattoriali, quelle cioè non associate alla mutazione di un singolo gene, come ad esempio la fibrosi cistica o l’emofilia, ma quelle più diffuse nella popolazione mondiale. Le malattie cardiovascolari, il diabete, la maggioranza delle forme di cancro e le malattie neurodegenerative sono, infatti il risultato della combinazione di fattori genetici e ambientali.

Ma quale sia il peso del DNA e dell’ambiente in questo delicato equilibrio non è ancora chiaro. Come spiega Steve Jones, professore di genetica alla University College di Londra,

⁵ Alexandra PLOWS *Debating human genetics – contemporary issues in public policy and ethics*, Routledge 2011.

“«Contano di più i geni o l’ambiente?» Sfido qualunque biologo, medico, scienziato a dirmi quante volte si è sentito rivolgere questa domanda. «Contano entrambi» è sempre stata la mia risposta, laconica, insoddisfacente, inadeguata per chi, già nel formulare il quesito, sembrava essersi preformato una preferenza”⁶

“Il limite delle GWAS”, come ha spiegato Pier Paolo Di Fiore, fondatore dell’IFOM di Milano⁷, “è che con questa tecnologia si possono trovare solamente alleli della malattia presenti nella popolazione con una frequenza maggiore del 5%. Ma le malattie complesse sono dovute all’azione di centinaia di geni, ognuno dei quali contribuisce in piccola parte, con frequenze molto basse”.

Nonostante gli sforzi della comunità scientifica le GWAS hanno dato una spiegazione ad un 10% dell’ereditarietà di una patologia, mentre l’ereditarietà mendeliana a singolo gene spiega un ulteriore 1%. Resta quindi una grandissima percentuale di quella che i biologi chiamano “dark matter”, rubando un termine fisico, che però rende perfettamente l’idea della totale ignoranza in questo campo.

Solo attraverso il sequenziamento completo del DNA si potranno trovare maggiori risposte a questi interrogativi. Uno dei primi campi in cui ci si sta muovendo in questa direzione è l’oncologia, una branca sempre considerata “pioniera” nello sviluppo della medicina personalizzata. Grazie alla diminuzione del costo del sequenziamento il Cancer Genome Project si prefigge di sequenziare completamente il genoma di 500 persone affette da 50 tipi diversi di cancro, confrontando i dati del DNA estratto dal tessuto malato e da quello sano. Ma anche progetti come Personal genome Project (PGP), ideato da George Church (intervistato per questa tesi) che si propone di analizzare 100mila campioni, raccogliendo anche i dati clinici e rendendo pubbliche le sequenze del DNA.

Il genoma fai-da-te

Negli ultimi anni abbiamo assistito all’espansione del fenomeno dei test genetici *direct-to-consumer*, veri e propri test fai-da-te venduti da nuove *start-up* biotecnologiche, che ultimamente stanno alimentando un mercato sempre più fiorente.

⁶ Lisa VOZZA, “Libera il siamese che c’è in te”, Blog *Biologia e dintorni* (sito Zanichelli) 31 ottobre 2010.

⁷ Intervento al Fifth World Conference on the Future of Science - *The Dna Revolution*, svoltosi a Venezia nel 2009.

Tanto che nel 2008 il Time magazine ha premiato una di queste aziende per aver prodotto “la miglior invenzione dell’anno”, sottolineando che “We are at the beginning of a personal-genomics revolution”⁸.

Conoscere il nostro futuro, sapendo in anticipo le malattie di cui ci ammaleremo è senz’altro un desiderio condiviso da molti. Ma siamo davvero pronti a gestire questo tipo di informazioni e soprattutto, la scienza oggi può fornirci la certezza di questo tipo di dati?

Oggi, rispetto a dieci anni fa fare un test genetico è semplice e accessibile come un test di gravidanza⁹. Niente visite mediche, niente richieste complicate, basta una carta di credito e chiunque può acquistare un kit via internet, persone sane o malate che possono decidere di far analizzare il proprio genoma. Senza il consulto di un medico.

Sono sufficienti poche cellule raccolte dalla guancia con una sorta di cotton fioc o una provetta piena di saliva, per ricevere entro un mese i risultati dell’analisi. Con poche centinaia di euro sono disponibili i test per centinaia di patologie, dalle più gravi, come la corea di Huntington e il Parkinson, a quelle meno invalidanti, come la celiachia o il glaucoma. Nel caso delle malattie multifattoriali, non associate alla mutazione di un unico gene, le aziende forniscono una percentuale di rischio di svilupparla in futuro, basandosi sull’analisi degli SNP (single nucleotide polymorphism) pubblicati dalla comunità scientifica. Il problema principale è che i risultati forniti dalle diverse aziende sono discordi. Questo perché gli SNP non sono un campionario standard, ma vengono continuamente aggiornati dai risultati dei progetti come HapMap e 1000 genomes. Ogni giorno se ne scoprono di nuovi e diversi, e ogni azienda utilizza un suo set particolare. Inoltre le percentuali di rischio associate a ciascun SNP per ogni malattia sono oggetto di interpretazioni epidemiologiche anche molto distanti. Ecco perché i risultati variano per lo stesso campione da azienda ad azienda. A luglio dell’anno scorso, il Government Accountability Office ha pubblicato un rapporto¹⁰ che mostrava chiaramente i diversi risultati forniti da quattro aziende a cui era stato inviato lo stesso campione di DNA.

Nonostante tali limitazioni, questo fenomeno sta cambiando l’approccio alla medicina e alla genetica. Se nei primi anni il costo di questi test era piuttosto elevato e

⁸ Anita HAMILTON, “The retail DNA test”, *Time*, 29 ottobre 2008.

⁹ Howard WOLINSKY, “Do-it-yourself diagnosis”, *Embo Reports*, 2005 Sep;6(9):805-7.

¹⁰ Government Accountability Office, “Misleading Test Results Are Further Complicated by Deceptive Marketing and Other Questionable Practices”, 22 luglio 2010.

li rendeva fruibili solamente da una ristretta fetta del mercato, ora i prezzi sono crollati (come vedremo più avanti) e il numero dei possibili acquirenti è cresciuto moltissimo. 99 dollari sono una cifra accessibile e il marketing di questi prodotti promette di “imparare dal proprio DNA per migliorare la propria salute¹¹”.

Con il DNA possiamo scoprire la nostra predisposizione alle malattie e saremo costretti a lavorare sul nostro stile di vita per diminuire la percentuale di rischio, non potendo modificare quanto è scritto nel codice delle nostre cellule. Ci saranno cose che potremo fare subito e cure a cui sottoporci in futuro, ma potremmo trovarci nella condizione di essere di fronte ad un rischio elevato di sviluppare una malattia per la quale non ci sono cure.

La genetica umana ha un impatto sulla sfera pubblica in molti modi diversi e in situazioni specifiche, come quella dei test genetici, richiede sempre di più un impegno da parte del pubblico e delle istituzioni¹².

La medicina 2.0 offre moltissime opportunità, ma anche incredibili sfide. Il sequenziamento completo del genoma dei pazienti produrrà un'enorme quantità di dati. Ognuno avrà dei risultati positivi, così come falsi positivi e falsi negativi; alcuni risultati saranno utili, mentre altri non aggiungeranno alcuna informazione. E dovremo imparare a gestire queste informazioni, sia dal punto di vista tecnologico che medico.

Questo apre lo scenario a problemi etici e legislativi.

¹¹ Sito web di 23andMe <https://www.23andme.com/> (consultato il 27 dicembre 2010).

¹² Alexandra PLOWS, *op.cit.*

SVILUPPO DELLA TESI DI RICERCA

Dalla pubblicazione dei risultati del Progetto Genoma Umano è trascorso un decennio, in cui sono state fatte tante promesse e sono cambiate tante cose, molte delle quali sono collegate al mondo della comunicazione. Ma cosa in realtà è cambiato veramente? Quali promesse sono state mantenute? E quali i cambiamenti che si sono verificati nel mondo della comunicazione?

Il sequenziamento del genoma umano non rappresenta solamente un risultato importante per la comunità scientifica, ma ha contribuito a portare i temi della genetica e della medicina molecolare all'attenzione del pubblico. Secondo gli ultimi dati dell'Eurobarometro, gli europei sono molto interessati a tutto quello che riguarda la medicina e la salute, ed è quindi naturale che questo genere di notizie sia ripreso anche dai media generalisti, che parlano di medicina non solamente nelle pagine e negli spazi dedicati alla scienza, ma anche nelle altre sezioni, come l'attualità e la cronaca. Negli ultimi anni inoltre, la genetica ha guadagnato spazio anche nelle pagine dedicate all'economia e alla finanza, come già era accaduto nel caso della comunicazione del Progetto genoma Umano¹³.

Il successo del Progetto Genoma Umano ha portato alla traduzione sempre più rapida delle informazioni genomiche in applicazioni cliniche. Sono stati sviluppati test genetici per oltre 1800 malattie¹⁴, e sono attualmente disponibili più di 1000 test clinici. La maggior parte sono utilizzati per la diagnosi di malattie genetiche rare, ma parallelamente di è affermato anche un mercato di test indirizzati direttamente al

¹³ Tullia COSTA, *La corsa al genoma*, Tesi di master 2002.

¹⁴ Arthur L. BEAUDET, "Which way for genetic-test regulation?", *Nature*, 2010 Aug 12;466(7308):816-7.

consumatore finale (*direct-to-consumer*). Questi test vengono commercializzati attraverso siti web di aziende, spesso nate come piccole start-up universitarie o di centri di ricerca, ma che oggi godono dell'appoggio e del finanziamento di grandi imprese e fondazioni. La possibilità di effettuare dei test predittivi per il rischio di malattie ereditarie comuni ha infatti il potenziale di un ampio impatto sulla salute pubblica¹⁵ ed espande il numero dei possibili acquirenti a tutta la popolazione.

Negli ultimi anni, una serie di questioni sono state sollevate sullo stato di attuazione dei test genetici e di controllo, compresa la necessità di sviluppare nuovi progetti per stabilire l'efficacia e costo-efficacia prima che i test siano commercializzati. Le istituzioni si stanno oggi interrogando su quello che può accadere quando i risultati di questi test vengono consegnati direttamente ai pazienti, senza il filtro interpretativo di uno specialista che li aiuti a capire il significato.

In questa ricerca si è inteso svolgere un progetto pilota per capire come si è evoluta la situazione nell'ultimo decennio e quanto il mercato dei test genetici *direct-to-consumer* sta cambiando la percezione pubblica della genomica, e come il mondo dei media e della comunicazione in generale si relazionano con il fenomeno.

Il lavoro è suddiviso in tre capitoli. Nel **primo capitolo – La genetica e i media**, vengono prese in esame le strategie comunicative e i dati dell'analisi effettuata sui mass media, declinati nelle diverse forme. Il punto di partenza dell'analisi è stata la pubblicazione del primo draft della sequenza del genoma umano per analizzare i fenomeni e i meccanismi di quest'ultimo decennio. È stata fatta un'analisi quantitativa di tre testate considerate *opinion-leading*, due italiane e una americana (Corriere della Sera, La Repubblica e The New York Times), sul tema della genetica (e in particolare dei test genetici *direct-to-consumer*). Questi dati sono stati confrontati, da un lato con quelli rilevati sulle medesime testate in occasione della conclusione del Progetto genoma umano, e dall'altro sono stati correlati con il numero delle pubblicazioni su riviste *peer-review* e delle press release. Quest'analisi vuole fornire un quadro quanto più completo delle situazione, valutando sia lo spazio dedicato dai media ai test genetici e alla medicina personalizzata nei paesi che si trovano da una parte e dall'altra dell'Atlantico, sia lo sviluppo e la diffusione di un tema prettamente biomedico dal

¹⁵ Evaluation of Genomic Applications in Practice and Prevention (EGAPP)
<http://www.egappreviews.org>

proprio settore di appartenenza a quello di altri settori di ricerca, come le scienze economiche e giuridiche.

Negli ultimi anni abbiamo assistito a una rapida espansione del fenomeno del science blogging e alla nascita della medicina partecipata sul web, quindi una parte della riflessione viene necessariamente dedicata a questi due temi, soprattutto in funzione del fatto che il mercato della genetica si è ampiamente spostato su internet, e il web è diventato anche uno dei luoghi privilegiati per la discussione dei temi a esso correlati.

Nel **secondo capitolo – Genomi porta a porta** si passa al tema dei test genetici *direct-to-consumer* venduti direttamente attraverso siti web senza consulenza genetica. In questo capitolo si evidenzia come questo non sia solamente la manifestazione di una moda passeggera, ma un fenomeno concreto, che sta cambiando sia il modo di fare ricerca che il nostro approccio alla medicina e alla salute. Chiunque può accedere a questo tipo di servizi e può interpretare i propri risultati, per poi metterli a disposizione della comunità del web e discuterli in siti dedicati o monitorarli giornalmente con delle applicazioni specifiche su smart phone. Sono stati analizzati i contenuti dei siti web delle principali aziende, per capire che tipo di messaggi veicolano e a chi si rivolgono.

Per concretizzare l'indagine è stato perciò costruito un questionario semi-strutturato che è stato proposto ai diversi "addetti ai lavori" di questo processo. I risultati di questa analisi vengono presentati nel **terzo capitolo – Il parere degli interessati**. In questa tesi sono stati intervistati gli scienziati e i genetisti che lavorano nel campo della genomica e della genetica e alcuni comunicatori, per valutare la situazione attuale e prospettare scenari futuri, sia per quanto riguarda la ricerca e le applicazioni, che per quanto concerne alla comunicazione e alla partecipazione della popolazione generale al dibattito sulla genetica. I possibili clienti dei test genetici *direct-to-consumer* sono stati interrogati in diversi sondaggi che in questi ultimi mesi vengono promossi da blog, riviste di divulgazione e da agenzie governative. In ultima analisi questi risultati sono stati confrontati con i pareri degli esperti intervistati.

CAPITOLO 1

LA GENETICA E I MEDIA

Untitled¹⁶

I used to think in terms of integrals,
Banach spaces and martingales
Then I met genetics
With its mysteries and poetics
Now, I think in terms of ancestry
Chromosomes and 23andMe
Haplogroups and GWAS studies,
Are now my late-night buddies
Epigenetics fascinates me
And will (hopefully) get me a PhD.
by Oana Carja

Il progetto genoma umano sui media

L'idea di mappare l'intero genoma umano è stata lanciata alla fine degli anni '80. All'inizio degli anni '90 il Congresso americano cancellò il costosissimo progetto del Superconducting Super Collider in favore dello Human Genome Project, con la promessa di trovare nuove armi per combattere il cancro¹⁷.

All'inizio sembrava essere un obiettivo irraggiungibile che avrebbe richiesto intere generazioni di scienziati per essere completato, ma, grazie soprattutto allo sviluppo tecnologico più rapido del previsto, uno tra i progetti scientifici più costosi e ambiziosi ha raggiunto il traguardo in tempi record. Nel giugno del 2000 in una conferenza stampa alla Casa Bianca, Bill Clinton e Tony Blair annunciano al mondo il

¹⁶ Una delle poesie che ha vinto il concorso lanciato a dicembre da The Spittoon, il blog di 23andMe <http://spittoon.23andme.com/2011/01/06/readers-wax-poetic-pmwc-ticket-contest-winners/>

¹⁷ Kevin DAVIES, *Il codice della vita*, Ed. Mondadori 2001.

raggiungimento di un traguardo unico: il completamento della sequenza del genoma umano.

Il Progetto Genoma Umano è stato una vera e propria sfida politica e tecnologica e la storia del progetto si svolge all'interno di una trilogia che comprende scienza, politiche della ricerca e tecnologia.

Nella comunità scientifica il dibattito ha assunto i contorni della *big science* contro la *small science*, la scienza dei grandi progetti internazionali contro la scienza dei laboratori, basata sulla creatività e le risorse dei singoli ricercatori¹⁸. Con la sfida tra il consorzio pubblico e la Celera di Craig Venter iniziò il dibattito tra scienza pubblica, finanziata dai governi e la scienza privata che segue le regole del mercato. L'8 maggio 1998 Venter, appoggiato dall'Applied Biosystems aveva comunicato ufficialmente a Harold Varmus (direttore dell'Nih) e Francis Collins (direttore dello Human Genome Project) la notizia della sfida al consorzio pubblico. In occasione della conferenza stampa alla Casa Bianca, Francis Collins dovette poi dividere la scena con lo scienziato imprenditore, lo stesso che nel giugno del 2010 ha creato scalpore per aver creato il batterio sintetico. Con la storica stretta di mano terminò la sfida e la notizia finì sulle prime pagine dei giornali.



Figura 1. Francis Collins e Craig Venter alla conferenza stampa del 26 giugno 2000

Terapia genica, clonazione, tecnologie riproduttive, test genetici, screening e consulenza genetica erano temi emergenti che ponevano molti quesiti di bioetica. Il tema dell'informazione genetica è strettamente legato alla bioetica: decisioni riproduttive, test e screening genetici, diagnosi e trattamenti medici sono tutti in

¹⁸ Tullia COSTA, *op.cit.*

qualche modo soggetti al concetto di informazione genetica. Il Progetto Genoma Umano ha potuto ottenere senza precedenti sostegno finanziario e istituzionale, con la promessa che avrebbe portato alla diagnosi e alla cura delle malattie genetiche.

La rappresentazione dell'impresa scientifica sui media e la sua immagine agli occhi del pubblico hanno oscillato tra quella di uno strumento prodigioso utile a comprendere i meccanismi più misteriosi della vita e quella di un'oscura minaccia all'umanità¹⁹. Il problema della privacy è stato trattato soprattutto dai media italiani, dove, però i toni erano per lo più positivi.

Lo spazio dedicato dai media al Progetto genoma umano è stato profondamente diverso nei vari paesi. Negli Stati Uniti è stato seguito dal lancio, fino alla pubblicazione dei risultati, mentre in Europa l'interesse è aumentato negli anni. Come vedremo, anche per quanto riguarda l'analisi effettuata in questa tesi molte di queste differenze si ritrovano.

L'anniversario silenzioso

Partendo dal fatto che il Progetto genoma umano è stato oggetto di applausi entusiastici e di critiche feroci e che il suo completamento è stato presentato ai media come una scoperta che avrebbe rivoluzionato il mondo nella medicina, si è cercato di valutare i modi in cui i mass media hanno trattato i temi strettamente legati alle promesse della genetica. I media possono essere considerati una parte importante del dibattito pubblico e la maggior parte delle persone, inclusi molti *decision-makers* accedono alle notizie riguardo alla scienza soprattutto attraverso i mass media, inoltre molti scienziati oggi comunicano spontaneamente con i media e molte istituzioni hanno attivato il lavoro di uffici stampa per veicolare all'esterno i risultati della ricerca prodotta²⁰. Si è quindi deciso di valutare la copertura mediatica nel corso dei dieci anni che ci separano dalla conferenza stampa alla Casa Bianca, attraverso la valutazione del numero degli articoli e delle press release. L'analisi riguarda non solo la pubblicazione di articoli che parlano del Progetto genoma umano, ma anche dei temi direttamente correlati, come la genetica, la genomica e i test genetici, o meglio, in particolare i test

¹⁹ Tullia COSTA, *op.cit.*

²⁰ Mike SCHÄFER, "Taking stock: a meta-analysis of studies on the media's coverage of science", *Public Understanding of Science* XX(X) 1-14 2010.

genetici *direct-to-consumer*. Dal 2000 ad oggi la ricerca sul genoma ha subito dei profondi cambiamenti, grazie soprattutto all'avvento di nuove tecnologie, che hanno permesso di svolgere analisi sempre più rapide ed economiche. Negli ultimi anni sono stati finanziati nuovi "Progetti genoma", per migliorare i risultati resi pubblici del 2003, aumentando il numero dei genomi sequenziali e sviluppando progetti mirati come ad esempio l'International Cancer Genome Consortium²¹. Anche il mercato delle applicazioni della genomica è cambiato e per la prima volta si è parlato di test genetici *direct-to-consumer*, oltre alle decine di nuovi test genetici utilizzati per le diagnosi cliniche.

Lo scopo iniziale è di valutare come si è evoluta nel tempo la trattazione di questi temi e per questo è stata fatta l'analisi di tre testate considerate *opinion-leading* di Italia e Stati Uniti (Corriere della Sera, La Repubblica e The New York Times)²², con diverse parole chiave: "test genetici", "medicina personalizzata", "test genetici *direct-to-consumer*", "23andMe", "deCode Genetics", "Navigenics", "Progetto Genoma Umano", "Progetto Genoma" e "Genoma Umano". Queste parole chiave ci permettono di vedere quanto si è parlato del progetto negli anni successivi alla data dell'annuncio, includendo anche gli articoli che trattano di quelle che rappresentano le principali applicazioni (test genetici in generale e *direct-to-consumer*). L'aver inserito tra le parole chiave anche il nome delle principali aziende che forniscono questo tipo di test genetici, ci ha permesso di ridurre la possibilità di errore della ricerca, includendo anche articoli prettamente commerciali. Per la raccolta dei dati, sono stati consultati gli archivi *online* disponibili e le tabelle e i grafici completi sono presentati nell'appendice della tesi.

Questi dati sono stati confrontati, da un lato con quelli rilevati sulle medesime testate in occasione della conclusione del Progetto genoma umano²³, e allo stesso tempo sono stati correlati al numero delle pubblicazioni su riviste *peer-review* e delle

²¹ <http://www.icgc.org/icgc>

²² Come già descritto nella precedente analisi, la definizione di Martin Bauer motiva questa scelta, infatti "Tra i vari tipi di mass media, alcuni quotidiani e riviste sono considerati funzionare come fonte di informazione per gli altri media, così come per il pubblico, gli uomini politici, gli industriali e operatori di vari settori [...]. Analizzando la stampa *opinion leading*, possiamo avere una ragionevole e affidabile valutazione di come la società elabora il significato circa importanti questioni, così come uno sguardo all'interno di come queste informazioni fluiscono nel tempo" (Martin BAUER et al., "The dramatisation of biotechnology in the elite mass media", in: G Gaskell & MW Bauer (eds) *Biotechnology 1996-2000 - the years of controversy*, London, 2001, Science Museum, 35-52).

²³ Tullia COSTA, *op.cit.*

press release. La genomica è una scienza relativamente nuova, ancora in fase di espansione, come si può evincere anche dal numero crescente di articoli specialistici pubblicati nel decennio 2000-2010.

Per quanto riguarda le pubblicazioni *peer-review* sono stati considerati due motori di ricerca diversi. PubMed, il database bibliografico gestito dall'NCBI (National Center for Biotechnology Information) che contiene informazioni sulla letteratura scientifica biomedica dal 1949 a oggi, e Google Scholar, che raccoglie gli articoli provenienti da tutti i settori di ricerca, purché pubblicati su riviste *peer-review*. La decisione di considerarli entrambi è dovuta alla necessità di includere nell'analisi anche le pubblicazioni che affrontano il tema dei test genetici e della genomica anche in contesti diversi da quello della medicina, come ad esempio la bioetica o le scienze giuridiche. Questo perché, come più volte discusso in questa tesi, il genoma non è più, o forse non lo è mai stato, una questione relegata ai laboratori di ricerca, ma è argomento di dibattito pubblico. Ormai infatti la genetica umana ha un impatto sulla sfera pubblica in molti modi diversi e in situazioni specifiche, come quella dei test genetici, richiede sempre di più un impegno da parte del pubblico e delle istituzioni²⁴.

Per le press release si è deciso di misurare il numero di pubblicazioni rilasciate da AlphaGalileo e Eurekalert. Mentre il primo offre un servizio di raccolta di comunicati stampa, informazioni di eventi e annunci di nuove pubblicazioni degli istituti di ricerca europei e li rende disponibili sia per gli organi di stampa che per i media radiotelevisivi, Eurekalert è un servizio *online* della AAAS (American Association for the Advancement of Science) che pubblica notizie provenienti dai centri e dagli istituti di tutto il mondo. Il confronto di questi due dati ci fornisce una misura della produzione della conoscenza in questo settore da parte degli istituti di ricerca europei in confronto a quelli extra-europei.

Come si può vedere dai grafici riportati qui di seguito, dal 2000 al 2010 il numero delle pubblicazioni che hanno parlato del Progetto genoma umano sono diminuite su tutte e tre le testate analizzate. Non si è misurato nessun incremento significativo per il decennale, e, anche in occasione della serie speciale di articoli sul DNA e sulla genetica pubblicati dal New York Times nel 2008 non si è parlato del progetto, ma piuttosto delle sue applicazioni.

