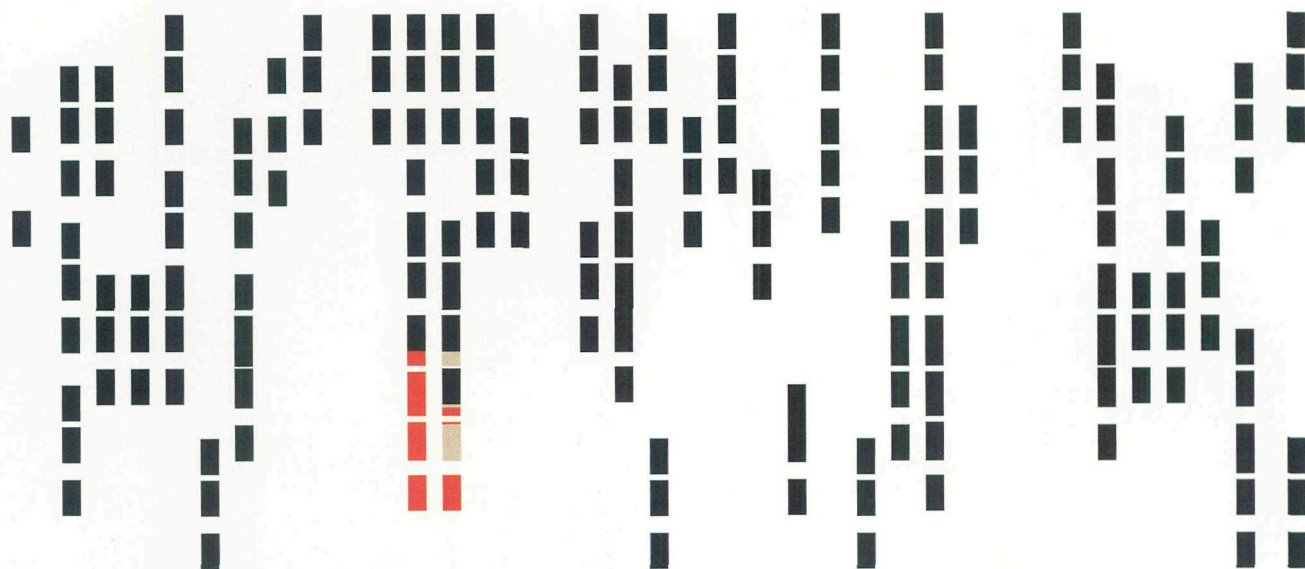


■ Il mio dna su

face b o

ok





Un semplice test genetico? Molto di più.

Ho scoperto un mondo di lontani parenti, genealogie, retaggi.

Uno sputo e una carta di credito mi bastano per cominciare. Per 99 dollari ordino un kit sul sito 23andme.com. La scatola che arriva dagli Usa è colorata come il packaging di un qualunque gadget tecnologico. Contiene una provetta trasparente che devo riempire di saliva e rispedire al mittente. Il gesto è semplice ma potrebbe cambiare la mia vita, più o meno così dice il sito. Mentre proseguirò la routine quotidiana, il mio sputo finirà in un laboratorio dove un tecnico lo userà per estrarre il mio dna. Metterà una goccia di quest'ultimo in un lettore grande come una macchinetta da caffè in cui verrà scansionato, decodificato e infine trasformato in un file. Che fornirà un profilo personalizzato da consultare comodamente sul web. Ho deciso di sperimentare e raccontare l'ultima frontiera della biotecnologia usando il materiale che ho più facilmente sotto mano: il mio dna. E ho solo l'imbarazzo della scelta: esistono già decine di siti ai quali posso inviare un campione di saliva per ottenere un profilo genetico.

Tutti a sputare

Snoop Dog l'ha fatto, e anche Jessica Alba. Su YouTube ci sono i video dove si sottopongono per gioco a un test genetico. Ma anche i filmati di persone normali, studenti, casalinghe, impiegati e manager di tutte le età che commentano i loro dna. Negli Stati Uniti la genomica diretta al consumatore è un mercato in pieno boom. 23andme ha raddoppiato il numero di utenti

nell'ultimo anno e finora sono circa un milione coloro che hanno sputato come me nel fatidico provettone.

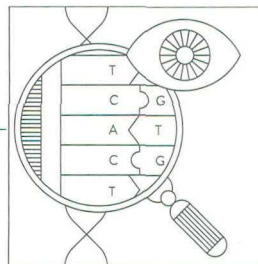
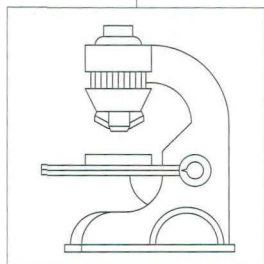
I test genetici non sono una novità. Da almeno trent'anni sono disponibili esami diagnostici e forensi del dna che però analizzano solo uno o pochi geni per volta. Da qualche anno, grazie anche alla mappatura del dna umano, si possono invece sfruttare le nuove tecnologie per compiere indagini a tappeto su tutto il genoma, e cioè su tutti i nostri cromosomi contemporaneamente. Lo scopo non è più individuare rare mutazioni, ma analizzare le varianti genetiche (differenze individuali nel dna) per predire le nostre caratteristiche fisiche, la probabilità di malattie, le lontane parentele e perfino certe predisposizioni. La genomica di consumo, nata nel 2006 insieme a 23andme, ha fatto uscire queste applicazioni dai laboratori portandole nelle nostre case. Il National Institute for Genomic Research ha calcolato che dal 2008 a oggi il costo di lettura del dna è sceso 600 volte più velocemente di quanto prevederebbe la legge di Moore. Poco più di un decennio fa, la lettura completa del primo dna umano costò la bellezza di 3 miliardi di dollari e impegnò per 15 anni

