



Stiamo parlando di **Farmacogenetica**, ovvero dello studio delle variazioni inter-individuali nella sequenza del DNA in relazione alla risposta ai farmaci. Un approccio clinico che **Francesco Beguinot, direttore del dipartimento di patologia clinica dell'Università Federico II**, conosce bene e che ha discusso al **XI Symposium on Insulin Receptor and Insulin Action**, appena svoltosi a Napoli.

Gli ultimi dati sul diabete sono allarmanti. Almeno 4 milioni di italiani sono malati di diabete, (6 per cento della popolazione) e più della metà di questi combatte senza successo per mantenere il livello dello zucchero nel sangue entro limiti accettabili. Inoltre il mancato controllo dei valori glicemici comporta il rischio di andare incontro a gravi complicazioni come ictus, infarto, retinopatie, nefropatie e neuropatie, oltre che a uno spettro di gravi malattie croniche la cui associazione con il diabete è di identificazione più recente. Fra queste ultime, diverse forme di cancro e di epatopatia, il morbo di Alzheimer e alcune forme di depressione.

La **farmacogenetica** e la **farmacogenomica** (branca della biologia molecolare che si occupa di indagare sugli effetti di un determinato farmaco in base al genotipo dell'individuo) intervengono sia nel campo della prevenzione sia in quello del trattamento del diabete e stanno assumendo un ruolo sempre più importante nelle decisioni sulla scelta dei farmaci, anche fra quelli già in uso per il trattamento del diabete come le diverse preparazioni di insulina e gli ipoglicemici orali.

L'applicazione pratica della farmacogenetica, infatti, consiste nella possibilità di predire la risposta di un paziente ad un certo farmaco sulla base di un test farmacogenetico, per arrivare ad un'individualizzazione della terapia, ovvero "**il farmaco giusto al paziente giusto**", riducendo così anche il peso degli effetti collaterali di una cura non tarata e l'eventualità ancor più grave di cura inefficace, dannosa e persino mortale quando si utilizzano farmaci ad alta tossicità come quelli antitumorali. Inoltre, i test farmacogenetici si stanno imponendo come obbligatori nell'uso di farmaci di nuovissima generazione, detti intelligenti (o biologici), in grado di colpire la sola mutazione genetica che sviluppa la malattia, **senza intaccare minimamente le cellule sane**.

Con i trattamenti personalizzati, secondo il professore Beguinot, sarà possibile sconfiggere o quantomeno arginare questa malattia. Il suo Dipartimento è tra i primi ad occuparsi di farmacogenetica applicata al diabete e con Diatech, unica azienda in Italia che fa ricerca farmacogenetica, sta studiando l'individuazione delle mutazioni genetiche responsabili, in ogni individuo, della differente risposta al trattamento.

La strada è lunga, ma si sono fatti passi da gigante dagli anni cinquanta, da quando cioè i ricercatori cominciarono a pensare che anche la risposta ai farmaci potesse essere regolata, almeno in parte, dai geni. **Ciò che rende lunghi questi studi è la necessità** che essi vengano replicati su popolazioni molto numerose e geneticamente distanti. Nonostante questo, risultati importanti vengono resi disponibili nella letteratura scientifica **ogni giorno, rendendo, in alcuni casi, l'applicazione già possibile oggi**, in altri casi, rendendola sempre più vicina. (c.m.)