²⁴ Alexandra PLOWS, *op.cit.*

PROGETTO GENOMA	La Repubblica	Il Corriere della Sera	The New York Times
2000	35	29	104
2001	16	21	53
2002	10	8	44
2003	5	11	27
2004	4	4	14
2005	6	7	28
2006	5	3	24
2007	6	4	32
2008	3	5	21
2009	2	1	19
2010	7	4	23

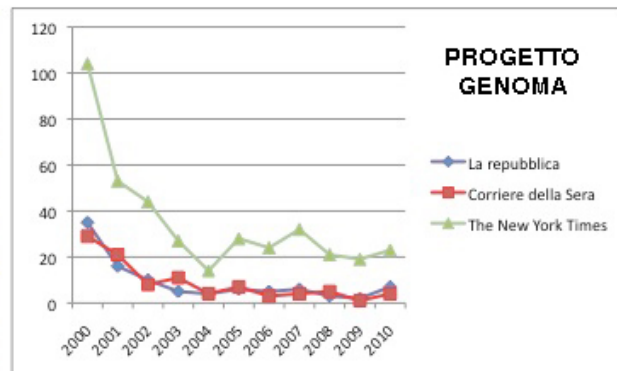


Figura 2. Tabella e grafico degli articoli pubblicati su La Repubblica, Il Corriere della sera e The New York Times tra il 2000 e il 2010, ricercati utilizzando “Genoma umano” come parola chiave (gli altri grafici sono stati inseriti nell’appendice).

Dopo una prima fase di analisi si è deciso di includere anche le parole chiave “Progetto genoma” e “genoma umano”, oltre alla frase “Progetto genoma umano”, perché si è osservato che sui giornali italiani quando se ne è parlato lo si è fatto riferendosi principalmente al “progetto genoma”, abbreviandone la dicitura completa. Questo non è accaduto negli Stati Uniti, dove il numero delle pubblicazioni che parlano di “Progetto genoma umano” e di “Progetto genoma” è del tutto confrontabile, come si può vedere dai grafici inseriti in appendice.

Se il Progetto genoma ha perso la sua popolarità iniziale, la medicina personalizzata mostra un trend in aumento, soprattutto sul New York Times e sulla Repubblica, che nel 2010 hanno pubblicato lo stesso numero di articoli. Lo stesso si può dire per i test genetici.

Questo dato è confermato anche dal numero di articoli presenti sulle riviste *peer-review* e nelle press release. Il numero delle pubblicazioni che parlano di test genetici è raddoppiato, infatti su Google Scholar è passato da 881, nel 2000 a 1820 nel 2010, mentre su PubMed si va da 50 a 103. Le press release sono più che raddoppiate, passando da 143 a 491 per Eurekalert, e da 18 a 66 per AlphaGalileo.

Il trend in aumento della popolarità dei test genetici *direct-to-consumer* sui quotidiani è confermato da quello sulle riviste specializzate e ancora una volta della press release.

Direct-to-consumer GENETIC TEST	Google Scholar	PubMed
2000	39	0
2001	380	2
2002	94	1
2003	127	5
2004	155	6
2005	204	3
2006	243	8
2007	291	4
2008	420	18
2009	393	41
2010	519	55

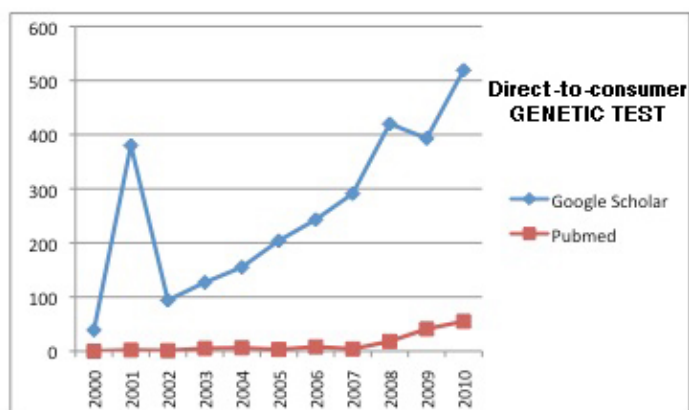


Figura 3. Tabella e grafico degli articoli presenti su Google Scholar e PubMed, pubblicati su riviste specialistiche tra il 2000 e il 2010, ricercati utilizzando “*direct.-to-consumer genetic test*” come parola chiave (gli altri grafici sono stati inseriti nell’appendice).

Quest’analisi ha permesso di ottenere un quadro quanto più completo della situazione, valutando sia lo spazio dedicato dai media ai test genetici e alla medicina personalizzata nei paesi che si trovano da una parte e dall’altra dell’Atlantico, sia lo sviluppo e la diffusione di un tema prettamente biomedico dal proprio settore di appartenenza a quello di altri settori di ricerca, come le scienze economiche e giuridiche.

Gli europei e la genetica

Secondo i dati del rapporto Eurobarometro *Science and Technology*²⁵, gli europei dimostrano di essere interessati alle nuove scoperte scientifiche e agli sviluppi tecnologici, ma solo il 61% degli intervistati dichiara di sentirsi sufficientemente informato su questi temi. Nonostante denuncino questa scarsa comunicazione, il 91% degli intervistati non ha mai preso parte a un incontro pubblico in cui si discutesse di temi legati alla scienza.

L’ambiente è l’argomento che interessa di più (88%), seguito dalle nuove scoperte in campo medico (82%).

²⁵ Special Eurobarometer 340/Wave 73.1 – TNS Opinion and Social Giugno 2010.

QC1. In everyday life, we have to deal with many different problems and situations, where we feel more or less interested and confident. I am going to read you a number of statements. For each of them, please tell me whether you are...

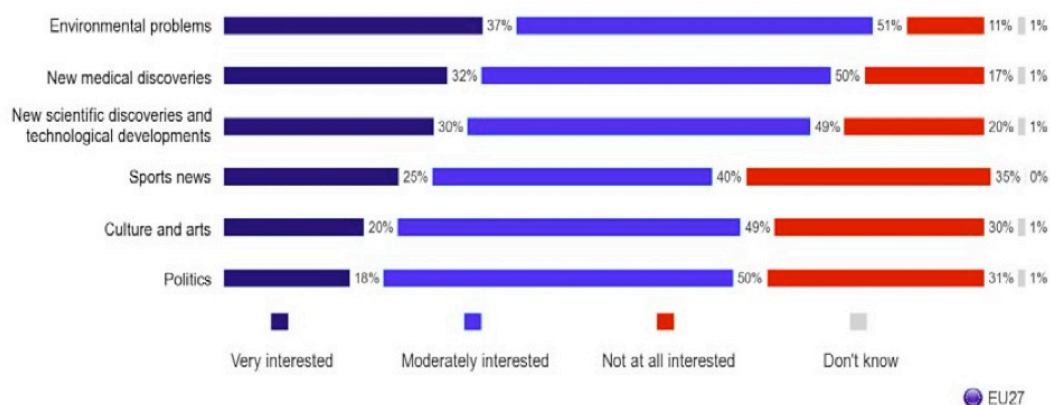


Figura 4. A cosa sono più interessati gli europei? Grafico che mostra le percentuali di interesse degli europei rispetto a cinque temi (fonte: Special Eurobarometer 340/Wave 73.1 – TNS Opinion and Social Giugno 2010).

Nel complesso, l'indagine mostra che i cittadini europei sono diventati piuttosto ottimisti sulla scienza e la tecnologia, ma c'è un leggero spostamento verso lo scetticismo rispetto alla rilevazione del 2005. Anche se può portare benefici, gli europei non hanno speranze troppo alte che la scienza e la tecnologia possano risolvere tutti i problemi del mondo. Inoltre, l'indagine mostra che il pubblico è diventato, nel complesso, meno sensibile ai temi di scienza e tecnologia, meno entusiasta dei potenziali vantaggi e meno preoccupato per i possibili svantaggi.

C'è anche una tendenza a sentire che la scienza a volte può danneggiare il senso morale della gente. Quasi sei europei su dieci (58%) ritengono che la scienza faccia cambiare la nostra vita quotidiana troppo in fretta e il 53% pensa che gli scienziati possano essere troppo potenti, potenzialmente pericolosi e non impegnati abbastanza nell'informare il pubblico sui nuovi sviluppi della scienza e della tecnologia.

Alla domanda su quali aree di ricerca dovrebbero essere studiate in via prioritaria da ricercatori dell'Unione europea, gli intervistati più spesso citano nell'ordine, i problemi di salute (40%), le questioni energetiche al 21% e le questioni ambientali al 18%.

Gli italiani sembrano essere abbastanza informati riguardo al significato attribuito all'analisi dei dati genetici. Secondo una ricerca condotta da Observa per conto del

Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie²⁶, il 73% degli intervistati sa che attraverso l'esame del DNA è possibile individuare le eventuali malattie ereditarie, mentre il 93% sa che grazie all'analisi del codice genetico è possibile risalire alla paternità di un bambino. Meno chiaro è se sia possibile determinare la predisposizione ad ammalarsi in futuro di gravi malattie, come il cancro (vedere dati riportati in tabella 2.1).

Tabella 2.1: Secondo lei, attraverso l'esame del DNA che cosa si riesce a conoscere di una persona? (fonte *Dati genetici, sicurezza e opinione pubblica italiana*, Observa marzo 2006).

	Si %	No %	Non risponde %	Totale (n=1011) %
Eventuali malattie ereditarie	73,0	13,3	13,7	100,0
L'attitudine ad un certo tipo di lavoro	17,0	65,4	17,6	100,0
L'albero genealogico della sua famiglia	67,6	21,4	11,0	100,0
La predisposizione alla violenza	28,6	57,8	13,6	100,0
Se un uomo è davvero il padre di un bambino	93,0	4,2	2,8	100,0
Predisposizione ad ammalarsi in futuro di gravi malattie (es. cancro)	59,1	26,8	14,0	100,0

Il rapporto di Observa rileva come le percezioni errate, come la possibilità di misurare la predisposizione alla violenza tramite l'analisi del DNA, tendono a diffondersi all'aumentare dell'età e fra le persone con un livello medio-basso di scolarizzazione.

Genomi in prima pagina

Il genoma più famoso (e più pubblicizzato) è senz'altro quello di Sergey Brin. Il 18 settembre del 2008, il co-fondatore di Google, il motore di ricerca più usato al mondo, ha inaugurato il suo blog personale Too.blogspot.com con un post in cui ha rivelato di avere una mutazione nella posizione G2019S del gene Lrrk2, associata a maggior

²⁶ Massimiliano BUCCHI e Valeria ARZENTON, *Dati genetici, sicurezza e opinione pubblica italiana*, Observa marzo 2006.

rischio di insorgenza del Parkinson. La storia di questa scoperta ha diverse chiavi di lettura e ha talvolta il sapore di una telenovela, visto che la società che ha sequenziato il DNA di Brin è la 23andMe, fondata da Ann Wojcicki, sua moglie, e in parte finanziata proprio da Google.

Nel suo blog racconta di aver sempre sospettato di essere predisposto al Parkinson, a causa della malattia di sua madre e sua zia, e di averne avuto la conferma grazie al test.



Figura 5. Il primo post sul blog di Sergey Brin.

La notizia è stata ripresa dai giornali e dai moltissimi siti.

Non tutte le persone affette dalla malattia hanno la mutazione nel gene Lrrk2 e, viceversa, non tutti i portatori della mutazione sviluppano il Parkinson, ma hanno un rischio aumentato dal 30 al 75%. L'undicesimo uomo più ricco d'America nella lista stilata da Forbes oggi è impegnato nella sua lotta personale contro la genetica. E la storia mediatica della sua malattia continua, con il doppio supporto di Google e di 23andMe. Sergey Brin ha deciso di ridurre il suo rischio genetico migliorando lo stile di vita per aumentare l'effetto ambientale contro ciò che è scritto nel suo patrimonio

genetico²⁷. Ma non basta. Brin sta applicando le strategie di marketing anche per sconfiggere il Parkinson (e indubbiamente fare pubblicità all'azienda di sua moglie). Sta finanziando la ricerca tramite donazioni, ma ha anche avviato un progetto innovativo in collaborazione con il Parkinson Institute, la Michael J.Fox Foundation e 23andMe. Con 4 milioni di dollari ha finanziato l'iniziativa *online* Parkinson's Disease Genetics²⁸ di 23andMe, che prevede il coinvolgimento di 10mila volontari malati di Parkinson, disposti a far analizzare il proprio DNA e inserire i propri dati in un database comune. A Stanford, Brin aveva sviluppato gli algoritmi che oggi fanno funzionare Google e oggi sta sfruttando la potenza informatica per analizzare velocemente l'enorme quantità di dati dei volontari. La comunicazione *online* ha funzionato e in solo otto mesi il sito ha raccolto 4500 pazienti, analizzandone il DNA e confermando i risultati di una ricerca pubblicata sul New England Journal of Medicine.

Un altro genoma pubblicizzato dai media non poteva che essere quello di Craig Venter, il controverso biologo statunitense, famoso per aver gareggiato contro il consorzio governativo per il sequenziamento del genoma umano. Craig Venter è un personaggio pubblico²⁹ e pubblica è diventata la sequenza del suo genoma. L'annuncio è stato dato sulle pagine di una rivista *peer review*³⁰, come il risultato di un progetto di ricerca. Ma oltre all'innovazione scientifica, vi si può vedere anche un'ottima azione di marketing per promuovere l'immagine di un personaggio già piuttosto controverso. Nel 2006 Venter ha vinto l'Archon X Prize per la genomica, il premio di 10mila dollari offerto dalla X Prize Foundation al primo gruppo di ricerca che fosse riuscito a sequenziare 100 genomi in 10 giorni ad un costo di 10mila dollari, con un'accuratezza di meno di un errore ogni 100mila basi, coprendo una regione superiore al 98% del totale. Di Craig Venter si parla molto sui giornali, non solo in relazione ai suoi successi in campo scientifico, ma anche per le sue abilità imprenditoriali. In un certo senso lui incarna l'invito del movimento del Public Understanding of Science (PUS), che negli anni '80 auspicava la mobilitazione degli scienziati a favore della

²⁷ Thomas GOETZ, "L'ultima sfida di Sergey", *Wired*, Dicembre 2010.

²⁸ <https://www.23andme.com/pd/> (consultato il 27 dicembre 2010).

²⁹ Alessandro DELFANTI, *Le vacanze del dott. Venter, Il sorcerer II e la comunicazione pubblica delle biotecnologie*, Tesi di master 2007.

³⁰ Samuel LEVY et al., "The Diploid Genome Sequence of an Individual Human", *PLoS Biol.* 2007 Sep 4;5(10):e254.

comunicazione pubblica per promuovere la scienza nella società democratica moderna³¹.

E dopo il genoma di Venter, non poteva mancare quello di James Watson. L'annuncio è stato dato prima di quello del rivale, ma la pubblicazione su *Nature*³² ha ritardato l'ufficializzazione della notizia.

Dan Stoicescu, un milionario svizzero, non è certo famoso, ma qualcuno si ricorderà di lui come il primo cliente della Knome, l'azienda statunitense che offre il servizio di sequenziamento completo del genoma. Nel 2008 è stato uno dei pochi che ha potuto pagare 350mila dollari per accedere alla tecnologia che fino a quel momento era riservata a scopi di ricerca. In un'intervista rilasciata al *New York Times*³³ ha dichiarato che avrebbe potuto spendere i propri soldi per acquistare una Bentley o un aeroplano, ma invece ha scelto di comprare la sequenza completa del proprio genoma. Forse è stato il capriccio di un milionario con un passato da biologo ma Stoicescu ha detto di aver deciso di investire i suoi soldi in questo progetto sperando che il suo gesto inducesse altri a imitarlo. Quando il numero dei genomi sequenziati sarà sufficientemente alto, sarà possibile analizzare e rilevare tutte le differenze che hanno un impatto significativo sul rischio di sviluppare una patologia, quindi l'idea del milionario era quella di creare un database aperto in cui inserire i propri dati assieme a quelli di altri volontari.

Proprio per questo motivo George Church nel 2006 ha lanciato il progetto Personal Genomes, sfruttando il fenomeno del crowd sourcing. Dieci volontari, il gruppo dei PGP10, hanno acconsentito a pubblicare *online* l'intera sequenza del proprio genoma, assieme ai dati clinici e agli esami di laboratorio eseguiti. Il progetto prevede di allargare il database fino al raggiungimento di 100mila genomi e ad oggi più di 1000 persone hanno già aderito all'iniziativa. Tra i PGP10 ci sono i nomi di alcuni ricercatori famosi, come Steven Pinker³⁴ (docente di psicologia di Harvard e autore di diverse opere di divulgazione scientifica), Ester Dyson (finanziatrice di 23&Me) e lo stesso

³¹ Pietro GRECO e Nico PITRELLI, *Scienza e media ai tempi della globalizzazione*, Codice Edizioni 2009.

³² David WHEELER et al., "The complete genome of an individual by massively parallel DNA sequencing", *Nature* 2008 Apr 17; 452(7189):872-6

³³ Amy HARMON, "Gene map becomes a luxury item", *The New York Times*, 4 marzo 2008.

³⁴ Steven PINKER, "My genome, My self", *The New York Times*, 7 gennaio 2009.

Church (che nel 2007 ha fondato anche l'azienda Knome). Il consenso informato per accedere al progetto recita:

You should be aware of the ways in which knowledge of your genotype and phenotype might be used. For example, anyone with sufficient knowledge could take your genome and/or posted medical information and use them to (1) infer paternity or other features of your genealogy, (2) claim statistical evidence that could affect your employment or insurance, (3) claim your relatedness to infamous villains, (4) make synthetic DNA and plant it at a crime scene, (5) reveal the possibility of a disease or unknown propensity for a disease³⁵.

Per questa tesi sono stati intervistati due dei partecipanti a questo progetto: George Church e Misha Angrist, che nel 2010 ha scritto il libro *Here is a human being - At the dawn of personal genomics* per raccontare la propria esperienza.

Verso una medicina partecipata

Ci sono pazienti, e poi ci sono i pazienti che partecipano attivamente alla propria assistenza sanitaria. Teri Smieja è una di questi. Quando seppe di avere un rischio genetico piuttosto alto di sviluppare il cancro al seno e alle ovaie, ha preso una serie di decisioni che l'hanno portata a subire due interventi chirurgici preventivi³⁶. Todd Piccolo è un altro esempio. Un quarantenne con la sclerosi multipla che grazie alla partecipazione attiva al sito Patientslikeme.com ha trovato la terapia migliore per la sua malattia, modificando, d'accordo con il suo medico, il dosaggio del baclofene. Un giorno Todd è venuto a conoscenza di una terapia innovativa con le cellule staminali, ma non riusciva a capire il significato di questa ricerca, quindi ha deciso di scrivere sul sito questo messaggio "Se qualcuno potesse spiegarmi questa terapia con parole più semplici sarebbe molto apprezzato". Presto i membri del forum gli risposero e gli spiegarono in cosa consisteva la terapia con le staminali. Sessanta pazienti erano stati trattati e cinquantacinque avevano avuto dei miglioramenti nei sintomi, inoltre dalle risposte su PatientsLikeMe sembrava che questa procedura fosse un po' rischiosa, ma che valesse la pena di provare.

³⁵ Personal Gemone Project informed consent form, 27 luglio 2006.

³⁶ Thomas GOETZ, "The decision tree, how smarter choices lead to better health", *Wired* 19 gennaio 2010.

I membri di siti come PatientsLikeMe prendono molto sul serio la scienza e considerano affidabili solo le ricerche pubblicate, non le terapie diffuse con il passa parola. Uno degli scopi di questo sito, che dal 2006 costituisce una vera e propria associazione di pazienti, è quello di sfatare false cure e pubblicizzare la ciarlataneria in medicina. Jamie Heywood, una delle co-fondatrici, chiama PatientsLikeMe un progetto di “medicina personalizzata” e gli iscritti al sito si considerano dei veri e propri partecipanti a un progetto di ricerca in corso ridistribuendo e decentralizzando le informazioni che fino ad oggi erano riservate ai medici. I pazienti condividono le proprie storie e anche i dati delle migliori terapie disponibili, rendendo il sito molto più ricco di informazioni rispetto a quelle raccolte in un trial clinico.

È possibile accedervi solo dopo registrazione e si ha accesso solamente alle discussioni della community dei pazienti con la nostra stessa malattia. Quando 23andMe ha lanciato la campagna per la raccolta dei campioni di DNA di malati di Parkinson, offrendo un test a 25 dollari, in cambio dell’inserimento dei dati in un database a scopo di ricerca, nel forum riservato ai malati di Parkinson ci sono state immediatamente 5 discussioni. Ogni membro ha parlato della propria esperienza con i test genetici *direct-to-consumer* e il filo conduttore è stata la paura di venir “derubati” del proprio genoma e che questo venisse usato non per fare vera ricerca a beneficio dei pazienti, ma solo per il profitto dell’azienda.

Lo stesso spirito partecipativo spinge CureTogether, un sito web che consente agli utenti affetti da decine di condizioni diverse, dall’allergia al Parkinson, di monitorare i loro trattamenti e sintomi. Come PatientsLikeMe, anche CureTogether ha una visione collaborativa e vi partecipano circa 7000 membri che condividono la “saggezza collettiva”.

Questi sono solamente due esempi dei tanti che si trovano in rete. I siti davvero seri e affidabili non sono molti e questo tipo di medicina autoguidata viene scoraggiata da alcuni medici, che avvertono il possibile rischio di diffondere e pubblicizzare cure false e trattamenti pericolosi. PatientsLikeMe e CureTogether potrebbero essere visti come una sfida diretta all’onniscienza dei medici: i siti infatti, permettono ai pazienti di monitorare la progressione della malattia e li spingono a migliorare il proprio decorso clinico grazie ad un’autoregolamentazione guidandoli nell’intraprendere decisioni sanitarie più informate.

Ma questo approccio può non andare bene a tutti i malati, soprattutto quelli con patologie croniche conclamate, che possono essere annoiati dal dover continuamente aggiornare il proprio stato e la progressione delle terapie sui siti. Non c'è dubbio però che il successo di questo tipo di siti dimostra come le persone per cercare consigli e migliorare la propria vita tendano a guardare gli uni agli altri, piuttosto che ai libri di testo o ai documenti di ricerca. Le storie di vita condivise, soprattutto le storie della nostra salute, possono essere infatti incredibilmente potenti. La chiave è quella di combinare la nostra affinità per le storie e la narrazione con la nostra capacità di prendere decisioni razionali.

Nell'era dell'informazione e della conoscenza i canali di comunicazione si sono moltiplicati e nel caso specifico della comunicazione pubblica della scienza, mass media ed esperti costituiscono solo una parte del processo³⁷.

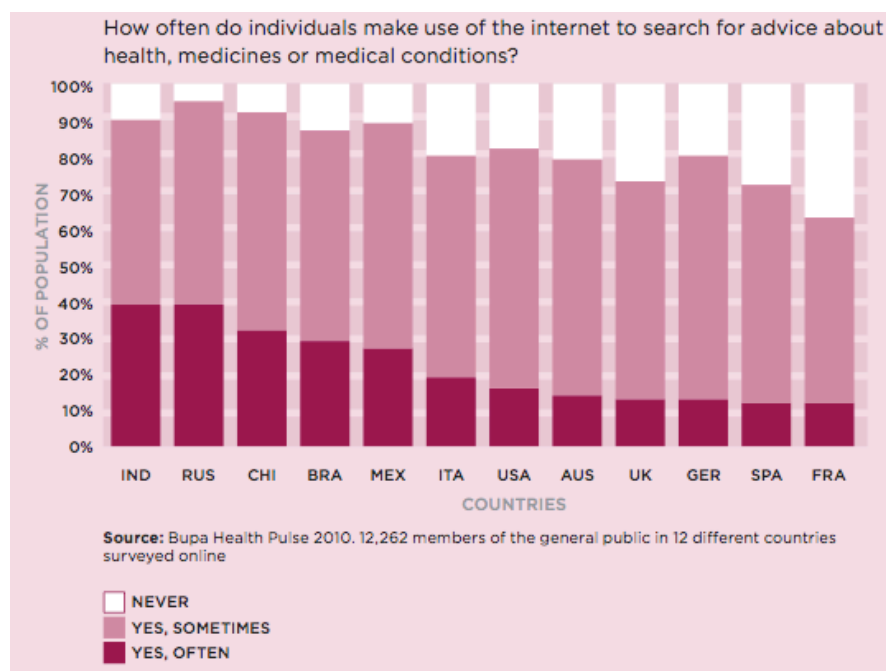


Figura 6. Percentuali degli utenti che cercano su internet notizie riguardo alla salute e alla medicina (fonte rapporto Bupa Health Pulse 2010).

