

## DALLA MEDICINA DELLA MALATTIA ALLA MEDICINA DELLA SALUTE

Il passaggio dalla “Medicina della Malattia” alla “Medicina Preventiva e Predittiva” si configura come una sorta di **“rivoluzione copernicana”** della scienza della salute dell’uomo. In quest’ottica il vero obiettivo è **condizionare l’invecchiamento**, rendendo il trascorrere degli anni serenamente sano, autonomo e il più possibile libero dalle patologie degenerative, tipiche proprio delle età avanzate.

**Investire nella prevenzione e nel controllo delle malattie croniche può migliorare la qualità della vita e il benessere sia a livello individuale che sociale.** Nella Regione europea dell’Oms, almeno l’86% dei decessi e il 77% del carico di malattia sono dovuti a questo vasto gruppo di patologie, accomunate da fattori di rischio, determinanti di salute e opportunità di intervento.

Il **patrimonio genetico** è destinato a diventare sempre più importante per valutare il rischio individuale di sviluppare certe malattie, come per esempio diabete, cardiopatie, tumori, schizofrenia e morbo di Alzheimer. Per quanto i meccanismi di trasmissione ereditaria non siano ancora ben definiti, le interazioni tra geni e ambiente potrebbero giocare un ruolo determinante. **In questo contesto approfondire il rapporto tra genomica e nutrizione apre scenari di vera medicina preventiva e predittiva per il futuro.**

La medicina anti-aging rende accessibile a tutte le età una vera e propria *medicina per sani*, intesa come prevenzione dei disagi psico-fisici legati all’avanzare dell’età, con l’obiettivo di mantenere il più a lungo possibile una vita sociale ed affettiva soddisfacente e vitale. Formulare una corretta diagnosi a cui far seguire trattamenti correlati all’età biologica di ogni persona è quindi l’obiettivo di una corretta e personalizzata azione anti-aging, mirata alla minimizzazione del fisiologico processo di decadimento fisico e cerebrale.

## I TEST PER LA VALUTAZIONE DEL RISCHIO GENETICO

### **Dovrei veramente conoscere i miei geni e cosa sono esattamente?**

Certamente sì. Il genoma umano è costituito da numerose molecole, i geni, che sono dei “mattoncini” di DNA unici, in grado di renderci diversi l’uno dall’altro. Sono localizzati nel nucleo di ogni cellula: da quelle della cute a quelle dei capelli, della saliva, del sangue e di tutti gli altri organi. Questi geni non sono altro che il codice attraverso il quale il nostro organismo converte le proteine in nuove cellule, che andranno a formare tutti i nostri tessuti, organi ed apparati. I nostri geni sono i garanti del nostro funzionamento metabolico e i principali responsabili del nostro adattamento all’ambiente; tutti noi siamo infatti il risultato dell’interazione fra i nostri geni e l’ambiente, inteso come tutto ciò che ci circonda (luogo e stile di vita, abitudini, attività, nutrizione).

### **Perchè dovrei fare dei test genetici?**

E’ importante comprendere come sia di fondamentale importanza ricavare delle informazioni dalla conoscenza dei nostri geni, al fine di valutare il rischio di sviluppare malattie, piuttosto che il motivo di una resistenza tissutale all’insulina (ostacolo al calo ponderale), piuttosto che i fattori coinvolti in un invecchiamento cutaneo precoce. Il 99.9% del nostro genoma è identico tra tutti noi mentre è proprio

