

Tra prevenzione e genetica

Lo studio genetico degli enzimi coinvolti nel metabolismo dei farmaci ha aperto la strada alla terapia personalizzata: in Pediatria gioca un ruolo importante il profilo farmacogenetico

■ L'evoluzione delle biotecnologie, accanto al sequenziamento del genoma umano, ha portato allo sviluppo di test di laboratorio che avranno un impatto clinico determinante in ambito pediatrico, offrendo nuove strategie di prevenzione, di diagnosi e di trattamenti terapeutici personalizzati.

Lo studio della base genetica di molte malattie ha permesso di identificare le variazioni genetiche che possono essere associate non solo allo sviluppo, ma anche alla predisposizione alla malattia stessa. Lo studio genetico degli enzimi coinvolti nel metabolismo dei farmaci ha aperto la strada alla terapia personalizzata.

La variabilità individuale nelle risposte dei bambini ai farmaci è dovuta a diversi fattori: alcuni sono fisiologici, come età, sesso, peso corporeo e condizione fisica; altri sono patologici come lo status della malattia ed il livello di funzionalità renale o epatica. Fattori ambientali (alimentazione e assunzione di altri farmaci) possono influenzare la risposta al trattamento. Comunque, nonostante un'attenta selezione della terapia, non c'è alcuna garanzia che un dato trattamento farmacologico sarà efficace o ben tollerato in un dato bambino.

Le differenti risposte ai farmaci

È infatti verosimile che una delle cause più importanti delle differenze nella risposta ad un dato farmaco sia la variazione genetica, cioè i polimorfismi genetici. Oggi, grazie a tecniche molecolari di laboratorio è possibile, su microcampioni biologici, l'analisi dei geni degli enzimi che metabolizzano i farmaci o del-

L'affascinante immagine di alcune molecole

le proteine bersaglio del farmaco, che unite alle tecniche di cromatografia possono permettere il monitoraggio del farmaco durante il trattamento, con il massimo dell'efficacia e il minimo della tossicità. Bambini con un profilo farmacogenetico sfavorevole dovranno essere trattati con farmaci alternativi o con dosi diverse. Quelli con un profilo farmacogenetico compatibile con una risposta favorevole potranno essere trattati con farmaci e dosi convenzionali.

Dieta personalizzata

Anche la semplice integrazione dietetica con minerali o vitamine, oggi molto frequente nei bambini, può essere mirata e personalizzata, grazie a specifici esami di laboratorio, in modo che l'eventuale integrazione sia mirata alla specifica carenza e monitorata nel tempo, per evitare l'assunzione in eccesso rispetto al fabbisogno del singolo bambino. Innovativi test di laboratorio permettono di supportare il pediatra nella sua pratica clinica: dalla diagnosi differenziale di allergia in bambini con sintomi respiratori, alla valutazione della disbiosi intestinale.

Il trasferimento nel laboratorio di analisi clinico-diagnostiche di tecnologie, prima confinate a pochi laboratori di ricerca, offre potenzialità enormi: dallo screening delle malattie metaboliche ereditarie (causate da difetti genetici del metabolismo delle proteine e degli acidi grassi) al dosaggio dei farmaci durante la terapia.

Maria Grazia Marin
direttore laboratorio Oxi.Gen Lab



Pagina a cura di **Anna Della Moretta**