La diffusione dell'accessibilità a internet ha rivoluzionato la vita delle persone e cambiato profondamente il rapporto con le fonti d'informazione, in tutti i campi, scienza e medicina comprese. Il web 2.0 ha dato ai propri utenti una possibilità infinita

³⁷ Pietro GRECO e Nico PITRELLI, *op.cit.*

di connessione e scambio di informazioni, attraverso diverse forme di social network, ma anche sfruttando le potenzialità di e-mail, blog e chat.

Il rapporto Bupa Health Pulse 2010 rivela che la percentuale di persone che spesso effettuano ricerche online per ottenere informazioni sulla salute è di particolare importanza nelle economie emergenti come l'India, Russia, Cina, Brasile e Messico. Una delle ragioni va ricercata nel costo elevato delle visite faccia a faccia con i medici in queste economie emergenti, e internet è visto come un'alternativa più economica. L'uso di Internet per la ricerca online di informazioni sulla salute è direttamente correlato ai livelli superiori di istruzione e di reddito, infatti in queste fasce della popolazione si registra il maggior numero di ricerche *online*. E questa è proprio la fascia di mercato a cui è diretto il marketing online delle aziende che vendono i test genetici *direct-to-consumer*.

La gente ha già iniziato a beneficiare di una maggiore disponibilità di informazioni online relative alla salute. Internet è in grado di aiutare i consumatori a fare scelte consapevoli riguardo alla salute e alla sanità e può aiutare a raggiungere i gruppi di popolazione che altrimenti non sarebbero a contatto con i servizi sanitari faccia-a-faccia. Inoltre in alcune circostanze le informazioni sanitarie *online* possono avere vantaggi economici, se aiutano a ridurre le consultazioni con gli operatori sanitari inappropriati o a diminuire i costi di comunicazione. I risultati di un recente studio condotto dal Pew research Center³⁸ indicano come siano ancora pochi i consumatori che partecipano attivamente ai contenuti sul web. Lo studio ha indicato che sono più propensi semplicemente a guardare passivamente alle informazioni (41%), ascoltare i podcast (13%), registrazioni a mailinglist (19%), piuttosto che lasciare commenti (6%), caricare file audio o video (4%) o scrivere recensioni dei servizi ricevuti (5%).

Tuttavia, il pieno potenziale di internet potrà essere attuato soltanto se verranno fatti degli investimenti sulla qualità, garantendo che le persone hanno accesso a internet, abbiano anche la capacità di identificare i contenuti di alta qualità e possono utilizzare efficacemente i social media per interagire con i loro coetanei e gli operatori sanitari. L'obiettivo non è senz'altro facile da raggiungere e la trasparenza dei contenuti e delle fonti delle informazioni sui siti sono il primo punto di partenza per evitare la diffusione di allarmismi e falsi miti in campo sanitario.

³⁸ Susannah FOX e Sydney JONES, *The social life of health information*, Washington DC: Pew internet 2009.

Un'altra riflessione necessaria riguarda la natura globale delle informazioni sanitarie. Gli utenti possono cercare siti web che possono essere situati in qualsiasi parte del mondo, le informazioni su questi siti web possono essere non rilevanti per il contesto locale in cui si trovano e soprattutto le regole circa il modo in cui viene gestito il flusso delle informazioni variano tra giurisdizioni. In alcuni paesi, come negli Stati Uniti, la legge autorizza la pubblicità ai farmaci e può essere difficile per i consumatori non abituati a questo sistema distinguere tra pubblicità e informazione sanitaria, in particolare se un sito di informazione sanitaria ha collegamenti automatici alle pagine di sponsor o aziende farmaceutiche. Per gli utenti non molto esperti in alcuni casi può non essere evidente il trasferimento ai contenuti di un sito commerciale, con i pericoli che ne conseguono. Inoltre, come nel mondo dei social media, chiunque può essere un giornalista inviando un post su Twitter o gestendo il proprio blog, raccontando le proprie esperienze e punti di vista, allo stesso modo, chiunque può essere un medico online.

Il meccanismo di partecipazione alla salute sta cambiando, come pure gli strumenti di accesso alle informazioni, anche quelle più tecniche. Un'evoluzione di questo tipo offre senz'altro grandissime opportunità, ma in un momento di transizione e di crescita, com'è effettivamente quello a cui stiamo assistendo, anche i rischi sono molti e non vanno sottovalutati. Due esempi di nuove strategie di divulgazione di temi legati alla genetica mostrano come anche le istituzioni si sono accorte di questo bisogno. Your Genome, il sito promosso dal gruppo che si occupa di comunicazione e di coinvolgimento del pubblico al Wellcome Trust Sanger Institute, è stato creato per fornire gli strumenti per comprendere la scienza del genoma. Personalized Medicine Coalition, è un nuovo progetto lanciato nel 2004 per promuovere l'educazione del pubblico sulla nuova visione del sistema sanitario. Tra i 200 membri ci sono istituti di ricerca e aziende private, che partecipano agli eventi e promuovono degli scambi per migliorare lo sviluppo di politiche comuni e favorire la comprensione di questi temi.

Questo processo di partecipazione però non fa che aumentare quello che è stato definito *digital divide*, un processo che definisce le potenzialità di chi ha accesso a internet e chi invece ne resta tagliato fuori. L'accesso al web non è ancora a disposizione di tutti³⁹ e secondo dati pubblicati recentemente dall'Istat⁴⁰, ancora solo il

³⁹ David MCDAID e A-La PARK, *Online health: untangling the web*, Bupa health pulse 2010 www.bupa.com/healthpulse

52,4% delle famiglie italiane accedono a internet. È necessario quindi tenere presente il tema del *digital divide* e sviluppare dei programmi sostenibili per evitare di tagliare fuori chi non può o non sa usare la rete (sempre secondo il rapporto Istat, tra i motivi per cui le famiglie italiane non possiedono accesso ad Internet al primo posto si colloca la mancanza di capacità, con il 40,8%) e creare una popolazione di serie A e una di serie B.

La genetica in mostra

A giugno 2010 il Science Museum di Londra ha inaugurato la nuova galleria *Who am I?*, rinnovata oggi a dieci anni dalla prima apertura. Il tema principale della galleria, finanziata dalla Wellcome Trust, dalla GlaxoSmithKline e dalla life Technologies Foundation, riguarda il modo in cui le scienze biomediche mettono alla prova il nostro modo di percepire e comprendere la nostra identità.

Una delle principali ragioni che ha spinto il Science Museum a realizzare la nuova versione di *Who am I?* è stata la celebrazione del decimo anniversario della pubblicazione del genoma umano, come viene spiegato in un video dimostrativo disponibile sul sito del museo.

La genetica e le recenti scoperte nel campo della genomica e delle neuroscienze giocano un ruolo chiave all'interno della mostra. I curatori hanno deciso di mostrare direttamente gli strumenti e le tecnologie disponibili nelle teche collocate al centro del percorso, per permettere a tutti di “toccare” con mano quelli che sono, o meglio saranno, la realtà del prossimo futuro.

Il target di *Who am I?* sono soprattutto le famiglie con bambini dai 10 anni in su, che ogni giorno visitano il museo. Ma anche scolaresche e adulti. I curatori del museo hanno pensato di includere anche alcuni contenuti adatti ai bambini più piccoli (dai 5 ai 10 anni) per facilitare la visita alle famiglie.

Gli obiettivi chiave nel processo di rinnovo dei contenuti sono stati:

- rinnovo della galleria in modo da riflettere i progressi delle neuroscienze e della genetica negli ultimi 10 anni;

⁴⁰ Rapporto Istat 2010, *Cittadini e nuove tecnologie*, 23 dicembre 2010.

- sviluppare nuovi exhibit interattivi e nuovi oggetti per rappresentare le attuali posizioni della genetica;
- trasmettere il senso della diversità del genere umano attraverso la rappresentazione delle esperienze di persone reali, sia all'interno delle bacheche, che nei libri e negli exhibit;
- aumentare il coinvolgimento dei visitatori ampliando il numero di oggetti presentati;
- rinnovare e ampliare l'utilizzo dell'arte contemporanea per rendere la visita più accattivante e coinvolgente;
- aggiornare la sezione "Live Science", migliorando l'interazione tra visitatori e scienziati;
- espandere le sezioni interattive con exhibit in grado di sollevare temi di discussione e di confronto.

I curatori hanno introdotto anche una nuova sezione "Updates Area" dove vengono presentate le ultimissime scoperte, per rendere la galleria sempre aggiornata e al passo con la ricerca biomedica.

"Who am I? è una galleria che affascina i visitatori con la cosa che preferiscono: loro stessi⁴¹" e stimola la riflessione su quanto siamo tutti simili ma unici e diversi allo stesso tempo.

La galleria è divisa in quattro zone principali. Nella prima zona il tema centrale sono la struttura e il funzionamento del genoma e del cervello, individuando i tratti che caratterizzano il genere umano e lo distinguono dalle altre specie. Nella seconda parte si parla di ereditarietà e di come i geni raccontano la storia dei nostri antenati e ci permettono di capire le relazioni tra gli esseri viventi. La terza zona parla dell'identità che racchiude le nostre interazioni, relazioni e cooperazione con gli altri e della ricerca che cerca di scoprire e analizzare questi meccanismi. Lo sviluppo dell'organismo e del corpo umano sono al centro della quarta zona. Nell'ultima parte si parla di come ognuno sia suscettibile a sviluppare determinate malattie e delle nuove tecnologie applicate al corpo umano, come i trapianti e la costruzione di organi artificiali.

⁴¹ AA.VV. *Who am I? gallery refurbishment – interpretation strategy* (materiale non pubblicato, fornito dal museo).

Il tema dei test genetici e della medicina personalizzata viene affrontato in diversi punti della galleria Who am I?. Due exhibit in particolare risultano molto efficaci nel trattare l'argomento: Genes and health e Patient of the future.

I curatori della mostra hanno deciso di inserire una bacheca interamente dedicata al tema "Genes and health", per presentare le nuove applicazioni della ricerca alla salute, per diagnosticare e curare diverse patologie utilizzando la genetica.

"we want our visitors to be intrigued and fascinated by powerful futuristic scenarios of how their healthcare might be revolutionised through genetics. We want this display to excite them, but to also spark discussion over the possibilities the future may hold, and to raise ethical questions about the prevention, diagnosis, and treatment of disease. We want our visitors to respond to this showcase at a very personal level, considering and questioning the future of their own and their families' health"⁴².

Genoma personale, test genetici venduti da 23andMe, sequenziatori, chip e SNP. Tutti questi elementi sono presenti con oggetti e pannelli esplicativi (come si può vedere dalle due foto qui di seguito). Tutti concorrono a presentare i nuovi trend della medicina personalizzata: prevenzione (screening degli embrioni e miglioramento degli stili di vita), predizione (diffusione dei test genetici *direct-to-consumer* per ottenere informazioni riguardo al rischio di sviluppare delle patologie), diagnosi, prognosi e cure (farmacogenomica per avere trattamenti migliori, più efficaci e con ridotti effetti collaterali).

⁴² Holly CAVE, *Genes and health: brief for creative responde* (materiale non pubblicato, fornito dal museo).

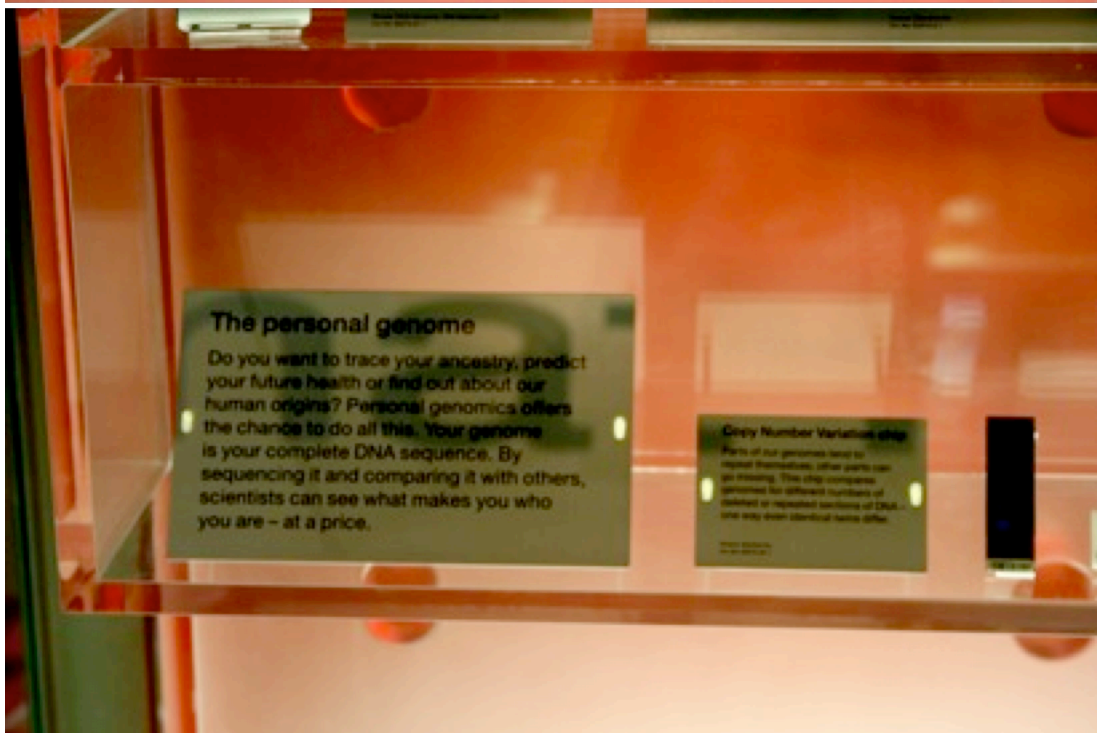


Figura 7. I test genetici *direct-to-consumer* nella bacheca “Genes and health” nella galleria Who am I? al Science Museum di Londra.

Nell’area dedicata agli exhibit interattivi, inseriti in installazioni informi e globoidi, chiamate Bloids (vedere figura seguente) c’è un gioco sviluppato per presentare la

medicina personalizzata e la possibilità di curare ognuno in base al profilo genetico: Patient of the future.

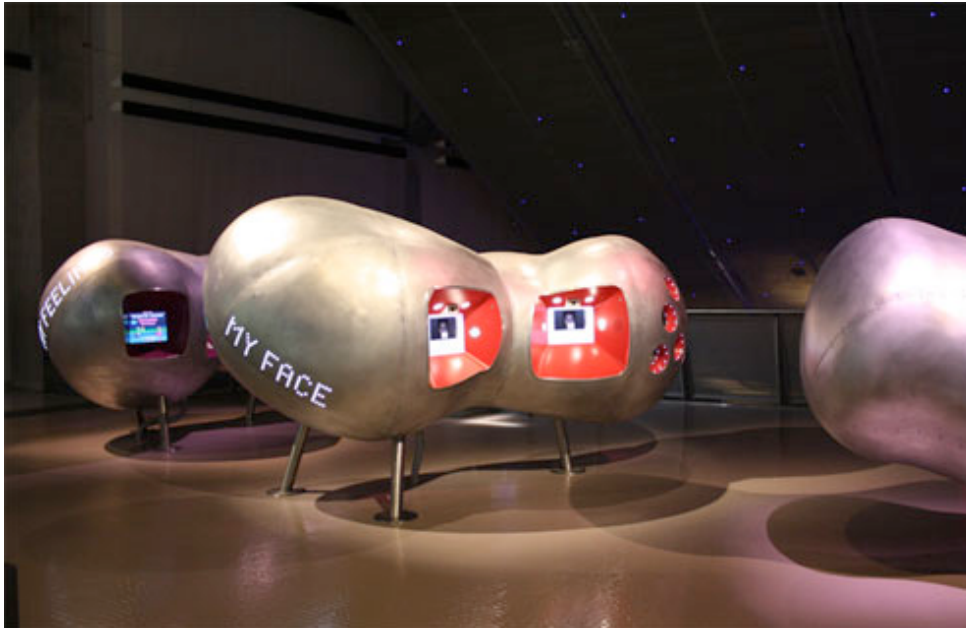


Figura 8. I bloids nella galleria Who am I? al Science Museum di Londra.

Nel gioco il visitatore ricopre il ruolo di un medico che deve affrontare l'emergenza di un'epidemia influenzale in cui molti pazienti non rispondono alle cure. Gli viene spiegato come ognuno di noi ha un profilo genetico specifico e che i farmaci possono non funzionare per tutti allo stesso modo e alla fine è chiamato a dare il proprio parere sulle implicazioni etiche ed economiche dello sviluppo di medicine costose che funzionano solamente per un sottoinsieme della popolazione generale.

L'installazione è aperta dall'inizio di luglio 2010 ma al momento, per motivi tecnici, non è ancora possibile avere le percentuali totali delle risposte che i visitatori hanno dato.

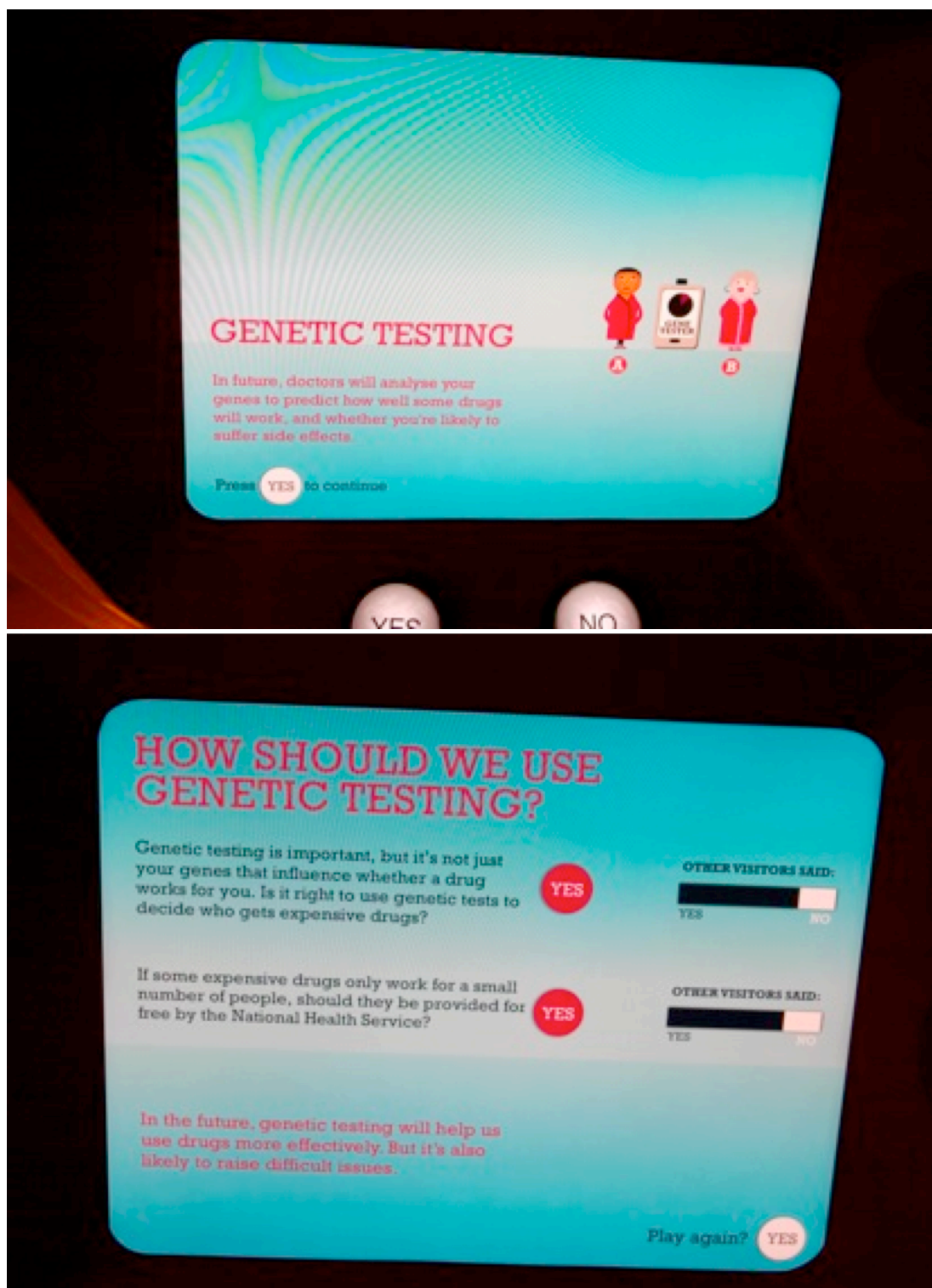


Figura 9. Due screenshot dell'exhibit interattivo "Patients of the future" nella galleria Who am I? al Science Museum di Londra.

Per la valutazione dell'impatto della nuova versione di Who am I? dobbiamo aspettare la *summative evaluation* e vedere se il museo ha raggiunto almeno in parte gli obiettivi prefissati all'inizio.

CAPITOLO 2

GENOMI PORTA A PORTA

A SNPs Poem To His Love⁴³

My love, you're just my phenotype
I don't care dear about your genotype
My DNA's under pressure for romance
Darling I have no Family Inheritance
But honey my ancestry's wealth is health
So let's pair up our chromosomes and bind
by Johan Sosa

Sempre più personale - un mercato in crescita

È il 2020. Amy ha 21 anni e grazie ai consigli del suo medico decide di far sequenziare completamente il proprio genoma. Durante una successiva visita medica Amy decide di scoprire quali sono i suoi fattori di rischio genetici per le malattie cardiache, il diabete, il cancro alla mammella e quello al colon. Il medico le fornisce i punteggi di rischio per tali patologie, e dei suggerimenti per modificare lo stile di vita. In particolare, Amy viene avvisata che il suo rischio di sviluppare il diabete di tipo 2 è particolarmente elevato e il suo medico le raccomanda un rigoroso programma di dieta ed esercizio fisico per ritardare e prevenire l'insorgenza della malattia. L'anno successivo, Amy sviluppa un'asma lieve e il suo medico seleziona una terapia ottimale in base al profilo genetico. Cinque anni dopo, Amy informa il suo medico che lei e suo marito hanno deciso di avere un figlio e vorrebbero avere delle informazioni riguardo

⁴³ Una delle poesie che ha vinto il concorso lanciato a dicembre da The Spittoon, il blog di 23andMe <http://spittoon.23andme.com/2011/01/06/readers-wax-poetic-pmwc-ticket-contest-winners/>

al rischio di avere un bambino affetto da una grave malattia genetica, in base ai dati della sequenza del genoma. Si scopre che sia lei che il marito sono portatori dell'alterazione del gene che causa l'atrofia muscolare spinale infantile, e si rivolgono così a una consulenza genetica per essere aiutati nel prendere una decisione consapevole. Quando Amy compie 40 anni, inizia lo screening del tumore del colon-retto spinta dal suo fattore di rischio superiore alla media, e all'età di 45 anni un polipo precanceroso viene rilevato nel suo colon e viene rimosso con successo.

Questo è lo scenario ipotizzato recentemente da Francis Collins⁴⁴ in un articolo sul *Journal of the Medical Association*. Solo pochi anni fa, questo scenario in cui la medicina personalizzata viene applicata nella routine medica sarebbe sembrata esageratamente ottimista. Ma la scelta di Amy di scoprire quello che è scritto nel suo DNA in realtà è scientificamente plausibile e tecnicamente fattibile oggi, anche se a costi molto elevati. D'altra parte, la capacità di interpretare accuratamente la sequenza del genoma per prevenire o curare le malattie richiede ancora un grande sforzo dei ricercatori, nonostante i rapidi sviluppi che ci sono stati in questi ultimi anni.

Il campo della ricerca sul genoma umano è un settore piuttosto giovane ed è ancora in una fase di crescita. Gli incredibili risultati che erano stati preannunciati non sono stati raggiunti (se non in parte) e serviranno ancora molti sforzi per vedere realizzata pienamente quella che viene definita come medicina personalizzata.

Il completamento del Progetto Genoma Umano del 2003, i primi risultati del progetto HapMap⁴⁵ nel 2005 e la prima fase del progetto ENCODE (Encyclopedia of DNA Elements)⁴⁶ nel 2007 hanno fornito agli scienziati una vasta gamma di strumenti di ricerca da applicare a importanti problemi medici e allo stesso tempo approfondire la comprensione della struttura e delle funzioni del genoma. Il recente avvio della seconda fase del progetto ENCODE e il progetto 1000 Genomes⁴⁷, così come le iniziative per portare i costi del sequenziamento del genoma completo sotto i 10mila dollari promettono di accelerare ancora di più il raggiungimento di nuove conoscenze e la diretta applicazione in clinica.