quel residuo 0.1% che è responsabile di quelle variazioni prima indicate. Nessun individuo è uguale ad un altro: questa “diversità” si attua grazie ad un fenomeno quasi “magico”, che si chiama **POLIMORFISMO**, indicando con tale termine la possibilità che ciascun gene ha di esistere in molteplici forme; ***rappresenta praticamente la capacità che ha ogni gene di esprimersi in maniera diversa per ogni individuo.*** Proprio queste variazioni quantitativamente limitate possono condizionare il comportamento funzionale di quelle proteine (enzimi e recettori cellulari) alla base del nostro metabolismo e dal corretto funzionamento del quale dipende il nostro stato di salute. In particolare, ogni circa 1000 basi fisse del genoma esiste un nucleotide che può variare e che viene chiamato “snip” (SNP: single nucleotide polymorphism). Gli “snips” sono sempre ereditati in coppie, chiamate “alleli” (una da parte della madre ed uno da parte del padre). La presenza di “snips” quindi non identifica di per se una malattia né uno stato di benessere, tuttavia gli “snips” possono essere locati nelle regioni di “codifica” del nostro genoma, dove quindi determinano variazioni nella sequenza degli aminoacidi delle proteine e così potendo variare, modulare e/o compromettere sensibilmente la loro funzione. In alcuni individui, l’attività di tali geni e di conseguenza delle proteine prodotte è normale, in altri con particolari polimorfismi può condizionare modifiche del metabolismo e di conseguenza si possono avere delle condizioni fisiologiche o parafisiologiche, sino allo sviluppo di una malattia conclamata. Il fenomeno del polimorfismo genetico influenza la suscettibilità a malattie multifattoriali (es. malattie cardiovascolari, aterosclerosi, diabete, neoplasie, ecc.) determinate da un concorso causale genetico-ambientale.

### **Cos’ è un test genetico?**

La ricerca genetica sta consentendo alla medicina più avanzata di utilizzare l’identificazione dei geni per aiutare a predire il rischio della suscettibilità a certi tipi di patologie. Per ogni assetto genomico indagato si ***evidenzieranno particolari suscettibilità a tali malattie multifattoriali, potendosi così dare suggerimenti che permettano di modificare il rischio individuato,*** permettendo al medico aggiornato di intervenire precocemente per ritardare o anche prevenire lo sviluppo di invecchiamento precoce e malattie croniche.

***Questi tests, richiedibili, grazie ad uno specifico accordo intercorso con la Genosense Diagnostics, presso la nostra associazione, rendono la nutrigenomica una realtà integrante delle nostre strategie di prevenzione personalizzate, volte ad aiutare i singoli a vivere meglio e più a lungo.***

### **Quali i limiti dei tests genomici?**

I tests utilizzati si focalizzano sui rischi e sulle predisposizioni genetiche, che possono essere modificate attraverso strategie preventive:

- indicazioni di **farmacogenomica**, per orientare la scelta di farmaci con maggiore attività terapeutica e minori effetti collaterali;
- indicazioni di carattere nutrizionale, **nutrigenomica**, così da prevenire già a tavola i rischi di patologie multifattoriali e cronico-degenerative;
- interventi con **integratori** altamente selezionati grazie all’analisi genica.

Il tutto in modo da esasperare al massimo il concetto di personalizzazione non solo della propria alimentazione ma anche dell’eventuale supplementazione nutrizionale, al fine di fornire all’organismo, in senso lato, ***ciò che i nostri geni effettivamente hanno bisogno per poter svolgere al meglio le proprie funzioni.***

Leggendo i risultati dei test genetici, bisogna chiarire che **la positività per un test indica solo la predisposizione genetica che può aumentare il rischio relativo dello sviluppo di una**

**patologia rispetto alla popolazione generale. I tests genetici non predicono la presenza di una malattia.**

Ogni test deve essere attentamente valutato in un contesto clinico, a seconda della storia familiare e personale del paziente e dello stile di vita. Non ha alcun senso l'effettuazione acritica di tests genomici, senza che gli stessi siano attentamente valutati e approfonditi sul piano clinico da qualificati professionisti.

in questo contesto la collaborazione tra Genosense Diagnostics e A.M.I.A. potrà contribuire a rendere altamente qualitativo il servizio relativo all'identificazione ed interpretazione genomica, in un'epoca in cui la stessa indiscutibilmente può essere considerata come **uno strumento per aiutarci a ridurre o prevenire lo sviluppo dei maggiori processi patologici.**

## **ALCUNI ESEMPI**

### **1. Ipertensione arteriosa.**

Possiamo identificare quali geni causano ipertensione arteriosa. Possiamo capire se possiedi il gene angiotensina "alfa adrenergico " o " beta adrenergico ", per esempio:

AGT- angiotensina

ACE- enzima convertitore dell'angiotensina I

La presenza di questo gene con i sintomi dell'ipertensione, autorizza a predire che gli ace inibitori possono essere di maggior beneficio.

### **2. Donna in menopausa che soffre di sudorazioni e vampate di calore.**

Quesito: può esserci un concreto beneficio con la terapia a base di estrogeni?