⁴⁴ Gregory FEERO, Alan GUTTNACHER, Francis COLLINS, "The genomes get personal-almost", *JAMA* 2008 Mar 19;299(11):1351-2.

⁴⁵ International HapMap Consortium, "A haplotyper map of the human genome", *Nature* 2005 Oct 27;437(7063):1299-320.

⁴⁶ ENCODE Project Consortium, "Identification and analysis of functional elements in 1% of the human genome by the ENCODE pilot project", *Nature* 2007 Jun 14;447(7146):799-816.

⁴⁷ Jocelyn KAISER, "A plan to capture human diversity in 1000 genomes", *Science* vol319 n5862 p395 2008.

Predittiva, preventiva, personalizzata e partecipata, questa è, o meglio sarà la medicina del XXI secolo secondo Leroy Hood. È la 4P Medicine™, che unisce le nuove scoperte dalla genetica con l'informatica e la matematica, per dare vita a un approccio alla medicina completamente nuovo. Grazie alle informazioni genetiche di ciascun individuo la medicina 4P potrà individuare le malattie anni prima dell'insorgenza e suggerire approcci terapeutici mirati. Leroy Hood è lo scienziato che dieci anni fa fondò il primo istituto per lo studio della system biology a Seattle, e oggi parla di “una trasformazione fondamentale” della pratica medica in un prossimo futuro⁴⁸.

L'estrema rapidità con cui oggi si stanno scoprendo i geni associati alle diverse patologie, lascia ben sperare che la genomica diventerà una componente integrante dell'assistenza sanitaria personalizzata, con un ruolo chiave nella prevenzione delle malattie. O almeno così sperano in molti. Primi fra tutti proprio i National Institutes of Health (Nih) che hanno inserito la medicina preventiva come uno dei successi della ricerca finanziata dagli Nih nel report annuale presentato al Senato per la richiesta del rinnovo del budget⁴⁹.

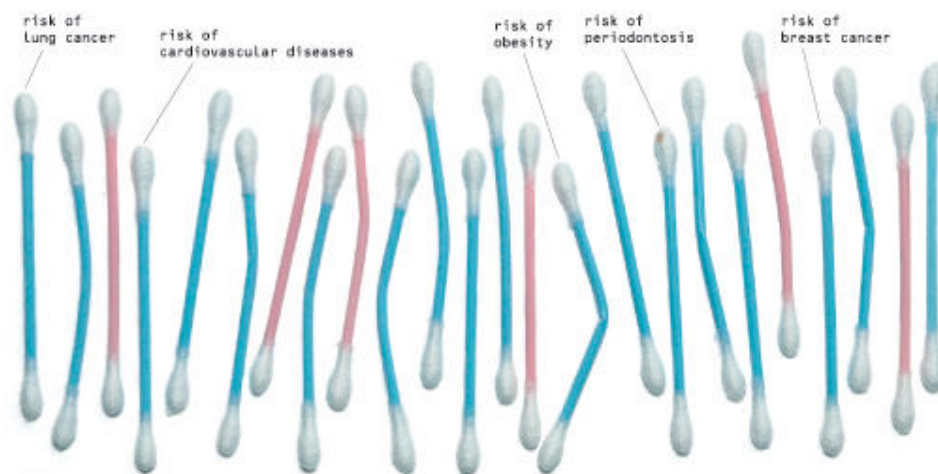


Figura 10. Fonte Embo Reports, 2005 Sep;6(9):805-7.

Il sequenziamento completo del genoma è ancora piuttosto costoso, ma oggi diverse aziende offrono test del DNA fai-da-te (o *directed-to-consumer* DTC) via internet. Fino a qualche anno fa l'analisi del DNA era riservata ai laboratori di ricerca oppure

⁴⁸ Katharine GAMMON, “Leroy Hood: looking at the genome to rebuild health care”, *Wired* 16 ottobre 2008.

⁴⁹ Elias ZERHOUNI, “Strategic vision for the future, from curative to preemptive medicine”, FY 2009 Director's Budget Request Statement <http://www.nih.gov/strategicvision.htm>

veniva richiesta dai genetisti nell'ambito delle consulenze ospedaliere. Ma questo è cambiato. Quello delle aziende che vendono test DTC è un mercato in crescita e dopo i primi esempi, oggi è praticamente impossibile stilare un elenco completo di tutte le realtà che esistono nel mondo.

Per meno di 1000 dollari (talvolta meno di 100 come vedremo nel prossimo paragrafo) chiunque può acquistare il servizio offerto *online*. Si riceve a casa un tubicino con cui spedire un campione di saliva o un "pennellino" con cui raccogliere le cellule strofinandolo sulla guancia. Da questi campioni viene poi estratto e analizzato il DNA, e i risultati vengono inviati direttamente al cliente o in alternativa gli vengono assegnati dei codici per l'accesso ai dati.

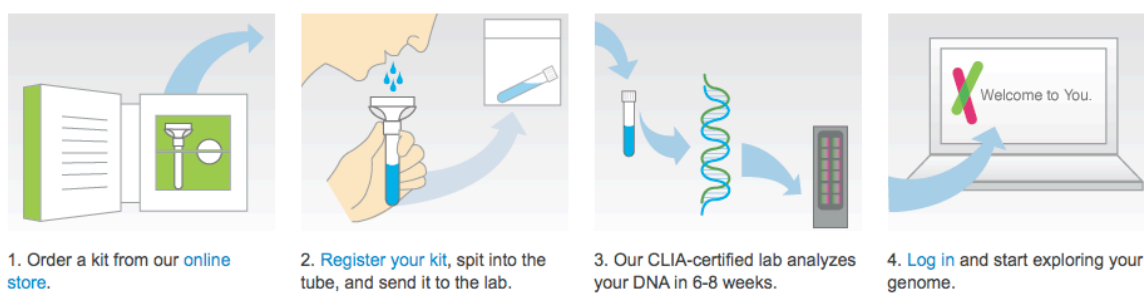


Figura 11. Come funziona il servizio di analisi del DNA venduto dalla 23andMe (<https://www.23andme.com/>).

Questi test consistono nell'analisi di specifiche regioni del genoma, che studi precedenti hanno selezionato perché associate all'insorgenza di specifiche malattie o alla resistenza a determinati trattamenti farmacologici.

Le tre aziende principali oggi presenti sul mercato sono 23andMe, Navigenics e deCODEme. Le prime due hanno sede negli Stati Uniti, mentre la terza in Islanda, ma in un mercato che sfrutta la rete per commercializzare i propri prodotti, lo Stato in cui risiede l'azienda ha ben poca importanza. Da ogni angolo del mondo possiamo ordinare uno di questi kit, bastano un computer e una carta di credito. E questo cambia moltissimo le implicazioni di questo fenomeno. Anche sulla comunicazione.

Il marketing del genoma – analisi comparata dei siti web

Nel marzo del 1976 il direttore generale della Merck, la società multinazionale chimico-farmaceutica, con circa 33mila dipendenti in 60 Paesi e un fatturato

complessivo di circa € 7.6 miliardi di euro, confessò alla rivista Fortune che per lui il fatto che il potenziale mercato della società fosse limitato alla gente malata era sempre stato un cruccio⁵⁰. Infatti il sogno di Henry Gadsen era di produrre farmaci per gente sana, in modo da poter vendere a tutti. Trent'anni fa sicuramente l'idea dei test genetici *direct-to-consumer* e della medicina personalizzata basata sul profilo genetico non era neppure arrivata nei laboratori di ricerca. Però questa affermazione ben riflette quello che succede anche oggi. Aziende come 23andMe si rivolgono a un pubblico sempre maggiore, proponendo servizi di analisi del DNA per “imparare dal proprio DNA”. Sconti natalizi, regali per parenti e amici: sono alcuni degli annunci pubblicitari sui siti web. Proprio 23andMe ha lanciato quest'anno la campagna di sconti subito dopo il Giorno del Ringraziamento e per incentivare gli acquisti del kit in vista delle feste natalizie ha abbassato il costo da 499 a 99 dollari. Da settembre 2010 a gennaio 2011 il costo del test è cambiato tre volte, in una gara al ribasso che per certi aspetti ricorda la vendita dei voli delle compagnie aeree low-cost.

Learn From Your DNA

With a simple saliva sample we'll help you gain insight into your traits, from baldness to muscle performance. Discover risk factors for 92 diseases. Know your predicted response to drugs, from blood thinners to coffee. And uncover your ancestral origins.

Plus, get alerts as new discoveries are made about your DNA!*

~~\$499~~ \$99*

Holiday sale extended!
\$99 price valid through 12/25 or while supplies last. Limit 10 per person.

Order Now »

*Requires a recurring Personal Genome Service subscription at \$5/month. 1 year contract required. Order for \$499 with no subscription commitment.

Figura 12. Gli sconti del genoma. 23andMe sconta il proprio kit in previsione degli acquisti natalizi (<https://www.23andme.com/>).

Nel caso dei test personalizzati, il target sono per lo più persone asintomatiche nella popolazione generale. Una corretta informazione ed educazione sono fattori critici per un corretto processo decisionale dei consumatori. Tradizionalmente, i mezzi di comunicazione di massa sono stati usati per aumentare la consapevolezza riguardo a

⁵⁰ Ray MOYNIHAN e Alan CASSELS, *Farmaci che ammalano e case farmaceutiche che ci trasformano in pazienti*, Nuovi mondi media 2005.

temi legati a medicina e salute⁵¹. Tuttavia i nuovi canali di comunicazione di massa emergenti offrono oggi nuovi approcci alla comunicazione personalizzata. Un esempio è quello dello studio pilota di comunicazione sanitaria sui rischi dell'alcol attraverso messaggi su misura inviati con sms ai cellulari degli utenti⁵². In teoria, approcci educativi possono essere adattati non solo ai dati demografici individuali, alle convinzioni psicosociali e alle preferenze ma anche alle informazioni genomiche.

Ma cosa offrono queste aziende e come viene veicolata la comunicazione attraverso i loro siti web?

Nell'analisi sono stati analizzati i contenuti dei siti web delle tre principali aziende: 23andMe, deCODE Genetics (che vende il kit deCODEme) e Navigenics, valutando le informazioni fornite, linguaggio utilizzato e la grafica.

La salute è la protagonista nelle dichiarazioni di apertura delle homepage. "Genetics just got personal. Learn from your dna" per 23andMe, "decode your health" e "Genius. A smart way to look at your health", rispettivamente per deCODEme e Navigenics. Il richiamo alla possibilità di migliorare la propria salute è sempre esplicitamente presente, già nelle homepage. Geni e salute, geni e farmaci sono due binomi ricorrenti, come nel caso della Navigenics, dove al centro della homepage troneggia la frase

"New: Your genes, your medications. Will a new medication be effective for you? Will a treatment cause serious side effects? Now, genetic insights from Navigenics can help you and your doctor select medications that may be right for your genetic makeup".

La maggior parte del materiale informativo è comune a tutti e tre i siti. È sempre presente una sezione con lezioni di base sulla genetica per spiegare cos'è il DNA, cosa sono i geni e come funziona l'ereditarietà. Il linguaggio utilizzato è molto semplice, i concetti vengono talvolta forse semplificati troppo (in fondo probabilmente chi consulta un sito come quello di 23andMe per decidere se acquistare un kit sa già cos'è il DNA). Quello che potrebbe invece essere spiegato più chiaramente è il peso della

⁵¹ Leslie SNYDER et al., "A meta-analysis of the effect of mediated health communication campaigns on behavior change in the United States", *J Health Commun* 2004;9 Suppl 1:71-96.

⁵² Jessica WEITZEL et al., "Using wireless handheld computers and tailored text messaging to reduce negative consequences of drinking alcohol", *J Stud Alcohol Drugs* 2007;68:534-537.

statistica nei risultati forniti a chi si sottopone ai test e l'effetto dell'ambiente nella regolazione della bilancia geni-stile di vita.

Un altro elemento ricorrente è il continuo progresso delle conoscenze scientifiche e delle applicazioni della genomica alla medicina. Questo viene evidenziato nei siti, e per questo vengono forniti dei servizi di abbonamento con aggiornamenti continui dei propri risultati.

“Our content is constantly updated with the latest developments in genetics. This means some of the information you learn from 23andMe may change over time⁵³”.

Anche nei blog *The Spitton!* (23andMe) e *The Navigator* (Navigenics) si ritrovano questi concetti e i post aggiornano i lettori sia sugli ultimi risultati che sui nuovi servizi offerti.

Una differenza evidente è che l'ultima arrivata sul mercato, la Navigenics, ha un approccio più clinico rispetto alle altre due società. Offre i risultati riguardo a 28 diverse patologie e 12 trattamenti farmacologici, ma a differenza delle altre ha attivato un servizio di consulenza genetica telefonica per supportare i propri clienti nell'interpretazione dei dati.

“Our board-certified genetic experts are available to help you at any time. We are the only company that has a team of board-certified Genetic Counselors on staff ready to help you understand your genetic information – and what it means for you and your family. They can also help you determine what to focus on with your doctor – or even speak to your doctor directly if he or she has questions⁵⁴”.

⁵³ <https://www.23andme.com/> (consultato il 27 dicembre 2010).

⁵⁴ <http://www.navigenics.com/> (consultato il 27 dicembre 2010).

<div style="border: 1px solid #ccc; padding: 5px; margin-bottom: 5px; background-color: #f9a825; color: white;"> Crohn's disease You: 1.5% Avg: 0.58% more </div> <p>Watch for: Abdominal pain</p> <p>Action: Consume Omega-3's</p> <p>Watch for: Fever</p>	<div style="border: 1px solid #ccc; padding: 5px; margin-bottom: 5px; background-color: #f9a825; color: white;"> Breast cancer You: 24% Avg: 13% more </div> <p>Action: Get regular screenings</p> <p>Watch for: Lump or skin change</p> <p>Action: Consume Omega-3's</p>	<div style="border: 1px solid #ccc; padding: 5px; margin-bottom: 5px; background-color: #f9a825; color: white;"> Heart attack You: 42% Avg: 25% more </div> <p>Action: Consume Omega-3's</p> <p>Action: Reduce stress</p> <p>Watch for: Chest pain</p>	<p>Navigenics DNA insights reveal the health measures most meaningful to you, such as symptoms you can watch for or specific actions you can take.</p> <p>You may learn, for example, that adequate intake of omega-3 fatty acids is especially important for you.</p> <p>You may also learn that certain steps affect multiple health risks, giving you an even stronger sense of where to focus prevention efforts.</p>
---	---	---	---

Figura 13. Informazioni disponibili sul sito della Navigenics per spiegare i risultati dei test (<http://www.navigenics.com/>).



	<p>Watch for: Abdominal pain</p> <p>Action: Get regular screenings</p> <p>Watch for: Fever</p> <p>Action: Consume Omega-3's</p> <p>Watch for: Lump or skin change</p> <p>Action: Reduce stress</p> <p>Watch for: Chest pain</p>	<p>Then we help you get your doctor involved. We provide a version of your results that you can share with your physician.</p> <p>By working with your doctor, you'll be able to develop an even more effective plan for long-term health.</p>
	<p>Watch for: Abdominal pain</p> <p>Action: Get regular screenings</p> <p>Watch for: Fever</p> <p>Action: Consume Omega-3's</p> <p>Watch for: Lump or skin change</p> <p>Action: Reduce stress</p> <p>Watch for: Chest pain</p>	<p>Our team of board-certified Genetic Counselors can also help interpret your results and point out your most important health measures.</p> <p>Your Genetic Counselor can also help you develop a family health history that further strengthens the value of your results.</p>

Figura 14. Esempi di alcune delle indicazioni che la Navigenics fornisce sul proprio sito riguardo alla possibilità di consultare un medico per l'interpretazione dei risultati, oppure a chiamare il supporto fornito dall'azienda (<http://www.navigenics.com/>).

Oltre alla consulenza per i pazienti, la Navigenics ha una sezione dedicata ai medici, per aiutarli nell'interpretazione dei rischi associati alle patologie analizzate, guidandoli nel processo di comunicazione con i pazienti.

I test genetici *direct-to-consumer* non sono uno strumento diagnostico, ma un'indicazione di quelli che sono i rischi di sviluppare una patologia in base alla sequenza del DNA. E per evitare qualsiasi fraintendimento, questo viene ben dichiarato nei siti

“23andMe provides you with genetic information, but does not sequence your entire genome or perform predictive or diagnostic tests. Rather, we use currently available technology to examine your DNA sequence at a large number of variable sites called SNPs. Since this SNP information is difficult to interpret on its own, we review the most up-to-date biomedical literature on genetic associations and provide you your genotype information in the context of current scientific knowledge.

While we may be able to tell you that researchers have found your particular genotype to be associated with an increased chance of developing a particular condition, we cannot tell you whether you actually have a specific disease, or whether you will develop a specific disease in the future⁵⁵”.

“deCODEme provides information about your genetic risk. It does not make a definitive diagnosis because the genetic factors for the common diseases are not determinative (yes-no) like they are for rare genetic diseases like Huntington disease. *The genetic risk factors for common diseases are more analogous to clinical risk factors for heart attack like LDL-cholesterol. Having higher genetic risk does not mean you will develop the disease and having low genetic risk does not mean you will not get the disease: other risk factors, known and unknown play a role as well*⁵⁶”.

Quello che sorprende è che un vero e proprio spazio di discussione è presente solamente sul sito di 23andMe. Dopo essersi registrati (ci si può anche iscrivere a un demo) si ha accesso alla *community online* delle persone che hanno fatto il test e che si scambiano informazioni riguardo ai risultati. Il funzionamento della *community* è molto simile a quello di un social network. È possibile condividere il proprio genoma con gli amici e decidere in quali progetti si vuole essere coinvolti. Sì, perché lo spirito commerciale dell'azienda sfrutta le discussioni e i risultati dei clienti per sviluppare dei veri e propri progetti di ricerca, chiamati 23andWe.

⁵⁵ <https://www.23andme.com/> (consultato il 27 dicembre 2010).

⁵⁶ <http://www.decodeme.com> (consultato il 27 dicembre 2010).

La condivisione attraverso i social network è un elemento comune che si ritrova anche sul sito di deCODEme, che permette la condivisione dei dati per le analisi delle proprie origini.

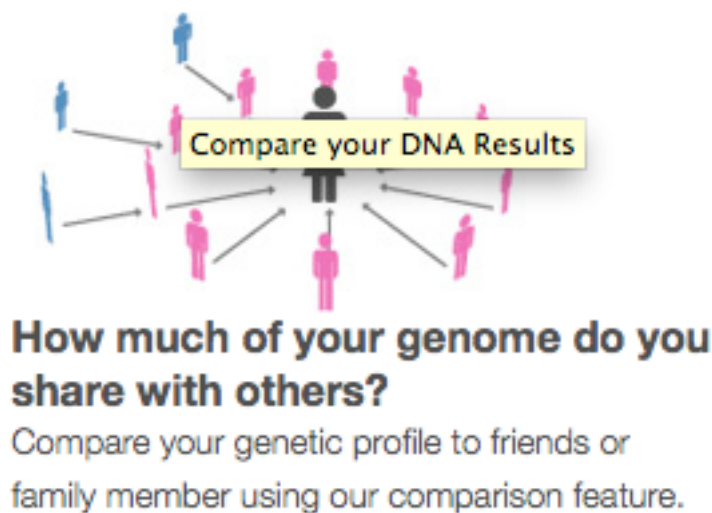


Figura 15. La condivisione dei risultati proposto da deCODE Genetics (<http://www.decodeme.com/advanced-ancestry-features>).

Volendo tentare di semplificare le strategie utilizzate dalle tre aziende possiamo dire che 23andMe ha un approccio molto più commerciale delle altre, come dimostrato dalle strategie di marketing utilizzate (sconti, fidelizzazione dei clienti tramite abbonamenti, associazione ad altre grandi realtà aziendali come Google). Come già detto, la Navigenics ha l'approccio più clinico e si rivolge a pazienti e medici allo stesso tempo, sottolineando l'importanza della consulenza genetica in un settore delicato come quello della salute⁵⁷. La collaborazione con alcune istituzioni di ricerca, ad esempio la Mayo Clinic, non fa che rafforzare quest'immagine di supporto alla medicina. La posizione di deCODEme riflette in parte entrambe le precedenti. Le interviste video a clienti e medici danno una certa autorevolezza alle informazioni presentate, ma allo stesso tempo non viene trascurata la parte di vendita e promozione dei vari test.

⁵⁷ Andrew POLLACK, "Is a DNA scan a medical test or just informational? Views differ", *The New York Times* 10 marzo 2010.

A riprova di questa tesi è possibile notare che mentre la Navigenics non fornisce informazioni sui costi del servizio, se non dopo aver contattato i loro uffici, 23andMe e deCODEme hanno un sistema di vendita *online* in una sezione dedicata del sito. Come su Amazon basta riempire il carrello con il numero di kit che vogliamo acquistare, impostare il nostro Paese di residenza, il codice della carta di credito e il gioco è fatto.

Per quanto riguarda la grafica dei siti analizzati, si nota come lo stile di 23andMe sia senz'altro il più accattivante, grazie all'uso dei colori e di disegni dal tratto moderno. Anche lo stile dei prodotti multimediali riflette questa strategia e si nota chiaramente la regia specializzata. I video delle interviste sembrano dei video clip musicali e sono inframmezzati da immagini di esperimenti (cellule o arterie) o di strumenti medici e immagini che evocano un immaginario di benessere, salute e in qualche caso spiritualità (ad esempio scene di meditazione yoga, un cielo azzurro, una chiave, due mani che porgono un cuore).

Lo stile della Navigenics e della deCODE Genetics sono totalmente differenti e sono più simili allo studio di un medico. L'età dei protagonisti dei video aumenta (anche se nell'ultimo periodo si è vista un'inversione di questa tendenza) e lo stile è studiato per essere meno accattivante ma più autorevole (si vedono continuamente medici in camice o ricercatori di fronte a schermi dei computer per analizzare i dati).

Ieri la genomica personalizzata era una stranezza, mentre oggi è sicuramente un mercato che non possiamo trascurare.

Secondo quanto è emerso al workshop promosso nel 2009 dall'Nih e dai Centers for Disease Control and Prevention⁵⁸, oggi mancano ancora delle valutazioni rigorose riguardo queste tecnologie e sarà necessario eseguire delle analisi per sviluppare degli approcci efficaci per promuovere la comprensione dell'informazione genetica per un processo decisionale informato sui test e l'adozione di stili di vita più sani. Tra i diversi aspetti di cui si dovrà tener conto in questo scenario c'è la comunicazione dei rischi per individuare i messaggi sanitari fruibili ed efficaci, e isolarli da quelli inconcludenti e potenzialmente ingannevoli⁵⁹.

⁵⁸ Muin J. KHOURY et al., "The Scientific Foundation for Personal Genomics: Recommendations from a National Institutes of Health–Centers for Disease Control and Prevention Multidisciplinary Workshop", *Genetics in Medicine* vol 11, n8 2009.

⁵⁹ Kieran O'DOHERTY e Graeme SUTHERS, "Risky communication: pitfalls in counseling about risk, and how to avoid them", *J Genet Couns* 2007;16:409 – 417.

Dobbiamo temere i test genetici? Accessibilità, democrazia e legislazione

Alla fine dello scorso anno la Food and Drug Administration ha minacciato una stretta di vite sui test genetici *direct-to-consumer*, aumentando le norme per regolarne la commercializzazione. Ma questo non ha certo scoraggiato gli investitori.

Nel novembre dello scorso anno la Johnson&Johnson e due società di venture capital hanno deciso di investire più di 22 milioni di dollari su 23andMe⁶⁰. A luglio una relazione del Government Accountability Office aveva sollevato dei dubbi circa la precisione dei risultati di questi servizi e la FDA si stava muovendo per disciplinarne la vendita e l'accesso.

Il nostro sistema sanitario prevede l'assistenza medica uguale per tutti, il diritto allargato all'intera popolazione e l'accesso incondizionato alle medicine. Come sappiamo non è così in tutti i Paesi. L'assistenza sanitaria privata costringe i cittadini statunitensi, ad esempio, a pagare per le cure mediche e per avere un'assicurazione che copra i costi ospedalieri.

Una parte consistente delle argomentazioni contro la diffusione dei test genetici *direct-to-consumer*, e soprattutto contro la pubblicazione dei dati genetici, riguarda la possibile implicazione a livello assicurativo. Le società assicurative hanno interesse a regolare il premio in funzione del rischio. Negli Stati Uniti questa regola funziona anche per l'assicurazione sanitaria. In un sistema che si fonda sulle regole del mercato, un assicuratore ha il dovere di adattare i costi in funzione di questi parametri, quindi chi si trova ad aver ereditato i geni "cattivi" dovrebbe pagare delle cifre maggiori rispetto ai fortunati con i geni "buoni", per consentire a questi ultimi di diminuire l'importo dei premi assicurativi⁶¹ Come ha affermato Michael James, responsabile marketing della Standard Life, azienda assicurativa inglese

“il ruolo delle società assicurative è di scoprire più informazioni possibili riguardo all'assicurato. Possiamo discutere sul fatto che quando i test saranno accessibili a un numero maggiore di persone e i dati genetici saranno disponibili, ci sarà qualcuno che andrà a vederli e nel caso

⁶⁰ Scott AUSTIN, “The daily start-up: gene tests attracting money and scrutiny”, *Wall Street Journal* 10 novembre 2010.

⁶¹ Bertrand JORDAN, *Gli impostori della genetica*, Grandi Tascabili Einaudi, 2002.

qualcuno fosse predisposto a malattie gravi, potrebbe essere escluso dalle assicurazioni sulla vita⁶².

In Gran Bretagna le compagnie assicurative possono richiedere ai clienti di sottoporsi solamente al test genetico per la Corea di Huntington e solamente nel caso di polizze sulla vita superiori alle 500mila sterline.

Nel film fantascientifico *Gattaca*⁶³ la popolazione si divideva in *idonei*, gli individui geneticamente perfetti e i *non idonei*, le persone nate in modo naturale, senza la selezione degli embrioni. La sequenza del DNA determinava il destino di ogni individuo, senza possibilità di eccezioni. Siamo certamente lontani da questo scenario apocalittico, ma la possibilità di scoprire in anticipo la nostra predisposizione a sviluppare una specifica malattia è oggi una realtà. Sempre più accessibile a tutti.

Quando il Progetto Genoma Umano è stato avviato nel 1990, il costo per sequenziare i tre milioni di basi che compongono il DNA era di circa 3 miliardi di dollari. Dieci anni dopo, alla pubblicazione dei primi risultati, il costo era già dimezzato. Nel 2007 Knome faceva pagare 350mila dollari per sequenziare il DNA di un paziente, oggi ne chiede 40mila. Il direttore di Knome, Jorge Conde prevede che entro il 2015 il prezzo crollerà fino a 1000 dollari⁶⁴. Nella figura qui di seguito si può vedere proprio questa proiezione dei costi del sequenziamento, un dato ormai condiviso.

⁶² Ellen KELLEHER, “Genetic testing, Financial”, *Times.com* 1 dicembre 2006.

⁶³ Film uscito nel 1997.

⁶⁴ “What lies within”, *The Economist* 12 agosto 2010.

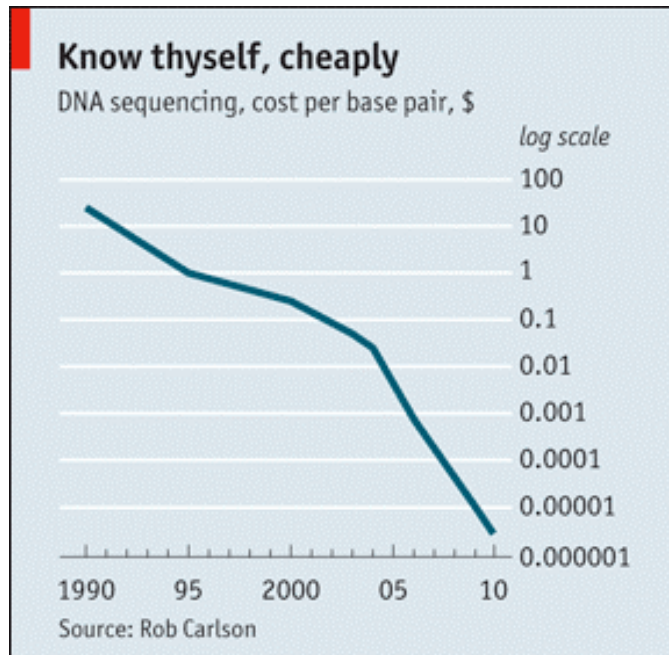


Figura 16. Andamento dei costi del sequenziamento del DNA (fonte Rob Carlson).

Ma non da tutti sono d'accordo con queste proiezioni. Il giornalista americano Matthew Herper, scrive su Forbes che il prezzo della tecnologia non è l'unica variabile da tenere in considerazione perché i costi aggiuntivi sono quelli che pesano di più sul totale. Per essere usato a scopi medici, il genoma dovrebbe essere sequenziato più volte per garantire un risultato accurato e i dati dovrebbero essere analizzati bioinformaticamente, facendo aumentare il prezzo. Se utilizzati in clinica questi dati necessitano inoltre di un genetista che interpreti i risultati. E anche questa fase ha un costo per il sistema sanitario⁶⁵. I test *direct-to-consumer* non facendo parte del sistema sanitario tradizionale, rimarranno probabilmente esclusi da questo processo. In questo settore di applicazione probabilmente aumenteranno i fenomeni della medicina partecipata, facendo aumentare il numero degli utenti attivi sul web. Secondo Daniel MacArthur, le persone acquisteranno maggiore consapevolezza delle scelte che faranno per tutelare la propria salute e si rivolgeranno al medico solamente per avere informazioni riguardo al migliore stile di vita da adottare per diminuire il rischio genetico.

Se da un lato la diminuzione dei prezzi del sequenziamento (e dei test genetici *direct-to-consumer*) farà aumentare il numero dei potenziali acquirenti, il meccanismo

⁶⁵ Matthew HERPER, "Why you can't have your \$1000 genome", *The medicine show* (blog) Forbes 6 gennaio 2011.

appena descritto limiterà comunque la possibilità di accesso ad una elite di persone culturalmente in grado di utilizzare gli strumenti del web 2.0. I dati disponibili al momento dimostrano che i clienti delle aziende che vendono test genetici *direct-to-consumer* hanno un alto livello di scolarizzazione e hanno stipendi più alti rispetto alla media. Questo almeno è quanto emerge da un sondaggio condotto dalla Genetics and Public Policy Center della John Hopkins University, che ha intervistato 1048 persone che hanno acquistato un test genetico online. I motivi che spingono a sottoporsi al test sono soprattutto la curiosità e il desiderio di migliorare la propria salute.

Se è vero che nel breve futuro anche concetti come quello di cittadinanza saranno ridefiniti tenendo conto delle informazioni codificate nella molecola di DNA e sarà pienamente cittadino di una comunità chi avrà accesso alle opportunità diagnostiche e terapeutiche offerte dalla genomica, indipendentemente dal censo, dalla religione⁶⁶, allora le istituzioni dovranno ampliare il proprio ruolo in questo campo.

In una recente intervista riportata nel libro di Misha Angrist⁶⁷, Francis Collins spiega come la strada sia ancora lunga, ma che le attuali condizioni permettano di nutrire un certo ottimismo. Secondo Collins è giusto permettere subito l'accesso a queste tecnologie a chiunque voglia approfondire la conoscenza del proprio genoma, fornendo però un adeguato supporto medico. Oltre alle nuove scoperte della genomica, uno degli eventi che ha reso Collins così ottimista è la promulgazione nel 2008 del GINA, il Genetic Information Nondiscrimination Act, l'atto con cui il Congresso degli Stati Uniti proibisce l'uso improprio delle informazioni genetiche nel campo dell'assicurazione e sul lavoro per discriminare i lavoratori.

Tra gli aspetti più complessi del fenomeno dei test genetici *direct-to-consumer* c'è senz'altro quello della regolamentazione. Le aziende che vendono questo tipo di servizi raccolgono dai loro clienti una notevole quantità di dati sensibili (dati sanitari e anagrafici), così come il profilo genetico delle persone che inviano il proprio DNA: l'anonimato di questi dati dovrebbe essere garantita dalle singole aziende ma oggi è sempre più pressante la necessità di precise regole in materia.

Chi è il responsabile di questi dati? I clienti che pagano per le analisi sono adeguatamente informati su come verranno trattati i loro dati? Chi ha diritto ad accedere ai database? Quali devono essere i sistemi di controllo e come ci possiamo

⁶⁶ AA.VV., *La società del DNA*, Studi Ghisleriana, 2005.

⁶⁷ Misha ANGRIST, *Here is a human being – At the dawn of personal genomics*, Harper Collins Publishers, 2010, pag 234-235.

tutelare? Queste sono solo alcune delle questioni aperte, non ancora risolte da nessun legislatore, sebbene ci siano stati dei tentativi di controllare il mercato online⁶⁸. Sì, perché il problema è ancora più serio se pensiamo che queste aziende vendendo i loro kit su internet, lavorano su scala sovranazionale rendendo il processo difficilmente controllabile. In materia di diritto, valgono le leggi dello Stato in cui lavora l'azienda o quello in cui risiede il compratore e quindi il possessore dei dati?

Alla fine degli anni '90 negli USA un ammorbidimento nella regolamentazione della pubblicità ha scatenato un assalto senza precedenti di spot di medicinali diretti alla gente comune, che oggi vede una media di dieci o più di queste pubblicità al giorno⁶⁹. Secondo l'industria farmaceutica queste campagne sono un servizio prezioso per i cittadini, mentre secondo le persone contrarie a questo marketing stanno ponendo la malattia al centro della vita umana.

In un'intervista rilasciata a Michael Specter, giornalista del New Yorker, Margaret A. Hamburg, commissaria della Food and Drug Administration⁷⁰ spiega come

“l’FDA non ha alcuna intenzione di bloccare il progresso dell’innovazione genomica nella pratica medica e nel miglioramento della scienza sanitaria, ma sarebbe irresponsabile da parte dell’FDA permettere la vendita di un test genetico che può essere la base di successive decisioni e azioni mediche, se quel test ottiene risultati diversi da quelli che afferma di poter ottenere”.

Per la dottoressa Hamburg “la scienza alla base di questi test dev’essere di alta qualità”. Per la FDA i test genetici sono dispositivi medici e come tali vanno regolati. Tuttavia la comunicazione sui siti delle principali aziende che abbiamo analizzato in questa tesi (si è parlato nel paragrafo 3.2) non fa riferimento al fatto che questi test costituiscono dispositivi medici che dovrebbero essere regolati come viene fatto per i farmaci veri e propri.

Negli Stati Uniti, le istituzioni governative dello Stato di New York sono le prime ad aver posto dei limiti precisi⁷¹. I test genetici venduti da 23andMe sono considerati a tutti gli effetti dei dispositivi medici e come tali devono essere prescritti da uno

⁶⁸ Margherita FRONTE, “I test genetici: dubbi sulla privacy e potenzialità, Sito della Fondazione Giannini Bassetti 3 marzo 2010.

⁶⁹ Ray MOYNIHAN e Alan CASSELS, *Farmaci che ammalano e case farmaceutiche che ci trasformano in pazienti*, Nuovi mondi media 2005.

⁷⁰ Michael SPECTER, “Margaret Hamburg on Food, Health, and Medicine” (intervista video) *The New Yorker* 6 dicembre 2010.

⁷¹ Andrew POLLACK, *op.cit.*

specialista, perciò i residenti non possono acquistare questi test senza essersi rivolti a un genetista. La Navigenics ha risposto a queste disposizioni indirizzando il proprio marketing proprio ai medici.

Anche in Europa le istituzioni stanno iniziando a interessarsi del tema dei test genetici *direct-to-consumer* e a rendersi conto della necessità di porre delle regole. La Società europea di genetica umana (ESHG) si è dichiarata

“preoccupata riguardo al modo in cui le aziende commercializzano i loro test al di fuori del sistema sanitario nazionale”⁷².

La posizione dell’ESHG è in linea con l’Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Biomedical Research, emanato dal Consiglio d’Europa nel 2009 e con l’Organisation for Economic Cooperation and Development (OECD). Riguardo ai test *direct-to-consumer*, il diritto di ciascun individuo di poter ottenere le proprie informazioni genetiche deve essere protetto dall’eventualità che gli vengano offerti test inappropriati. Secondo l’ESHG l’erogazione di test genetici deve essere fornita solo dopo un’informazione adeguata e un supporto psicologico per spiegare adeguatamente le implicazioni dei possibili risultati. La denuncia che viene fatta è che spesso il marketing di questi test sia troppo aggressivo e talvolta ingannevole, esagerando le implicazioni dei dati sulla salute, per incentivare una nuova domanda e aumentare i profitti. La posizione europea è che la pubblicità di questi test debba essere regolamentata con leggi simili a quelle che controllano la vendita dei farmaci, accurata e non ingannevole, indicando i limiti e i rischi di questi test.

Un punto molto importante sollevato dall’ESHG riguarda l’accesso egualitario a questi test. Dopo aver verificato che questi test rispondono ai criteri dettati dalla Comunità europea, viene auspicato un accesso regolato attraverso il sistema sanitario, per garantire a chiunque la possibilità di accedere a queste informazioni. Un aspetto che apre nuovi scenari alla discussione riguarda il problema della copertura economica di queste misure che non viene minimamente ipotizzata. Per quanto i costi dei test genetici siano sempre più bassi, come faranno i sistemi sanitari nazionali a coprirli, senza limitare il diritto all’informazione, nel caso in cui la richiesta aumentasse?

⁷² European Society of Human Genetics, “Statement of the ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes”, *Eur J Hum Genet.* 2010 Dec;18(12):1271-3.

CAPITOLO 3

IL PARERE DEGLI INTERESSATI

Chromosome Language⁷³

[...]Yet one question remains for the strictly poetic:
Is talent developed or is it genetic?
Is it what one inherits, or does one earn it through merit?
Whatever the answer, one thing is apparent—
what we define as aesthetic envelops the basis
of this un-replicated chromosome language[...]

by Lev Shaket

Scienziati e comunicatori a confronto

Come descritto nei capitoli precedenti, il fenomeno della vendita *online* di kit di analisi del genoma è piuttosto complesso e ha molteplici implicazioni, sia per quanto riguarda le basi scientifiche, che le applicazioni mediche dei dati. Ma anche l'etica e la privacy vengono toccate da questo commercio, in un mercato che, come abbiamo visto è in rapida crescita. Il problema dell'accesso e dell'interpretazione dei dati sono altri due esempi dei temi rilevanti in questo processo.

In questa tesi viene proposto un progetto pilota che si propone di rilevare quelli che sono i temi chiave e gli spunti di riflessione riguardo ai test genetici *direct-to-consumer* e, più in generale, riguardo alla medicina personalizzata. A dieci anni dalla

⁷³ Una delle poesie che ha vinto il concorso lanciato a dicembre da The Spittoon, il blog di 23andMe <http://spittoon.23andme.com/2011/01/06/readers-wax-poetic-pmwc-ticket-contest-winners/>

conclusione del Progetto genoma umano si è deciso di indagare quali sono oggi le reali aspettative di applicazioni delle tecnologie del genoma alla medicina.

Lo strumento di indagine è un questionario semi-strutturato che è stato proposto a due gruppi: i giornalisti e i comunicatori scientifici da un lato, e gli scienziati dall'altro. Il numero delle interviste fatte (20 in totale) non ci permette di ricavare dei dati quantitativi, ma ci offre la possibilità di "sondare" il campo, per comprendere quelli che sono i trend dell'opinione degli addetti ai lavori. I temi su cui tutti sono concordi, così come i punti di disaccordo.

Se possiamo permetterci il paragone ambizioso, come il Progetto genoma umano, anche il questionario presentato non deve essere visto come un punto di arrivo, ma un inizio per la discussione e lo sviluppo di ricerche mirate, su quelli che sono i temi chiave di questo fenomeno.

Il questionario proposto era composto di 7 domande, 4 comuni ai tre gruppi e 3 specifiche per il settore di specializzazione. Il questionario è stato inviato via mail ai partecipanti, tranne in un caso dove l'intervista è stata fatta telefonicamente, registrando e trascrivendo poi le risposte.

La modalità di erogazione del questionario rappresenta senz'altro un limite, infatti la possibilità di fare interviste più articolate avrebbe permesso di ottenere un maggior numero di informazioni, ma questa scelta è stata dettata dalla volontà di ottenere le risposte alle stesse domande da tutti i soggetti, senza deviazioni e approfondimenti che avrebbero potuto in qualche modo alterare il risultato. Il secondo motivo della scelta è stato dettato da una precisa richiesta dei primi intervistati, che hanno chiesto di poter rispondere con calma alle risposte per poter articolare meglio i ragionamenti.

Per il gruppo dei giornalisti/comunicatori sono stati intervistati:

- Fabio Turone: direttore dell'Agenzia Zoe d'informazione medica e scientifica. Ha lavorato nelle redazioni del mensile di divulgazione scientifica Sapere e in quella del settimanale Tempo Medico e dei mensili Occhio Clinico (di cui nel 1996 ha ideato e diretto l'edizione Internet) e Occhio Clinico Pediatria (di cui è stato vicedirettore). Dal 1998 è corrispondente italiano del British Medical Journal;

- Lisa Vozza: biologa e divulgatrice scientifica, nonché scientific officer presso l'Associazione italiana per la Ricerca sul Cancro, dove si occupa di peer-review per la selezione dei progetti da finanziare. Ha vinto il Premio letterario Galileo 2010 per la divulgazione scientifica e per Zanichelli cura la collana Chiavi di lettura e la rubrica Biologia e dintorni;
- Margherita Fronte: giornalista scientifica, si occupa di medicina, scienza e ambiente per i giornali del gruppo *Focus*, *il Corriere della Sera* e altre testate;
- Gianna Milano: si è occupata per diversi anni di giornalismo scientifico a *Panorama* prima come inviato e poi come caporedattore. Ora lavora come free-lance;
- Bertalan Mesko: medico e dottorando nel campo della genomica personalizzata. È un blogger e gestisce progetti medici di Wikipedia. Si è occupato di organizzare eventi su Second Life e è uno dei fondatori di Webicina.com, uno dei primi siti medici web2.0 per la comunicazione tra medici e pazienti;
- Melissa Norton: vice-editor per la rivista *peer-review* PlosMedicine;
- Elisabetta Tola: giornalista e comunicatrice scientifica. Conduce programmi radiofonici per Città del capo radio metropolitana – Popolare network di Bologna ed è una delle conduttrici di Radio3scienza, il quotidiano scientifico di Rai radio 3. Collabora con la carta stampata e con riviste online e partecipa come moderatrice e relatrice a molte iniziative con il pubblico;
- Denise Silber: fondatrice di Basil Strategies, una società di consulenza nel campo dell'e-marketing e la comunicazione attraverso i social media. È presidente dell'Association for the Quality of Health on the Internet;
- Roberto Satolli: medico e giornalista, ha fondato l'agenzia Zadig, specializzata nell'editoria scientifica e web. È direttore di alcune testate scientifiche e collabora stabilmente con l'Espresso, il Corriere della sera e Sapere, oltre a pubblicare saggi con diversi editori;
- Raphael Chanay: curatore della nuova galleria Who am I? al Science Museum di Londra.

Per il gruppo degli scienziati sono stati intervistati:

- George Church: professore di genetica all'Harvard Medical School. Ha partecipato al Progetto genoma umano e nel 2005 ha avviato il progetto Personal Genome Project. Nel 2007 ha fondato l'azienda Knome, che vende servizi di sequenziamento personalizzato del genoma;
- Daniel Mac Arthur: ricercatore presso il Wellcome Trust Sanger Institute di Cambridge. Si occupa di sequenziamento e partecipa al progetto 1000 genomes. Scrive di scienza e genetica sul blog Genetic Future e fa parte dei partecipanti al progetto Genomes Unzipped;
- Milan Macek Jr: presidente esecutivo della European Society of Human Genetics;
- Misha Angrist: genetista presso la Duke University. È uno dei primi dieci volontari del progetto Personal genome, scrive il blog Genome Boy ed è autore del libro di divulgazione Here is a human being, nel quale racconta la sua esperienza di "cavia" umana;
- Frank Gannon: direttore generale della Science Foundation Ireland. Fino al 2007 è stato il direttore dell'European Molecular Biology Organisation (EMBO);
- Moreno Colaiacovo: bioinformatico presso il Genomics research Centre di Piacenza. Ha lanciato e aggiorna continuamente il blog myGenomiX, uno dei pochi blog italiani che trattano di genomica e medicina personalizzata;
- Piero Carninci: ricercatore presso il Riken Institute di Yokohama. Ha pubblicato alcune delle principali scoperte nel campo della genomica, contribuendo a cambiare le conoscenze sul funzionamento dei geni;
- Steven Jones: capo del Dipartimento di genetica, evoluzione e ambiente dell'University College di Londra. Presidente dell'Association for Science Education dal 2011. È stato anche conduttore di alcune trasmissioni televisive e radiofoniche divulgative;
- Luigi Marchionni: medico e ricercatore. Attualmente è professore di biologia applicata all'oncologia alla John Hopkins University. Si occupa dell'analisi dei dati genomici per la ricerca di biomarcatori tumorali;
- John Quackenbush: professore di biologia computazionale e bioinformatica presso l'Harvard School of Public Health.

Si è deciso di riportare i pareri degli intervistati estrapolando le loro risposte, citandole in maniera anonima nel testo (l'ordine con cui sono citati non rispecchia l'ordine dei profili).

Favorevoli o contrari?

Per quanto riguarda i test genetici *direct-to-consumer*, tre scienziati si sono dimostrati assolutamente favorevoli:

Ritengo che questi test sono nell'insieme una cosa buona: aiutano a educare e a stimolare il pubblico circa la genetica, e servono come terreno per testare nuovi modi di comunicare l'informazione del rischio ai pazienti. (sci 2)

Immagina uno slogan pubblicitario "un'assicurazione per gli incendi utile a pochi, commercializzata per le masse". È vero che poche persone hanno delle stufe, e che solo questi pochi "necessitano" dell'assicurazione, ha tuttavia senso anche per gli altri stipulare un'assicurazione. Chi tra noi è certo di non avere una malattia genetica che possa essere prevenuta? Il costo per il test di *23andMe* è di appena 100\$ (non 1000). (sci4)

Riguardo ai test, molti di questi sono inutili, mentre altri non lo sono. Se quelli che non sono inutili, danno alla gente un incentivo per prevenire una malattia che si svilupperà più tardi nella vita, questo non è forse una cosa buona? Negli USA si spendono quasi 1 trilione di dollari all'anno per malattie cardiache, diabete, tumore al polmone e Alzheimer. I geni hanno un ruolo significativo in ognuna di queste. Se l'utilizzo di test genomici è in grado di incoraggiare cambiamenti nello stile di vita che mitigheranno la sofferenza umana, allora io sono d'accordo. (sci8)

Mentre un giornalista li ha definiti delle vere e proprie truffe e un altro si è detto preoccupato dal fenomeno:

Le correlazioni tra marker genetici e malattie multifattoriali, individuate con le analisi genome-wide, hanno un potere predittivo quasi nullo, salvo rarissime eccezioni: poco meglio di guardare nella sfera di cristallo. Da questo punto di vista la vendita dei test fai-da-te è una truffa, e se ne sta accorgendo anche la FDA. I giornalisti scientifici lo dovrebbero spiegare molto chiaramente. (com6)

Sono scettica e anche preoccupata di come vengono offerte queste analisi, senza counseling genetico e supporto clinico per gestire le implicazioni delle informazioni che restano nel campo dell'incertezza. (com10)

Una riflessione interessante è invece stata proposta da uno scienziato, che ha parlato dei test genetici come uno degli esempi che si possono fare parlando delle nuove tecnologie disponibili oggi in clinica:

I test genomici non rientrano soltanto nel marketing di quelli *direct-to-consumer* (DTC). Negli USA, ora ci sono organizzazioni che forniscono tomografie computerizzate (CT) di tutto il corpo per ricercare una malattia. I farmaci sono pubblicizzati in televisione e i pazienti sono spinti a chiedere ai loro medici di prescriverglieli. La genomica è soltanto l'ultimo progresso medico ad essere commercializzato per un pubblico più ampio. Poiché il costo delle analisi genomiche continua a scendere sempre più gente le richiederà. (sci3)

Per quanto riguarda la comunicazione, scienziati e giornalisti sono concordi nell'affermare che uno dei compiti principali dei media è di spiegare che l'equazione gene=malattia è sbagliata e che la maggior parte delle malattie hanno un'origine multifattoriale, in cui l'ambiente gioca un ruolo chiave.