Risposta: possiamo identificare con i nostri tests se gli estrogeni sono in grado di aumentare il rischio di sviluppare patologie cardiache, ictus e cancro al seno. Possiamo anche predire se gli estrogeni possono mantenere le ossa forti e ridurre il rischio di osteoporosi.

Esempio: recettore degli alfa estrogeni.

Se si avesse un genotipo P/p, significherebbe bassa densità ossea ed incremento del rischio di fratture.

Se si avesse un genotipo p/p dopo la menopausa, indicherebbe un incremento del rischio di patologie cardiache e quindi un effetto protettivo della terapia ormonale sulla salute ossea, ma con presente il genotipo p/p spesso si consiglia un utilizzo limitato degli estrogeni, perchè nell'utilizzo a lungo termine potrebbero incrementare appunto il rischio di patologie cardiovascolari.

### **3. Rischio ictus.**

Situazione: padre con ictus all'età di 45 anni senza storia di ipertensione arteriosa, fattore di rischio comune per ictus. Posso essere a rischio su questa base di apparente familiarità positiva?

Risposta: livelli elevati di "omocisteina" aumentano il rischio di ictus. Possiamo dosare la forma ereditaria di alti livelli di omocisteina, identificando la presenza del gene e conseguentemente possiamo ridurre i livelli di omocisteina nel sangue. Per esempio:

MTHFR enzima che catabolizza l'omocisteina ed il suo deficit conduce ad alti livelli di omocisteina. La nutrizione inoltre può alterare l'espressione di omocisteina, ad esempio alti livelli di vitamina B12 ed

acido folico riducono i livelli di omocisteina. Ecco quindi una concreta possibilità di agire con modalità effettivamente preventive e di ridurre la “predittività” relativa al rischio ictus.

#### 4. Cancro da fumo di sigaretta

Situazione: storia familiare di cancro, uomo anni 50 e fumatore. Sono ad aumentato rischio di cancro? Fumare mi predispone allo sviluppo di cancro ai polmoni? Posso fare qualcosa con la dieta?

Risposta: i test genetici per il rischio patologico verificano solo la presenza di geni che possono essere modificati dallo stile di vita e dalla dieta. Alcuni inquinanti sono fattori di rischio noti per le neoplasie. Alcuni cibi hanno mostrato ridurre il rischio individuale di sviluppare cancro. Per esempio:

GSTM1 glutatione s transferasi m1: portatori di forme inattive di questi geni beneficiano maggiormente di verdura del genere dei cavoli perchè gli istiocianati dovrebbero rimanere nei loro corpi più a lungo per combattere cellule potenzialmente cancerogene.

CYP1A1 citocromo p450 1a1: l'attivazione di pro-carcinogeni come gli idrocarburi aromatici policiclici o le amine aromatiche presenti nel fumo del tabacco e nella carne alla griglia incrementano il rischio di sviluppare cancro dei polmoni, mammella e prostata.

Osservazione conseguente: consigliare ai soggetti con questi geni di smettere di fumare e ridurre l'assunzione di cibi bruciati come per esempio dai barbecue.

### **Potenzialità per guadagnare salute**

**Diversi interventi efficaci per prevenire e controllare le malattie croniche esistono già.**

Infatti, si possono prevenire o modificare i fattori di rischio, l'insorgenza, la ricorrenza o la progressione della malattia, ma anche le disabilità e i decessi estremamente dolorosi e prematuri. I risultati possono ancora migliorare grazie a diagnosi tempestive, trattamenti adeguati e riabilitazione efficace.

**La prevenzione è la carta che offre maggiori potenzialità per il miglioramento. In generale, la prevenzione a livello di popolazione è la strategia più sostenibile a lungo termine** e consente di affrontare contemporaneamente diverse malattie croniche e i rispettivi fattori di rischio.

**Lo screening può prevenire decessi e disabilità, ma anche migliorare la qualità della vita**, a patto che venga attuato in modo efficace e che sia disponibile una terapia efficace, accessibile e accettabile per chiunque la richieda.

**Gli interventi preventivi devono essere associati al rafforzamento dei fattori protettivi per la salute.** Promuovere uno stile di vita sano fin dai primi anni di vita, grazie a un supporto adeguato per i genitori e i bambini piccoli, è un investimento importante per lo sviluppo fisico ed emotivo, con effetti a lungo termine. Far parte della rete sociale e sentirsi in relazione con gli altri può avere un potente effetto protettivo sulla salute.