Il dovere dei media dovrebbe comunque essere quello di sottolineare come una predisposizione genetica non sia una condanna, bensì una condizione che unita ad altri fattori di rischio può portare ad ammalarsi. L'informazione dovrebbe sottolineare che, ad esempio, piuttosto che ricorrere ai farmaci, si potrebbero invece modificare le abitudini di vita (ridurre il sale, non fumare, fare movimento, se si è ad esempio predisposti alle malattie cardiocircolatorie, e così via). Una cosa potenzialmente negativa, potrebbe in realtà rivelarsi l'opportunità per la crescita di una società più "sana". (sci1)

Purtroppo sui media non si fa molta distinzione fra i test fai da te e i test genetici che sono già utilizzati per soggetti particolarmente a rischio per via della storia familiare (per esempio, i test sui geni BRCA per le donne che hanno una forte familiarità di tumore alla mammella o all'ovaio) o quelli già usati per individuare i farmaci più efficaci (accade per alcuni tumori, ma anche alcune terapie antiepilettiche, antiretrovirali, anticoagulanti prevedono preliminarmente l'esecuzione di un test del Dna per individuare chi davvero può trarre giovamento da certi farmaci). Questo credo che sia il principale ostacolo a una corretta comunicazione in questo campo. Inizia invece a passare il messaggio che le malattie per cui generalmente i test fai da te individuano il rischio non dipendono solo dai geni. (com1)

Difficoltà di fare i conti con il concetto di rischio, sempre più centrale nella vita quotidiana di tutti. Il concetto di rischio è in teoria chiaro a tutti, ma solo perché in realtà ciascuno lo interpreta a modo proprio. Inoltre, chi lo valuta con gli strumenti dell'epidemiologia e della statistica di solito dà per scontato che le limitazioni connaturate a qualsiasi discorso di questo tipo siano comprensibili e chiare a tutti, mentre questo non è affatto vero.

Quando si parla di predisposizione, per esempio, si ammette che nessuno è in grado di dire che se ci si comporta in un certo modo si subirà una certa conseguenza e se ci si comporta diversamente la si eviterà. Poi però in tanti – persino tra i medici in buona fede - si comportano come se questa distinzione non ci fosse, o fosse irrilevante. A questo si aggiunge il fatto che spesso la soluzione proposta per prevenire i pericoli (farmaco, intervento chirurgico, modifica dello stile di vita) in realtà non c'è o non è efficace e sicuro. I media devono mettere in luce e spiegare il più possibile tutti questi aspetti critici, che spesso sono trascurati anche da molti nel mondo della ricerca e dell'assistenza. (com3)

In particolare lo scienziato³, in parte ripreso anche da uno dei giornalisti, auspica un maggiore impegno degli scienziati nella divulgazione, per diffondere informazioni più corrette e rispondere a quella che oggi è una realtà presente sul mercato:

I media devono assumere un approccio più responsabile dell'educazione scientifica in generale rivolta al pubblico e anche a quello che la genetica può dirci oppure no. È nostra responsabilità assumere un ruolo più attivo nel dibattito circa tali argomenti. Dobbiamo riconoscere che il genio è uscito dalla lampada. Se i governi fossero in procinto di vietare analisi genomiche negli USA o in Europa, qualcuno potrebbe avviare un servizio da qualche altra parte, per rendere disponibile il servizio. Infatti basterebbe inviare in una busta un batuffolo sfregato sulla guancia per permettere ad un provider di generare i dati. Il costo scenderebbe a 1000 \$, a 100\$ e poi ancora meno. La gente vuole avere accesso all'informazione. L'approccio migliore sarebbe educare la gente e concedere l'accesso a un'assistenza adeguata. (sci3)

Io leggo ancora notizie che affermano “hanno scoperto il gene di questa e di quella malattia o caratteristica” che chiaramente è un'affermazione non vera nel 99% dei casi. (com8)

Un altro punto chiave su cui non c'è stata uniformità delle risposte riguarda la capacità dei consumatori di interpretare correttamente i risultati dei test forniti dalle aziende come 23andMe. Mentre la maggioranza (10 intervistati) propende per la necessità di un supporto medico/genetico per chi acquista questi test, alcuni ritengono che i concetti base della statistica possano essere compresi da tutti e che vista l'incertezza che c'è anche negli ambienti scientifici, nessuno sia veramente in grado di interpretare correttamente i dati.

Sono completamente d'accordo su questo punto, è assolutamente necessario spiegare i risultati e le implicazioni, non lasciando i pazienti in balia di se stessi. In teoria i medici dovrebbero essere preparati a fornire queste informazioni insieme a un supporto adeguato, non so tuttavia quanto siano pronti nella realtà. (sci1)

La maggior parte dei test indica un cambio di rischi di contrarre una malattia. Non una certezza. Se vuoi sapere a quali malattie sei predisposto, devi guardare e vedere quelle che i tuo genitori hanno contratto. La gente non ha mai interpretato queste informazioni in quel modo. L'idea del rischio ereditato dai parenti è di difficile comprensione per il pubblico. C'è la possibilità che i test del DNA siano commercializzati assieme a farmaci e nutraceutici, e questo sarà un grande affare probabilmente con nessuna efficacia reale. Il pubblico è sempre stato suscettibile a questo meccanismo. Forse è necessario che ci siano delle regolamentazioni o che questi test vengano riferiti dai media in un contesto di prova clinica esistente. L'omeopatia è un grande affare e questo non è ancora stato fatto. (sci 5)

Ma l'interpretazione non sarà facile. Nessuno che non ha una preparazione biomedica può valutare i fattori di rischio o prendersi la responsabilità per la prescrizione di un farmaco. I dati non sono la conoscenza, la conoscenza si crea dall'interpretazione dei dati. (sci6)

No, per comprendere questi risultati occorrerebbe una consulenza genetica personalizzata, per la quale neppure i medici di base sono formati. (com1)

A parte le difficoltà legate alla bassa health literacy esistente in ampie fasce della popolazione in tutti i paesi, e agli ostacoli generali di fronte a dati numerici e di probabilità, vi sono difficoltà di comprensione e interpretazione specifiche per i test genetici. Occorrerebbe infatti che l'utente fosse in grado di decifrare il significato delle correlazioni statistiche, gli strumenti matematici usati per valutarne la significatività (quando si fanno milioni di confronti contemporaneamente) e soprattutto la differenza tra la forza della correlazione (che può essere anche molto alta: per esempio un marker può essere tre o più volte più frequente in chi si ammalerà) e il potere predittivo, che è in genere molto basso (pochi di quelli che hanno il marker si ammaleranno), ma è quello che conta per un test diagnostico o predittivo. I risultati dei test genetici producono disinformazione dei cittadini. (com6)

Sto facendo il dottorato (PhD) in personal genomics, e ho avuto l'opportunità di far analizzare i mie geni da due di queste società DTC. Ero curioso e così portai i risultati, che avrei potuto analizzare correttamente, al mio medico di base, il quale non aveva idea di cosa fare con questi dati. Io non ritengo che il consumatore non deve avere accesso a tali test, poiché credo che ognuno debba avere la possibilità di farlo. Sostengo invece che questi pazienti dovrebbero poter accedere a consulenti genetici poiché ci sono risultati che loro non sono in grado di analizzare in maniera corretta. (com8)

Alcuni invece nutrono piena fiducia nella capacità di comprensione dei dati e negli strumenti comunicativi (mezzi e linguaggi) che queste aziende adottano (come riporta anche il paragrafo **Il marketing del genoma – analisi comparata dei siti web** nel secondo capitolo della tesi).

Non è facile comunicare il rischio dell'informazione a utenti profani, ma ciò può essere fatto in modo efficace con immagini mentali corrette. Alcune società come la *23andMe* offrono attualmente un servizio migliore nel comunicare il rischio ai consumatori rispetto ai medici. (sci2)

In relazione alla sua affermazione, io non posso essere più d'accordo. Non è compito del medico dire ai pazienti se sono autorizzati o no a guardare i loro geni o se sono troppo ignoranti per capire i risultati. La genetica non è una panacea ma neppure qualcosa di cui avere timore. Nessuno ci obbliga a guardare ai dati genetici. Molte società hanno predisposto del materiale educativo migliore di quello che io ho imparato nelle lezioni di biologia alle superiori o nella preparazione per diventare un consulente genetico. La genetica non è come la fisica delle particelle: può richiedere un pensiero probabilistico, ma una persona con una educazione nella media può imparare i concetti di base. (sci8)

La curiosità intellettuale è uno dei motivi che più spingono all'acquisto dei kit *direct-to-consumer*, come pure i prezzi che si abbassano continuamente. Una posizione confermata anche dal sondaggio presentato nel paragrafo **E i consumatori?**, inserito alla fine di questo capitolo.

Un punto importante che è stato sollevato, su cui forse anche chi lavora con i media dovrebbe riflettere, riguarda la società moderna, sempre più medicalizzata:

Credo che ci sia un'altra spiegazione e che l'incremento delle vendite sia dovuto a una progressiva medicalizzazione di tutti gli aspetti che riguardano la nostra vita. Ormai qualsiasi doloretto ci porta dritti dritti in un laboratorio di analisi. Siamo diventati incapaci a gestire fisicamente ed emotivamente anche banalissime malattie e l'adagio "meglio prevenire che curare" ci ha portato a scandagliare periodicamente tutto il nostro corpo a caccia di segni che siano premonitori di qualche malattia. Su questo terreno fertile si inserisce il marketing, che però non avrebbe successo se non trovasse già un tessuto sociale più che predisposto. (com1)

I frequenti annunci che "nuovi geni sono legati a diversi tipi di cancro" possono generare confusione. Gente sana può scoprire di avere una predisposizione per una specifica malattia, ma una predisposizione non è una malattia e alcune di queste patologie potrebbero non svilupparsi mai. Questo è un concetto è difficile da comprendere, soprattutto se il responso dice "hai una predisposizione a sviluppare un tumore al polmone". (sci10)

Tutte queste cose contribuiscono senz'altro, ma la principale causa del successo di queste iniziative sta secondo me nella spinta da sempre presente nella società americana a pensare che se c'è un problema c'è sempre anche una soluzione. Nel campo della salute, questo non è affatto vero, per cui per esempio il fatto di scoprire a 40 anni di avere una predisposizione per un tumore senza poi avere una concreta strategia per "fare la cosa giusta" al momento giusto può rovinare la vita di tanti, che in

assenza del test genetico avrebbero vissuto sereni e sarebbero morti per altre cause senza avere il tumore (o senza che desse sintomi per cui preoccuparsi). (com3)

Penso che comunque il marketing abbia probabilmente un peso maggiore, anche perché sfrutta consapevolmente e in modo magistrale sia il bisogno umano di immaginarsi in salute per i prossimi decenni che l'incapacità di buona parte dei media di svolgere correttamente il proprio ruolo di analisi e di controllo. (com4)

Agli intervistati è stato anche chiesto di commentare l'affermazione di Esther Dyson di 23andMe, che in un articolo sul New York Times ha affermato che “è paternalistico credere che i consumatori non siano in grado di comprendere i risultati di questi test”. Un intervistato ha sollevato un ottimo punto che riguarda la comprensione dei test clinici in generale e ci porta direttamente alla riflessione su quella che dovrebbe essere l'evoluzione della figura professionale del medico.

In astratto – e sottolineo, in astratto - l'affermazione non è campata in aria. Sarebbe più completa se affermasse «è paternalistico credere che i consumatori non siano in grado di comprendere i risultati di questi test almeno quanto molti di loro comprendono i risultati dei test prescritti e spiegati da molti medici». In concreto, il dubbio che questa battaglia contro il paternalismo dei medici sia motivata principalmente dagli interessi commerciali è legittimo. (com3)

C'è un enorme bisogno di medici che seguano una formazione che negli Stati Uniti viene chiamata MD PhD, una formazione mista di ricerca e medicina. Negli Stati Uniti è una formazione elitaria e in Italia i primi corsi sono partiti all'Università di Milano, ma in tutto ci sono 20 studenti all'anno in tutta Italia (com10)

Bisogna quindi integrare medicina, genomica, informatica, e lavorare molto per creare nuovi tipi di medici che capiscano bene il genoma. Il medico sta iniziando a capire come funziona il genoma, ma il biologo di base deve lavorare molto per spiegare come la genomica funziona. Ci vorrà un grosso sforzo. (sci6)

Io posso avere 10 single nucleotide polymorphisms (SNPs) che aumentano il mio rischio di contrarre il diabete, ma se l'anno successivo vengono scoperti ancora 20 SNPs che effettivamente mi difendono dal diabete, questo certamente cambierà i risultati anche se né il mio DNA né i risultati sono cambiati durante questo tempo. Questo è il motivo perché i pazienti dovrebbero usare tali test con precauzione e contattare consulenti genetici; e perché i medici di qualsiasi specializzazione dovrebbero studiare la genomica nella scuola di medicina o durante la formazione post universitaria. (com8)

È sempre bene pensare che il medico sia un consulente esperto con il quale ragionare in merito al proprio stato di salute: certamente, però, (da consumatrice) non delegherei ad alcun medico scelte in merito alla mia salute che io non sia in grado di condividere e/o apprezzare, per cui come giornalista adotto esattamente lo stesso approccio: il medico non è un santone, il medico esprime, al meglio delle proprie competenze e conoscenze (quando è in buona fede) una sua opinione che deve necessariamente dialogare e tenere in considerazione le aspettative e le volontà espresse dal paziente. (com4)

A mio avviso, occorre formare delle figure professionali nuove, che non siano necessariamente medici, ma che abbiano conoscenze di medicina, genetica, statistica e anche un po' di psicologia. La questione è complessa e purtroppo una laurea in medicina non è sufficiente senza costanti aggiornamenti nel settore della genomica, che avanza molto velocemente e integra competenze diverse. (sci7)

I dottori devono imparare a vedere i loro pazienti come dei partner piuttosto che come docili soggetti ai quali dire cosa fare. (sci8)

La formazione dei medici sembra oggi totalmente inadeguata a interpretare correttamente i dati del genoma, soprattutto alla luce delle poche certezze che vengono proprio dal mondo della ricerca. La comunicazione medico-paziente rappresenta solamente un livello del processo, dobbiamo quindi interrogarci su quale sia il ruolo e i compiti che spettano alla comunicazione, in generale, e ai giornalisti, in particolare.

L'evoluzione della comunicazione

La genetica umana è raramente fuori dal dibattito mediatico⁷⁴, nella maggior parte dei casi rientra nelle sezioni *breakthrough*, dove vengono presentati casi eccezionali. La genetica fa senz'altro notizia, ma ancor più la fanno le pubblicazioni come “Il gene del...”

Direi che i mass media presentano ancora come “miracolistiche” le possibilità aperte dalla mappatura del genoma umano, e soprattutto dalle conoscenze da questa derivate. Dalla genomica ci si aspetta di tutto e di più. Non passa giorno che i media non presentino la “scoperta” di questo o di quel gene come risolutiva per la cura di malattie. I toni sono spesso apodittici, come è stato per la comunicazione che riguardava la terapia genica. Del resto le metafore utilizzate per la genetica sono accattivanti: i geni, immaginati come dei mattoncini Lego, vengono tolti, manipolati, sostituiti... Purtroppo nella realtà le cose non sono così facili. (com10)

⁷⁴ Alexandra PLOWS, *op.cit.*

Alcuni intervistati hanno parlato di errori di comunicazione e delle implicazioni etiche del lavoro del giornalista, ben diverso da chi si occupa di promuovere un prodotto con azioni di marketing.

Sui media la medicina personalizzata sta perdendo terreno rispetto a quanto avveniva qualche anno fa, e questo accade perché ci si aspettavano maggiori ricadute del progetto genoma. Questo però secondo me sta portando a una comunicazione più corretta. Non vale più l'equazione un gene=una malattia. Il contesto in cui si sente parlare più spesso di medicina personalizzata è l'oncologia (dove peraltro le ricadute sono effettivamente maggiori). Un'informazione corretta dovrebbe far passare il messaggio che il rischio è individuale. Più di questo però non può fare, perché i media si rivolgono a un pubblico generalista. È compito dei medici e delle istituzioni dare informazioni specifiche rivolte a specifiche categorie di rischio. (com1)

La parola “comunicazione” mi sembra includere troppe cose perché si possa rispondere in modo esaustivo. Per il giornalismo scientifico più che di tecnica parlerei di metodo, che funziona in qualsiasi contesto anche se non è semplice da applicare sempre e dappertutto. Tra i pilastri del metodo: sospettare delle cose “troppo belle per essere vere”, cercare di capire se chi parla sta cercando di “vendere” qualcosa, analizzare il contesto, cercare voci critiche, studiare i dati di fatto concreti (gli studi pubblicati in letteratura). (com3)

Non dimentichiamo neppure la dimensione commerciale, il fatto che i test genomici sono ora un prodotto di consumo e hanno contribuito a cambiare il modo con cui l'informazione viene comunicata e venduta. (com7)

Però chiaramente, chi svolge un ruolo informativo, come detto in precedenza, deve invece guardare in modo disincantato e possibilmente a sua volta informato a tutte le implicazioni: si apre un enorme mercato di “cure fai da te”, si promuove l'idea che “propensione” sia quasi equivalente a “probabilità”, e via dicendo. Un modo corretto, secondo me, di fare informazioni su questi temi è andare a vedere il più possibile i dati che raccontano quanto la prevenzione farmacologica, nei vari casi, è davvero efficace e quanto invece del tutto inutile, utilizzando prove di evidence, e soprattutto tenere davvero alta l'attenzione a tutte le situazioni in cui chi propone farmaci ‘preventivi’ ha un enorme interesse a farlo. Inchieste del genere “Dollar for docs” appena pubblicata su ProPublica fanno ben capire come si possa affrontare questo tema rendendo un servizio a chi legge piuttosto che a chi vende. (com4)

Bisogna ricordare che i media e i giornalisti non devono “vendere” nulla (se non se stessi come canali di informazione), ma interpretare criticamente anche le notizie che arrivano dal mondo della scienza e della medicina, andando a cercare aspetti e informazioni che altrimenti resterebbero nascosti.(com6)

Questi risultati possono essere analizzati solo assieme al paziente, al dottore e al genetista. Non ho mai visto un articolo sulla genomica con il coinvolgimento di tutti questi attori.(com8)

Lo sviluppo di nuovi campi e di nuove tecniche porta sempre a cambiamenti nelle decisioni editoriali di pubblicazione. Per esempio, i primi studi di genome-wide association furono pubblicati in giornali prestigiosi e costituiscono delle pietre miliari. Tuttavia, molti risultati non sono stati confermati in studi successivi. Oggi questo campo si è sviluppato e gli studi della genome-wide association sono diventati più banali, quindi molti giornali importanti ora accettano di pubblicare solo studi di una genome-wide association convalidati in una seconda popolazione, e se c'è una nuova intuizione nella patogenesi della malattia. Questo succede sempre in molti campi, non solo nella genomica e nella medicina, e poiché la scienza avanza, così vale anche per le regole di pubblicazione. (com2)

Partendo dall'attuale condivisione dei dati medici sul web 2.0, si intravedono in alcune risposte gli sviluppi di nuovi formati e veicoli di informazione

Oggi tutti cercano sul web le informazioni riguardo a specifiche malattie o alla possibile associazione con determinati sintomi. La comunicazione della medicina standard dovrà tenere conto delle informazioni genetiche, senza però esagerare il collegamento esistente tra la cura di una malattia e lo status di portatore di un gene alterato. Il modo in cui oggi viene veicolata la medicina personalizzata attraverso i kit genetici fai-da-te manca di una comunicazione personalizzata, che a mio parere è importante, perché questa definizione racchiude ben più di una semplice analisi genetica. (sci10)

Man mano che il tipo di informazioni raccolte sui pazienti diventano più ampie e più complesse (includendo, per esempio, la sequenza completa del genoma), alla medicina occorrerà sviluppare nuovi strumenti per analizzare, visualizzare e convogliare l'informazione adatta ai pazienti. La medicina diventerà effettivamente una scienza informativa. Quando questo si realizzerà, la medicina avrà molto da imparare da società come Google, che, forniscono un quadro di vita realistico e comunicano dati complessi al pubblico. (sci2)

Uno dei giornalisti lancia una provocazione su quella che potrebbe essere la comunicazione del futuro (remoto) se veramente si realizzassero tutte le applicazioni della medicina personalizzata:

Con la medicina personalizzata, se ogni soluzione è veramente unica, allora noi non saremo più interessati a conoscere la salute di altra gente poiché diventerà irrilevante, come il tempo nel mondo, come la scelta dell'abbigliamento. Questo sarebbe veramente radicale. Ma, non è ancora arrivato questo momento. (com5)

Nelle risposte al questionario, in generale non si è riscontrata una netta contrapposizione tra le posizioni dei giornalisti e degli scienziati, ma una distribuzione casuale tra favorevoli e contrari, soprattutto per quanto riguarda due temi fondamentali: la comprensione dei risultati dei test e il ruolo dei media nella comunicazione della genomica.

E i consumatori?

I dati dell'Eurobarometro e di Observa presentati nel capitolo 1 riguardano le biotecnologie e la genetica in generale, mentre un recente sondaggio effettuato dal blog Genomes Unzipped ha analizzato proprio il fenomeno dei test genetici *direct-to-consumer*⁷⁵. L'obiettivo del progetto Genome Unzipped è

“per fornire ai consumatori test genetici con analisi indipendenti e informative nel campo della genetica e nell'industria dei test genetici. Per illustrare nel modo migliore usi e limitazioni dell'informazione genetica abbiamo scelto di prendere un insolito approccio: condividere pubblicamente i nostri dati genetici”.

I lettori del blog sono stati chiamati a rispondere a domande riguardo alla loro posizione riguardo ai test del DNA e alla propensione a pagare per l'analisi del genoma. I risultati ottenuti non sono senz'altro generalizzabili e l'indagine è in parte falsata dalla scelta del campione analizzato. L'aver interpellato i lettori di un blog piuttosto specialistico, un target già di per sé ampiamente informato e interessato alla genetica e alla ricerca sul genoma, fornisce un quadro parziale della situazione, ma dai risultati dei 254 volontari che hanno partecipato emergono dei dati piuttosto interessanti che ci devono indurre alla riflessione.

Al sondaggio hanno partecipato soprattutto maschi (63%), con un alto livello di scolarizzazione (solo il 5% non è in possesso di un titolo di studio di scuola superiore e il 41% ha un dottorato di ricerca, o un titolo equivalente). Trattandosi di un blog in lingua inglese, la maggior parte dei soggetti proviene da Paesi anglosassoni (63% dagli Stati Uniti e 13% dal Regno Unito), ma hanno partecipato anche tre italiani. L'età varia abbastanza: il 50% dei lettori hanno un'età compresa tra i 20 e i 40 anni, e il 29%

⁷⁵ <http://www.genomesunzipped.org> (consultato il 9 dicembre 2010).

è sopra i 50 anni. Come già anticipato il livello di conoscenza della genetica è alto: il 37% si descrive come “esperto in genetica” e il 38% afferma di “essere in grado di spiegare a qualcuno i concetti chiave della genetica”, infatti il 40% ricadono nel gruppo dei ricercatori che lavorano nel campo della genomica.

Non sorprende che più della metà dei lettori di Genomes Unzipped abbia fatto un test genetico almeno una volta. I test del genoma personalizzato più famosi e utilizzati sono quelli di 23andMe (più del 50%), seguiti da deCODEme, Navigenics e Pathway Genomics. Anche le analisi genealogiche sono piuttosto comuni, infatti il 17% e il 20% hanno fatto analizzare i marcatori genetici del cromosoma Y e del DNA mitocondriale, mentre il 12% ha fatto il test per tracciare l’albero genealogico. Sei lettori non si sono accontentati dell’analisi degli SNP (*single nucleotide polymorphism*) e hanno fatto sequenziare completamente il proprio genoma da Knome e da Illumina.

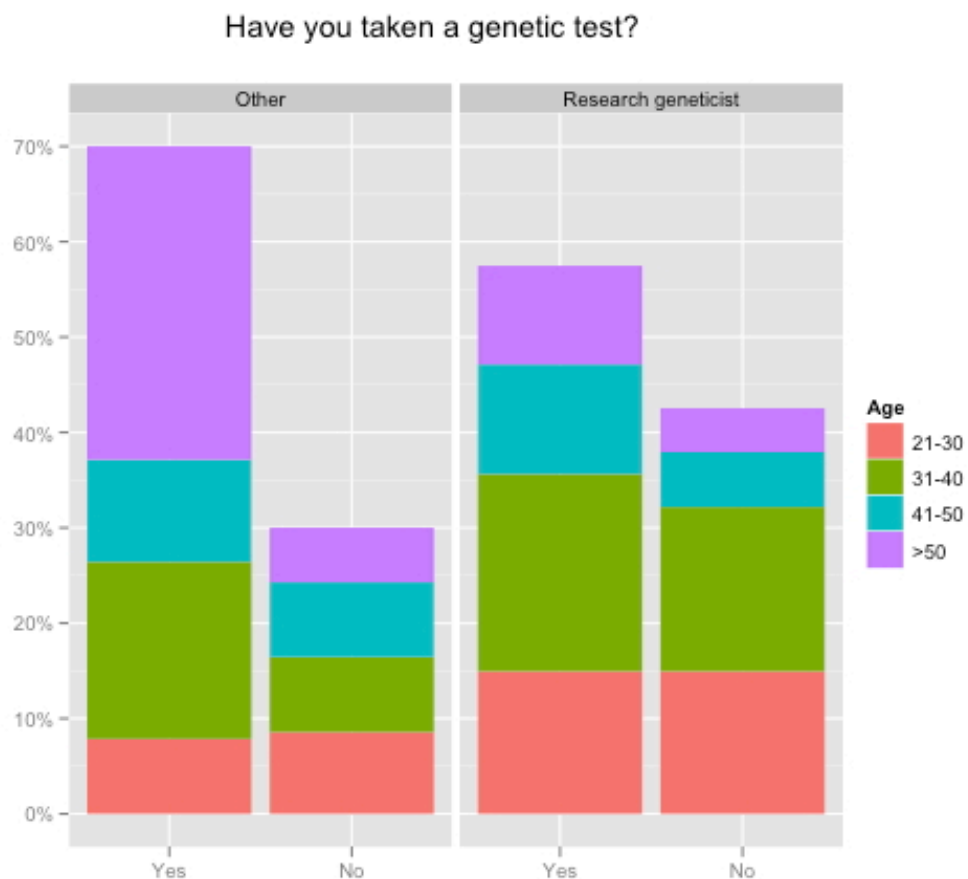


Figura 17. Risultati del sondaggio di Genomes Unzipped: percentuali degli utenti disposti a fare un test genetico (fonte <http://www.genomesunzipped.org/>).

Ma quali sono i motivi che spingono qualcuno a rivolgersi a queste aziende private per l'analisi del DNA? I redattori di Genomes Unzipped hanno chiesto anche questo ai loro lettori. La risposta più popolare è stata “semplice curiosità intellettuale” (89%), ma anche la possibilità di ricavare informazioni utili per la salute è stata indicata dal 58%. Stranamente la salute ha la stessa rilevanza della ricerca delle origini degli antenati (54%). La scoperta delle proprie origini è infatti un filone piuttosto diffuso in questo settore.

I risultati di uno screening del genoma possono avere effetti significativi non solamente sulla salute della persona che vi si sottopone ma anche su quella dei familiari diretti. Più del 50% ha discusso preventivamente con i familiari la possibilità di sottoporsi all'analisi. Uno dei dati più indicativi è che ben il 93% ha poi condiviso i risultati con i parenti, mentre solo il 34% si è rivolto a un medico.

Riguardo agli effetti che questi test hanno sul cambiamento degli stili di vita, possiamo notare che il 70% ha continuato a seguire le abitudini precedenti, solamente il 14% ha modificato il regime alimentare e l'11% ha aumentato l'esercizio fisico. L'8% ha poi deciso di proseguire con altri test clinici per confermare i risultati ottenuti dal test genetico.

I costi di questi test (incluso il sequenziamento dell'intero genoma) stanno continuando a diminuire, grazie ai progressi tecnologici di aziende come Illumina e Applied Biosystems. E i costi sono destinati a diminuire ancora con l'arrivo sul mercato dei prossimi sequenziatori, che promettono di essere più rapidi e più accurati. Ma quanto sono disposti a pagare i clienti, considerando che solo il 5% non ha mai considerato l'ipotesi di far analizzare il proprio DNA? Circa il 30% è disposto a pagare 100 dollari e sempre un 30% pagherebbe 500 dollari. All'aumentare dei costi le percentuali diminuiscono fino ad arrivare ad un 23% che pagherebbe 1000 dollari. La stessa persona che ha fatto sequenziare il proprio DNA dalla Knome è disposto a pagare fino a 10mila dollari (e probabilmente la cifra non si discosta molto da quella realmente pagata).

Per quanto riguarda invece la possibilità di condividere i risultati in rete, solo il 10% manterrebbe le informazioni completamente private, mentre il 36% pubblicherebbe dati anonimizzati e il 33% lo farebbe anche senza alcuna garanzia di privacy.



Figura 18. Risultati del sondaggio di Genomes Unzipped: percentuali dei favorevoli a donare i dati del proprio genoma (fonte <http://www.genomesunzipped.org/>).

I risultati (parziali) di un recente sondaggio diffuso sul sito di Galileo hanno dimostrato che gli italiani sono un po' più cauti sulla questione della diffusione dei dati del proprio genoma. Come si vede in figura 18, il 59,05% dei 420 partecipanti ha risposto che sarebbe disposto a divulgare i propri dati solo se anonimizzati e usati a scopo di ricerca, mentre il 36,76% vorrebbe che i propri dati venissero resi pubblici⁷⁶.

⁷⁶ AAA Volontari del genoma cercasi: sondaggio *online* disponibile sul sito www.galileonet.it (consultato il 3 gennaio 2011).

George Church, uno dei ricercatori che hanno reso accessibile la tecnica per il sequenziamento del genoma umano, ha lanciato un appello su New Scientist: cerca volontari. L'obiettivo è raccogliere il patrimonio genetico del maggior numero possibile di persone e rendere questo enorme ammontare di dati una risorsa disponibile per la ricerca scientifica in ogni campo. Al momento sono 13 mila gli individui disponibili all'esperimento, 1000 dei quali hanno anche acconsentito alla messa on line dei propri tratti genetici. E tu ti offriresti come volontario?

Hai già votato questo sondaggio.

Risultati (420 risposte)

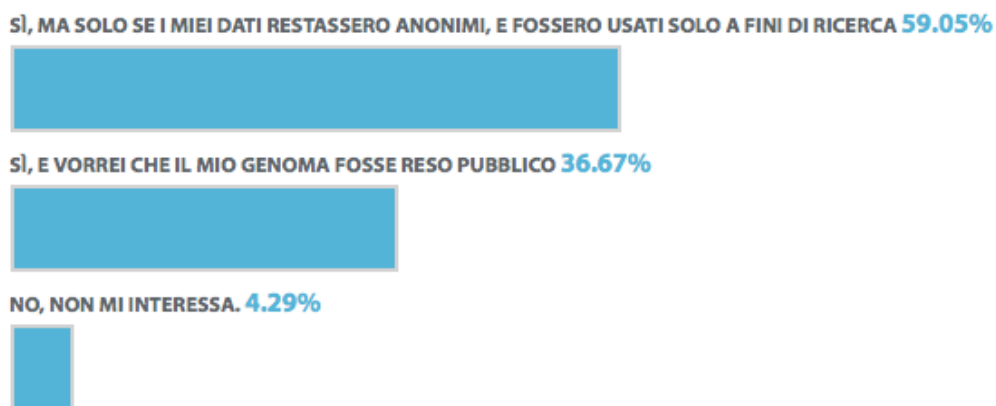


Figura 19. Risultati del sondaggio di Galileonet: percentuali dei favorevoli a partecipare al progetto di George Church (fonte [http:// www.galileonet.it](http://www.galileonet.it), consultato il 22 gennaio 2010).

Un ultimo dato interessante che emerge dal sondaggio di Genomes Unzipped riguarda l'eventualità di sequenziare il genoma di tutti i nuovi nati, non appena la tecnologia sarà economicamente sostenibile su larga scala. Il 50% dei lettori è favorevole, ma le differenze maggiori si riscontrano stratificando i dati demografici e considerando le risposte di uomini e donne, come si può vedere nella figura seguente. La larga maggioranza (70%) è infine d'accordo nel consentire anche ai minori di eseguire il test, dopo aver ottenuto il consenso dai genitori.

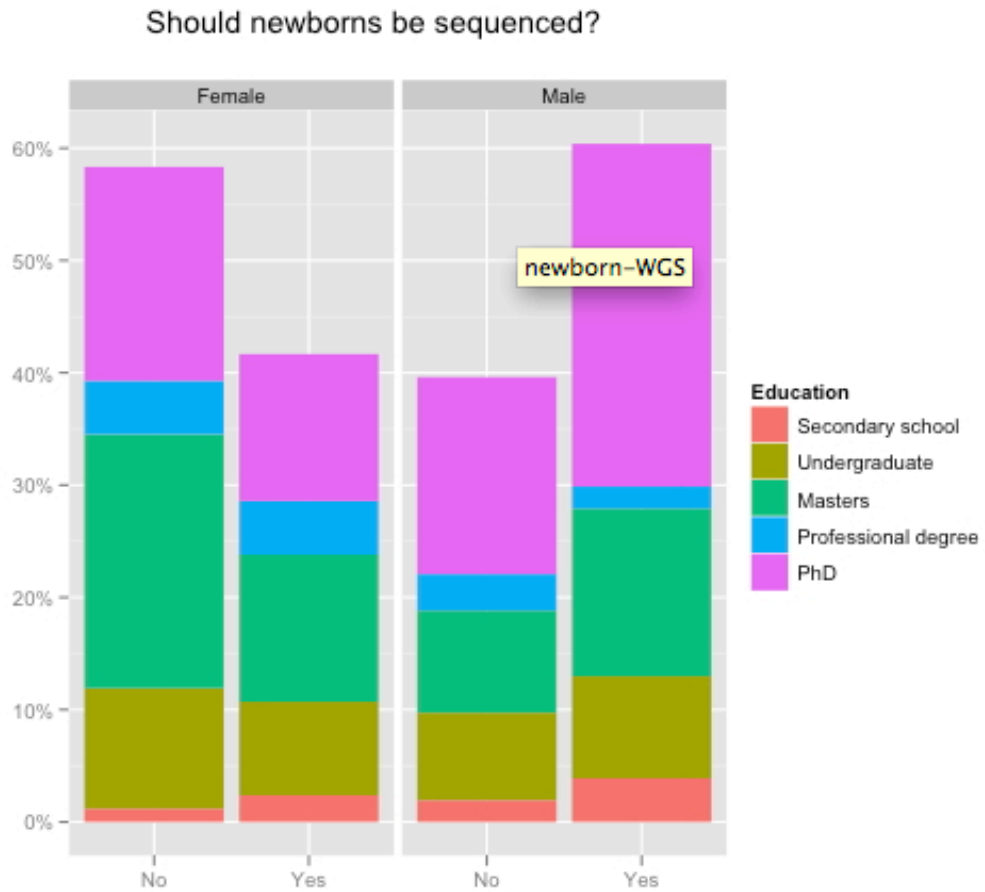


Figura 20. Risultati del sondaggio di Genomes Unzipped: percentuali dei favorevoli a fare i test del genoma sui nuovi nati (fonte <http://www.genomesunzipped.org/>).

CONCLUSIONI

La genomica è una scienza nuova e parlare oggi di promesse tradite è senz'altro prematuro. Com'è accaduto per le nanotecnologie, anche alla genomica è stato cucito addosso un vestito che non le calzava a pennello.

Il fatto che oggi conosciamo le lettere che compongono il DNA, che possiamo riscrivere il testo del “codice della vita”, non significa che siamo in grado di decifrarne tutti i contenuti e leggere correttamente le parole che ne compongono i capitoli.

Nonostante questo, la medicina e la genetica stanno vivendo grandi cambiamenti negli ultimi decenni, grazie alle nuove applicazioni della genomica alla salute umana.

In questa ricerca si è inteso svolgere un progetto pilota per capire come si è evoluta la situazione nell'ultimo decennio e quanto il mercato dei test genetici *direct-to-consumer* sta cambiando la percezione pubblica della genomica, ma soprattutto come il mondo dei media e della comunicazione in generale si stanno relazionando con il fenomeno. Questo lavoro di tesi presenta una visione generale degli elementi e di alcuni fenomeni che caratterizzano la medicina moderna, attraverso l'analisi di alcuni media e alcune voci di testimoni del processo.

Per quanto riguarda l'analisi dei media sono state innanzitutto prese in considerazione le pubblicazioni dal 2000 al 2010 su tre testate *opinion-leading* (La Repubblica, Corriere della Sera e The New York Times), quelle presenti nei motori di ricerca delle pubblicazioni specialistiche e nei database delle press release. La ricerca per parole chiave ha permesso di valutare l'andamento dell'interesse nei confronti del Progetto genoma umano e differenziarlo dalla diffusione dei temi legati alle applicazioni dei risultati, come la medicina personalizzata (che nel 2000 era presentata come una delle immediate applicazioni della sequenza del genoma) e il mercato dei test genetici *direct-to-consumer*. L'analisi quantitativa ha fatto emergere i temi di maggior interesse per la stampa e per le riviste specialistiche, infatti i risultati

mostrano un sempre maggiore interesse verso i test genetici e i test *direct-to-consumer*. Ad esempio le press release presenti su Eurekalert che parlano di “test genetici” passano dalle 143 del 2000 alle 491 del 2010 e gli articoli di PubMed che citano i “*direct-to-consumer genetic test*” passano da 0 a 55. Se consideriamo anche gli articoli che parlano delle specifiche aziende, anche sui quotidiani si nota questo trend in aumento. In varie forme e in diversi contesti abbiamo quindi constatato che i media parlano di questo fenomeno, perciò il focus della tesi si è concentrato sull’analisi della comunicazione di questo specifico settore.

La diagnostica sta diventando un settore emergente per le aziende farmaceutiche⁷⁷ e il mercato dei test genetici *direct-to-consumer* ha innescato una serie azioni di “public engagement”, con la nascita di associazioni come GeneWatch. Oggi chiunque può acquistare su internet l’analisi del proprio genoma e per poche centinaia di dollari si riceve la nostra personale mappa del rischio di sviluppare il diabete, o un tumore o essere colpiti da una malattia neurodegenerativa. Il pubblico è diventato un target per il marketing di questi prodotti, particolarmente in paesi come gli Stati Uniti, dove possono essere più facilmente ordinati senza il supporto di un medico. I consumatori diventano immediatamente possibili pazienti e una fascia sempre crescente della popolazione può oggi venire sottoposta a test specifici ed entra a far parte delle comunità di pazienti *online*, come riporta il paragrafo “Verso una medicina partecipata” nel capitolo 1.

L’interesse commerciale delle aziende è di vendere questi prodotti al maggior numero di persone, innescando il fenomeno della nascita del “pubblico di pazienti”, criticato da diverse associazioni, come GeneWatch.

Per avere un quadro più completo una parte dell’analisi è stata dedicata alle strategie di marketing di queste aziende. Questo è stato fatto confrontando la comunicazione sui siti web delle tre principali aziende che oggi operano nel settore: 23andMe, deCode Genetics e Navigenics. I risultati dell’analisi comparata dei siti web hanno dimostrato il diverso approccio nei confronti del consumatore, trattato come un “cliente con carta di credito” da 23andMe o come un “paziente” dalla Navigenics. Si è visto come queste aziende svolgano in parte il ruolo che dovrebbe essere competenza dei medici con delle sezioni per spiegare le basi sulla genetica necessarie a

⁷⁷ Ad esempio i prodotti diagnostici della Celera, usati da ospedali e laboratori clinici per monitorare e selezionare i trattamenti farmacologici https://celera.com/celera/product_pipeline

comprendere i risultati dei test. Questo viene fatto utilizzando un linguaggio molto semplice (forse troppo, a volte) e una grafica accattivante. La salute è costantemente al centro del discorso, anche se viene chiaramente comunicato ai consumatori che i test non sono dei dispositivi medico-diagnostici e in un solo caso l'azienda si rivolge direttamente ai medici e viene fornito un supporto on line per guidare nella corretta interpretazione de dati.

La geneticizzazione della malattia non sempre è accompagnata da un counselling medico adeguato, in grado di rispondere ai quesiti e spiegare adeguatamente le implicazioni dei dati del genoma sulla salute. Le aziende “dimenticano” di dire che per motivi commerciali le varianti genetiche inserite nelle analisi sono le più comuni nella popolazione occidentale, quella americana, quella europea e in parte quella africana, vista la larga fetta di popolazione di colore presente negli Stati Uniti. Per gli acquirenti di origine asiatica o con antenati di qualche ceppo non europeo, il test non ha alcuna utilità⁷⁸. Quali sono quindi le armi e gli strumenti a disposizione degli utenti quando un marketing efficace, supportato anche dai media, propone i test come “strumenti per migliorare la propria salute”, inserendoli nel contesto della scelta personale? In fondo chi direbbe di no alla possibilità di migliorare il proprio stato di salute per soli 100 dollari?

Da questa prima analisi è emersa la complessità del fenomeno dell'applicazione della genomica alla salute, che ingloba diversi interessi e settori, prima fra tutti la comunicazione attraverso i media, ma anche il marketing della salute (spesso mascherato da informazione), la validità scientifica delle nuove tecnologie, la legislazione, l'accesso e la privacy, la partecipazione dei cittadini e lo sviluppo di nuovi mezzi di comunicazione. Per cercare di districarsi in questo labirinto e cogliere gli aspetti chiave del fenomeno, sono state analizzate le risposte di un questionario semi-strutturato proposto a due gruppi di comunicatori e di scienziati. Le sette domande sottoposte ai 10 giornalisti e comunicatori e ai 10 genetisti e bioinformatici, sono state studiate per far emergere i loro pareri riguardo alla vendita dei test on-line e agli strumenti di cui disponiamo per interpretarne i risultati. Alcune domande hanno riguardato il panorama della comunicazione e quello che ci si aspetta dai media nel trattare un tema al confine tra scienza e business.

⁷⁸ Government Accountability Office, *op.cit.*

I risultati principali riguardano la necessità di fornire una consulenza genetica per gli acquirenti dei test e il ruolo dei media nella corretta comunicazione delle applicazioni della genomica alla medicina e alla salute. Un punto di disaccordo è quello della capacità di comprendere i risultati forniti e di saperli tradurre nella definizione di uno stile di vita migliore, adeguato al nostro patrimonio genetico.

Non si intravedono ancora gli sviluppi futuri della comunicazione, ma si è riscontrato un aumento dell'influenza del web 2.0 nella gestione sanitaria e questo è un elemento che sarà necessario approfondire nei prossimi anni, per imparare a gestirlo nel modo più corretto.

Dai risultati è emerso che la parziale disillusione per i risultati della genomica sta oggi in realtà producendo una comunicazione più equilibrata e corretta. Il messaggio che passa sempre più sui media è che la multifattorialità ha un ruolo decisivo nello sviluppo delle malattie complesse, come diabete e patologie neurodegenerative, e nel nostro destino non ci sono solo i nostri geni, ma anche il nostro stile di vita.

Quello che possiamo fare è riflettere sul concetto di etica del giornalismo che per sua natura oscilla tra gli estremi della rigorosa e indipendente verifica delle fonti e il sensazionalismo. Nel campo dell'analisi del genoma vale, ancor più che in altri settori, anche una riflessione sull'etica della scienza. Com'è stato detto nel corso delle interviste, quello del mercato dei test genetici *direct-to-consumer* è un modello di business che è oggi, ma continuerà anche nei prossimi anni, in rapida espansione. I fatti poi dimostrano come le aziende in molti casi siano state avviate proprio da scienziati, medici e ricercatori, come nel caso di Knome, o deCode Genetics, che ci hanno visto facili profitti. Dobbiamo forse interrogarci su come possiamo giudicare l'autorevolezza delle fonti quando la commistione tra scienza e imprenditoria non è più un caso isolato, ma la normalità.

Una seconda tematica rilevante che emerge dall'analisi condotta è il cambiamento del rapporto medico-paziente, che si evolve diventando più paritario, con la conseguente necessità della definizione di una nuova figura professionale del medico, come suggeriscono anche alcuni intervistati. In quest'ottica sembra quasi che chiunque possa diventare medico di se stesso. Cambia anche la percezione della comunità di specialisti che si allarga e in un certo senso i medici vengono "spogliati" dell'autorità di cui godevano fino a questo momento. La medicina partecipativa è una realtà sempre

più concreta, destinata ad avere un impatto anche sul mondo dei media. Questo risulta essere un fenomeno in evoluzione che necessita una riflessione adeguata. Come già proposto da Rose e Novas⁷⁹, nasce oggi il concetto di bio-cittadinanza, in cui il paziente diventa consumatore e acquisisce un nuovo ruolo all'interno della bio-economia, relazionandosi attivamente con la scienza e la salute. Nel caso in analisi, si delinea il tema della responsabilità genetica, intesa come la capacità di gestire le implicazioni dei dati del proprio genoma, non solo per quanto riguarda la propria salute, ma anche nei confronti dei familiari e dei possibili discendenti. Diritti, doveri e responsabilità possono essere prese come parole chiave di questo fenomeno. Nel 2005 il bioetico John Harris ha parlato di dovere morale di partecipare alla ricerca biomedica⁸⁰ e oggi la bio-economia contribuisce a ridefinire il sistema sanitario, come si può notare dall'analisi presentata.

Dai dati delle interviste si vede come i test genetici *direct-to-consumer* ci costringano a mettere a confronto due modelli di sanità (e quindi anche di comunicazione sanitaria): quella da welfare state, tipicamente europea, in cui si richiede allo Stato di elaborare le informazioni per conto del cittadino e decidere quali strumenti diagnostici e terapeutici sostenere, e quella basata sulla responsabilità individuale del sistema USA, in cui è maggiore lo spazio di decisione autonoma lasciata al cittadino stesso. La comunicazione della scienza si pone all'interno di questo dibattito e, come prospettato da molti intervistati, la comunicazione dovrebbe proprio porsi l'obiettivo di dare gli strumenti per decidere liberamente come usare quei test genetici, anziché sconsigliarne semplicemente l'uso. Uno dei messaggi che dovrebbe arrivare chiaramente ai consumatori è che ciascuno dovrebbe riflettere sulle possibili implicazioni di questi dati sulla propria vita. Quel che è certo è che questo tipo di informazioni (anche quelle con gravi implicazioni mediche) una volta scoperte, non possono essere dimenticate o cancellate. Di sicuro, di fronte alla crescente diffusione delle informazioni genetiche personalizzate anche la comunicazione dovrà assumere un nuovo ruolo, che oggi si riesce solo a intravedere.

⁷⁹ Nikolas ROSE e Carlos NOVAS, "Biological citizenship". In: Ong, Aihwa and Collier, Stephen J, (eds.) *Global assemblages: technology, politics, and ethics as anthropological problems*, Blackwell Publishing, Oxford 2004.

⁸⁰ John HARRIS, "Scientific research as a moral duty", *Journal of medical ethics*, 31: 242-8, 2005.

L'interpretazione dei dati è un argomento complicato anche per gli addetti ai lavori e il dibattito su come vadano gestite le percentuali di rischio, è ancora in atto anche nell'ambiente scientifico. L'aumento dei test genetici disponibili all'interno del servizio sanitario nazionale e l'espansione del mercato dei test online, rendono il tema del coinvolgimento pubblico al dibattito sulle implicazioni etiche e sociali della genetica uno degli argomenti di maggior interesse⁸¹. Quindi fornire correttamente gli strumenti per capire il fenomeno sembra essere di primaria importanza, sia per i comunicatori sia per gli scienziati. E al momento questo compito è stato svolto principalmente alle stesse aziende che vendono i test *online*, ma si stanno diffondendo nuovi canali per la comunicazione della genetica, come evidenziato nei capitoli introduttivi della tesi.

In generale è difficile dire quale evoluzione avrà questo fenomeno, ma le diverse fonti analizzate concordano tutte nel ritenere che non sarà una moda passeggera, ma un elemento di cui il sistema sanitario non potrà non tener conto. Il mercato dei test genetici *direct-to-consumer* si è diffuso troppo velocemente per essere realmente gestito e solo oggi le istituzioni si stanno attivando per porre dei vincoli e emanare linee guida per regolarne l'accesso dei consumatori. I nuovi mercati sul web, così come i nuovi canali della comunicazione nell'era della globalizzazione ci pongono oggi di fronte a problemi che richiedono soluzioni "personalizzate" che oggi non possiamo prevedere, ma solo ipotizzare.

⁸¹ Alexandra Plows. *op.cit.*

BIBLIOGRAFIA

AA.VV., *La società del DNA*, Studi Ghisleriana, 2005.

Special Eurobarometer 340/Wave 73.1 – TNS Opinion and Social Giugno 2010

“What lies within”, *The Economist* 12 agosto 2010.

Misha ANGRIST, *Here is a human being – At the dawn of personal genomics*, Harper Collins Publishers, 2010.

Scott AUSTIN, “The daily start-up: gene tests attracting money and scrutiny”, *Wall Street Journal* 10 novembre 2010.

Martin BAUER et al., “The dramatisation of biotechnology in the elite mass media”, in: G Gaskell & MW Bauer (eds) *Biotechnology 1996-2000 - the years of controversy*, London, 2001, Science Museum, 35-52.)

Arthur L. BEAUDET, “Which way for genetic-test regulation?”, *Nature*. 2010 Aug 12;466(7308):816-7

Edoardo BONCINELLI, “La ricerca lenta sul Dna. È giusto dirci delusi?”, *Corriere della sera* 14 giugno 2010.

Massimiliano BUCCHI e Valeria ARZENTON, *Dati genetici, sicurezza e opinione pubblica italiana*, Observa marzo 2006.

Evaluation of Genomic Applications in Practice and Prevention (EGAPP)
<http://www.egapreviews.org>

Holly CAVE, Genes and health: brief for creative responde (materiale non pubblicato, fornito dal museo).

Erika Check HAIDEN, "Life is complicated", *Nature* 2010 Apr 1;464(7289):664-7.

Tullia COSTA, *La corsa al genoma*, Tesi di master 2002.

Kevin DAVIES, *Il codice della vita*, Ed. Mondadori 2001.

Alessandro DELFANTI, *Le vacanze del dott.Venter, Il sorcerer II e la comunicazione pubblica delle biotecnologie*, Tesi di master 2007

Pier Paolo DI FIORE, Intervento al Fifth World Conference on the Future of Science - *The Dna Revolution*, svoltosi a Venezia nel 2009.

ENCODE Project Consortium, "Identification and analysis of functional elements in 1% of the human genome by the ENCODE pilot project", *Nature* 2007 Jun 14;447(7146):799-816.

European Society of Human Genetics, "Statement of the ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes", *Eur J Hum Genet.* 2010 Dec;18(12):1271-3

Gregory FEERO, Alan GUTTNACHER, Francis COLLINS, "The genomes get personal-almost", *JAMA* 2008 Mar 19;299(11):1351-2.

Susannah FOX e Sydney JONES, "The social life of health information", Washington DC: Pew internet 2009.

Margherita FRONTE, “I test genetici: dubbi sulla privacy e potenzialità”. Sito della Fondazione Giannini Bassetti 3 marzo 2010.

Katharine GAMMON, “Leroy Hood: looking at the genome to rebuild health care”, *Wired* 16 ottobre 2008.

Thomas GOETZ, The decision tree, how smarter choices lead to better health, *Wired* 19 gennaio 2010.

Thomas GOETZ, “L'ultima sfida di Sergey”, *Wired* Dicembre 2010

GOVERNMENT ACCOUNTABILITY OFFICE, “Misleading Test Results Are Further Complicated by Deceptive Marketing and Other Questionable Practices”, 22 luglio 2010.

Pietro GRECO e Nico PITRELLI, *Scienza e media ai tempi della globalizzazione*, Codice Edizioni 2009.

Anita HAMILTON, “The retail DNA test”, *Time*, 29 ottobre 2008.

Amy HARMON, “Gene map becomes a luxury item”, *The New York Times*, 4 marzo 2008

John HARRIS, “Scientific research as a moral duty”, *Journal of medical ethics*, 31: 242-8, 2005.

Matthew HERPER, “Why you can’t have your \$1000 genome”, *The medicine show* (blog) Forbes 6 gennaio 2011.

International HapMap Consortium, “A haplotyper map of the human genome”, *Nature* 2005 Oct 27;437(7063):1299-320.

Rapporto Istat 2010 “Cittadini e nuove tecnologie”, 23 dicembre 2010

Bertrand JORDAN, *Gli impostori della genetica*, Grandi Tascabili Einaudi, 2002.

Jocelyn KAISER, “A plan to capture human diversity in 1000 genomes”, *Science* vol319 n5862 p395 2008

Ellen KELLEHER, “Genetic testing”, *Financial Times.com* 1 dicembre 2006.

Muin J. KHOURY et al., “The Scientific Foundation for Personal Genomics: Recommendations from a National Institutes of Health–Centers for Disease Control and Prevention Multidisciplinary Workshop”, *Genetics in Medicine* vol 11, n8 2009

Samuel LEVY et al., “The Diploid Genome Sequence of an Individual Human”, *PLoS Biol.* 2007 Sep 4;5(10):e254.

David MCDAID e A-La PARK, “Online health: untangling the web”, Bupa health pulse 2010 www.bupa.com/healthpulse

Ray MOYNIHAN e Alan CASSELS, *Farmaci che ammaliano e case farmaceutiche che ci trasformano in pazienti*, Nuovi mondi media 2005.

Kieran O'DOHERTY e Graeme SUTHERS, “Risky communication: pitfalls in counseling about risk, and how to avoid them”, *J Genet Couns* 2007;16:409 – 417.

Steven PINKER, “My genome, My self”, *The New York Times*, 7 gennaio 2009.

Alexandra PLOWS, *Debating human genetics – contemporary issues in public policy and ethics*, Routledge 2011.

Andrew POLLACK, “Is a DNA scan a medical test or just informational? Views differ”, *The New York Times* 10 marzo 2010.

Nikolas ROSE e Carlos NOVAS, “Biological citizenship”, In: Ong, Aihwa and Collier, Stephen J, (eds.) *Global assemblages: technology, politics, and ethics as anthropological problems*. Blackwell Publishing, Oxford 2004.

Mike SCHÄFER, “Taking stock: a meta-analysis of studies on the media’s coverage of science”, *Public Understanding of Science* XX(X) 1-14 2010.

Leslie SNYDER et al., “A meta-analysis of the effect of mediated health communication campaigns on behavior change in the United States”, *J Health Commun* 2004;9 Suppl 1:71-96.

Michael SPECTER, “Margaret Hamburg on Food, Health, and Medicine” (intervista video) *The New Yorker* 6 dicembre 2010.

Craig VENTER, “Multiple personal genomes await”, *Nature* 2010 Apr 1; 464(7289):676-7.

Lisa VOZZA, “Libera il siamese che c’è in te”, *Blog Biologia e dintorni* (sito Zanichelli) 31 ottobre 2010.

Jessica WEITZEL et al., “Using wireless handheld computers and tailored text messaging to reduce negative consequences of drinking alcohol”, *J Stud Alcohol Drugs* 2007;68:534–537.

David WHEELER et al., “The complete genome of an individual by massively parallel DNA sequencing”, *Nature* 2008 Apr 17; 452(7189):872-6

Howard WOLINSKY, “Do-it-yourself diagnosis”, *Embo Reports*, 2005 Sep;6(9):805-7.

Elias ZERHOUNI, “Strategic vision for the future, from curative to preemptive medicine”, FY 2009 Director's Budget Request Statement <http://www.nih.gov/strategicvision.htm>

SITOGRAFIA

- <http://www.diygenomics.org> - il sito della no-profit DIYgenomics
- <http://www.fda.gov/> - il portale della Food and Drug Administration
- <https://www.23andme.com/> - il sito di 23andMe
- <http://www.decode.com/> - il sito della deCODE genetics
- <http://www.navigenics.com/> - il sito della Navigenics
- <http://www.geneforum.org/> - il sito della no-profit Geneforum, fondata nel 1998 per promuovere il dialogo sui temi della genetica e dell'etica
- <http://www.icgc.org/icgc> - il sito dell'International Cancer genome consortium
- <http://www.genewatch.org/> - sito di GeneWatch, no profit che si occupa di analizzare l'impatto sulla società di genetica e nuove tecnologie
- <http://www.personalizedmedicinecoalition.org> - sito della Personalized Coalition
- <http://www.yourgenome.org/> - sito promosso dalla Wellcome Trust per la divulgazione dei temi legati alla genomica e alla medicina
- <http://www.genomicslawreport.com/> - sito della Genomics Law Report, che analizza le implicazioni legali della genomica
- <http://www.genomeweb.com/> - sito di aggiornamento dedicato ai professionisti che si occupano di genomica

APPENDICE

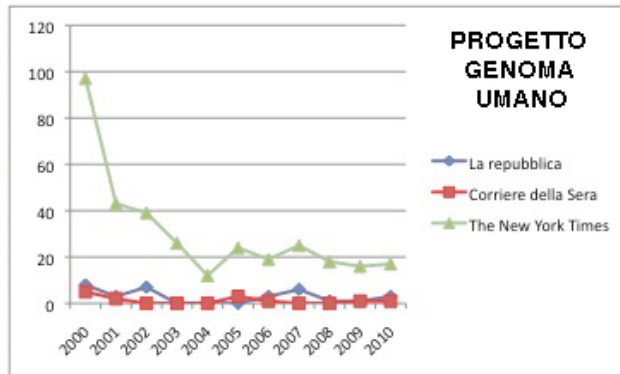
Tabelle e grafici riassuntivi del numero degli articoli e press release uscite su Eurekalert, Alphagalileo, Google Scholar e Pubmed, nel decennio 2000-2010, suddivise per anno.

Per gli articoli di giornale sono state considerate tre testate: La Repubblica, Il Corriere della Sera e The New York Times, utilizzando diverse parole chiave: “Progetto genoma umano”, “Progetto genoma”, “Genoma umano”, “Medicina personalizzata”, “test genetici”, “test genetici direct-to-consumer”, “23andMe”, “Navigenics” e “deCode Genetics”.

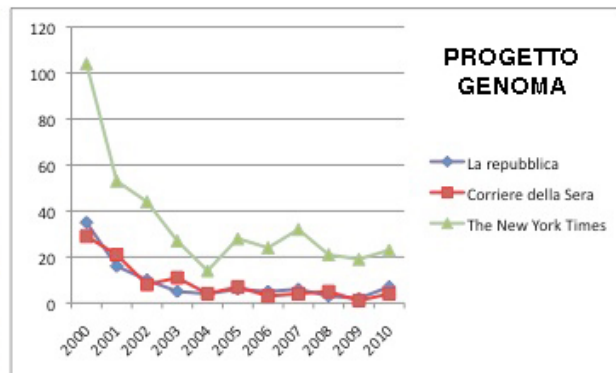
Per la letteratura specialistica su riviste *peer-review* sono state utilizzate “test genetici”, “test genetici direct-to-consumer” e “Medicina personalizzata” per la ricerca su PubMed e Google Scholar. Le stesse parole chiave sono state ricercate su Alphagalileo e Eurekalert.

Per ogni anno sono state considerate le pubblicazioni dal 1 gennaio al 31 dicembre.

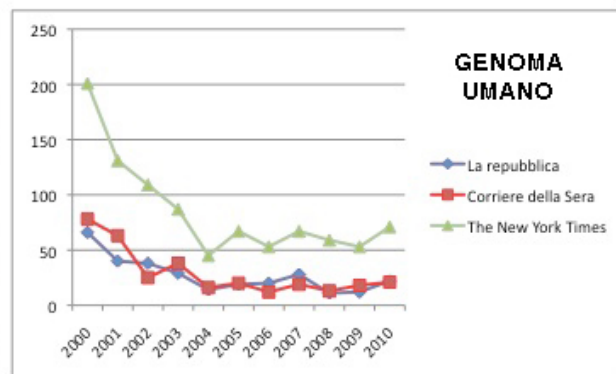
PROGETTO GENOMA UMANO	La Repubblica	Il Corriere della Sera	The New York Times
2000	8	5	97
2001	3	2	43
2002	7	0	39
2003	0	0	26
2004	0	0	12
2005	0	3	24
2006	3	1	19
2007	6	0	25
2008	1	0	18
2009	1	1	16
2010	3	1	17



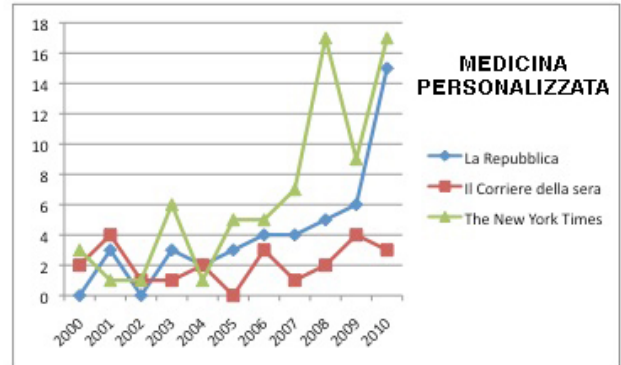
PROGETTO GENOMA	La Repubblica	Il Corriere della Sera	The New York Times
2000	35	29	104
2001	16	21	53
2002	10	8	44
2003	5	11	27
2004	4	4	14
2005	6	7	28
2006	5	3	24
2007	6	4	32
2008	3	5	21
2009	2	1	19
2010	7	4	23



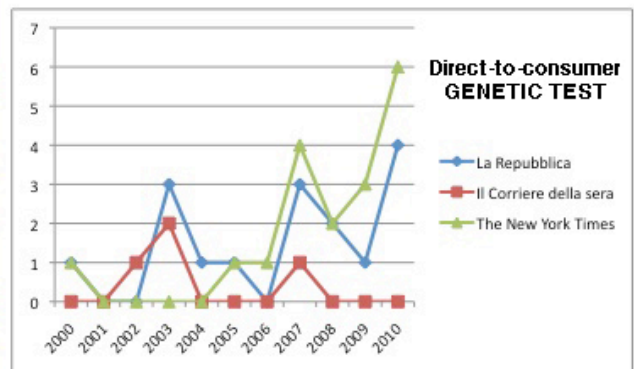
GENOMA UMANO	La Repubblica	Il Corriere della Sera	The New York Times
2000	66	78	201
2001	40	63	131
2002	38	25	109
2003	29	38	87
2004	14	16	45
2005	19	20	67
2006	20	12	53
2007	28	19	67
2008	11	13	59
2009	12	18	53
2010	22	21	71



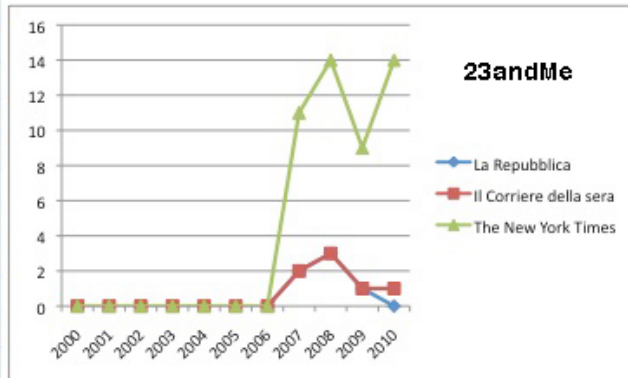
MEDICINA PERSONALIZZATA	La Repubblica	Il Corriere della Sera	The New York Times
2000	0	2	3
2001	3	4	1
2002	0	1	1
2003	3	1	6
2004	2	2	1
2005	3	0	5
2006	4	3	5
2007	4	1	7
2008	5	2	17
2009	6	4	9
2010	15	3	17



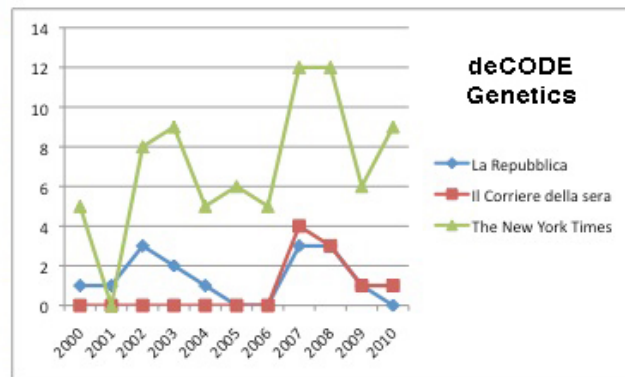
Direct-to-consumer GENETIC TEST	La Repubblica	Il Corriere della Sera	The New York Times
2000	1	0	1
2001	0	0	0
2002	0	1	0
2003	3	2	0
2004	1	0	0
2005	1	0	1
2006	0	0	1
2007	3	1	4
2008	2	0	2
2009	1	0	3
2010	4	0	6



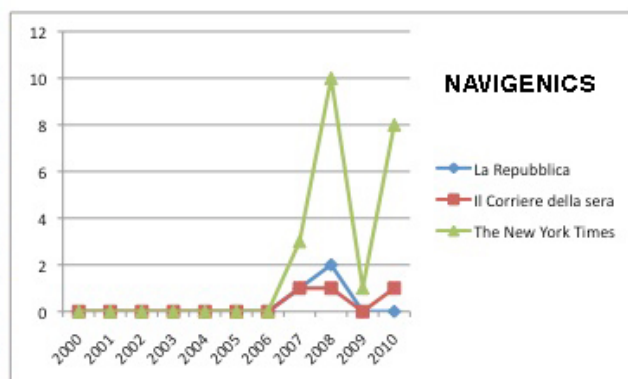
23andMe	La Repubblica	Il Corriere della Sera	The New York Times
2000	0	0	0
2001	0	0	0
2002	0	0	0
2003	0	0	0
2004	0	0	0
2005	0	0	0
2006	0	0	0
2007	2	2	11
2008	3	3	14
2009	1	1	9
2010	0	1	14



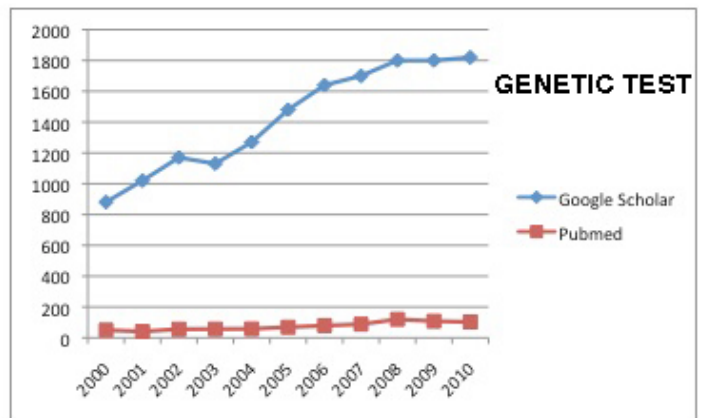
deCODE Genetics	La Repubblica	Il Corriere della Sera	The New York Times
2000	1	0	5
2001	1	0	0
2002	3	0	8
2003	2	0	9
2004	1	0	5
2005	0	0	6
2006	0	0	5
2007	3	4	12
2008	3	3	12
2009	1	1	6
2010	0	1	9



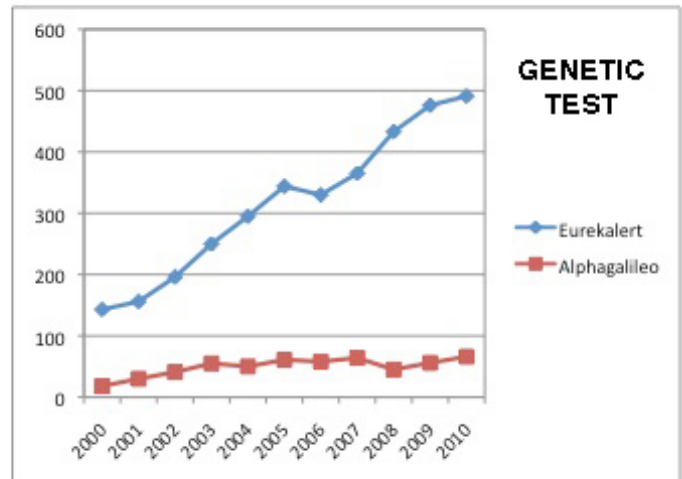
NAVIGENICS	La Repubblica	Il Corriere della Sera	The New York Times
2000	0	0	0
2001	0	0	0
2002	0	0	0
2003	0	0	0
2004	0	0	0
2005	0	0	0
2006	0	0	0
2007	1	1	3
2008	2	1	10
2009	0	0	1
2010	0	1	8



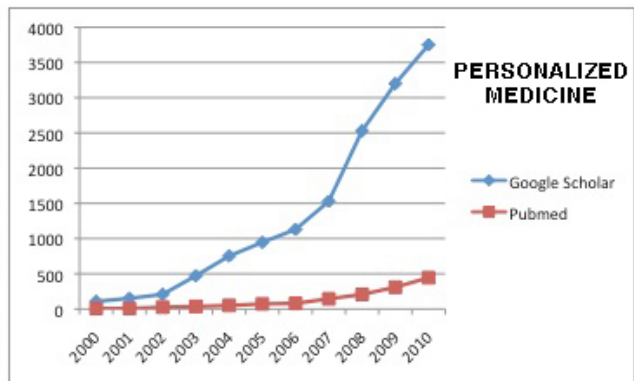
GENETIC TEST	Google Scholar	PubMed
2000	881	50
2001	1020	41
2002	1170	56
2003	1130	57
2004	1270	58
2005	1480	69
2006	1640	79
2007	1700	88
2008	1800	120
2009	1800	108
2010	1820	103



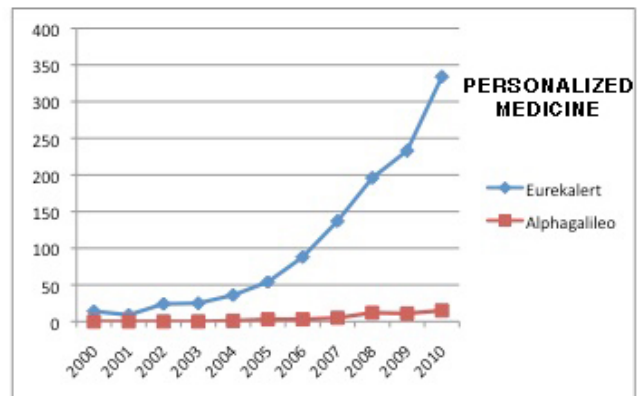
GENETIC TEST	Eurekalert	AlphaGalileo
2000	143	18
2001	156	30
2002	196	41
2003	250	55
2004	295	50
2005	344	61
2006	330	58
2007	365	64
2008	433	45
2009	476	56
2010	491	66



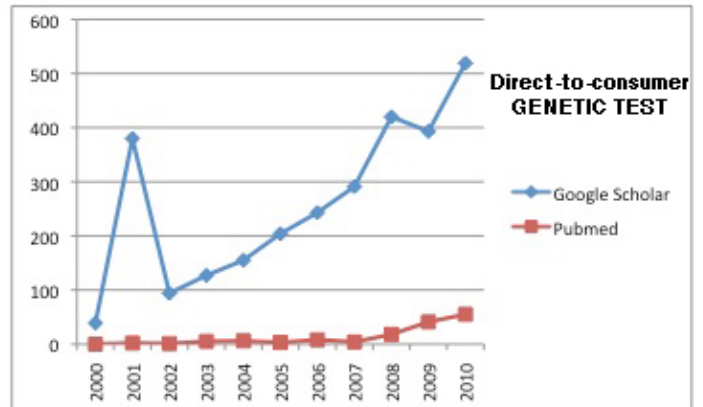
PERSONALIZED MEDICINE	Google Scholar	PubMed
2000	108	7
2001	151	7
2002	207	25
2003	472	36
2004	752	50
2005	946	72
2006	1130	80
2007	1530	144
2008	2530	207
2009	3200	309
2010	3750	444



PERSONALIZED MEDICINE	Eurekalert	AlphaGalileo
2000	14	0
2001	9	0
2002	24	0
2003	25	0
2004	36	1
2005	54	3
2006	88	3
2007	137	5
2008	196	12
2009	233	11
2010	334	15



Direct-to-consumer GENETIC TEST	Google Scholar	PubMed
2000	39	0
2001	380	2
2002	94	1
2003	127	5
2004	155	6
2005	204	3
2006	243	8
2007	291	4
2008	420	18
2009	393	41
2010	519	55



Direct-to-consumer GENETIC TEST	Eurekalert	AlphaGalileo
2000	0	0
2001	0	0
2002	0	0
2003	0	0
2004	0	0
2005	0	0
2006	0	0
2007	1	0
2008	4	0
2009	3	0
2010	4	0