centinaia di ricercatori, mentre oggi la stessa cosa può farla in poche ore una macchina controllata da un solo tecnico, con meno di 5000 dollari. I siti come 23andme.com scendono sotto i cento dollari accontentandosi di decifrare "solo" un milione di punti strategici del genoma, quelli dove si concentrano le differenze individuali più significative. Quello che ne viene fuori è un profilo sintetico, un Bignami del dna alla portata del consumatore.

Il cugino americano

Finalmente una mail mi avverte che il mio profilo genetico è pronto. Mi collego al sito, fornisco la mia password e i miei occhi esplorano ansiosi lo schermo. Da questo momento, che mi piaccia o no, il mio dna diventa un puntino che sta in una rete: negli archivi sterminati di internet c'è un server che custodisce i miei dati e li collega con quelli di migliaia, milioni di altri puntini, gente come me che ha fatto la spesa al supermarket della genetica, un megastore globale dove non siamo più pazienti, ma consumatori curiosi di sapere qualcosa sul nostro dna, pronti a usare queste informazioni in modi finora impensabili. Il primo a chiedermi l'amicizia su 23andme è

QUATTRO PASSI PER SOCIALIZZARE IL MIO DNA



1. IL TEST

È sufficiente un po' di saliva, nella quale ci sono sempre un po' di cellule della mucosa orale che contengono il mio dna. Sigillata in una provetta, la spedisco ai laboratori oltreoceano dove il materiale genetico è analizzato.

2. I RISULTATI

Posso chiedere una sequenza completa del mio genoma (più cara) oppure un'analisi degli "snip", una serie di piccolissime mutazioni, per lo più innocue, che sono associate a disturbi e tratti genetici più complessi.

E previsioni sui rischi per la mia salute

JP, un trentacinquenne che vive a New York e possiede antenati italiani, come scopro dal suo profilo corredato di foto. A metterci in contatto è stata una funzione del sito che ho battezzato trovaparenti (il sito la chiama *relative finder*). Il trovaparenti confronta i dna di tutti i clienti alla ricerca di eventuali parentele. In pochi giorni mi suggerisce decine, e poi centinaia di remoti cugini sparsi per il mondo, persone che non incontrerei mai, se non fosse per il confronto dei nostri cromosomi.

Qualche rapido messaggio con JP è sufficiente ad appurare che siamo cugini di terzo o quarto grado da parte di mio padre. Ed ecco la prima sorpresa: pensavo di aver a che fare con una raccolta di test diagnostici e predittivi, e invece mi ritrovo catapultato in un social network, una specie di Facebook genetico. Man mano che il trovaparenti lavora, la mia bacheca si riempie di "amici genetici" (a oggi ne ho 354) con i loro profili e messaggi, e una mappa di Google che mi dice dove si trovano. A Philadelphia c'è la novantenne Marie, presunta cugina da parte materna. In Texas c'è Kathleen, una ragazza nata in provetta che sta cercando il padre biologico. In Piemonte c'è Aurelio, un signore di

mezza età che dal cognome è sicuramente un mio cugino collaterale. Un'altra funzione mostra i miei cromosomi colorati secondo le loro origini ancestrali: blu è Europa, arancio Asia, giallo Africa. Passo ore a ripercorrere le tracce dei miei rami materni e paterni seguendo mi-sugli che si perdono nei secoli.

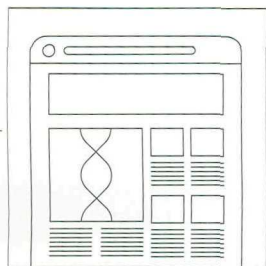
Tempesta perfetta

Il social networking genomico somiglia a un gioco, ma non lo è. Se fra i clienti di 23andme avessi un fratello o un padre biologico che non conosco lo verrei subito a sapere e la cosa diventerebbe maledettamente seria (i forum di 23andme abbondano di questo tipo di storie). Negli Stati Uniti, nazione di immigrati dove la genealogia è il secondo hobby dopo il giardinaggio, sputare nel provettone è un modo per stabilire un legame con la nazione d'origine. Per molti afroamericani è l'unica speranza per ricostruire un'identità familiare cancellata a suo tempo dalla tratta degli schiavi. Non è un caso che i siti di genomica specializzati in genealogia come familytreedna.com siano quelli che oggi attirano la maggior parte dei clienti.

La ricerca dei parenti è solo la punta dell'ice-

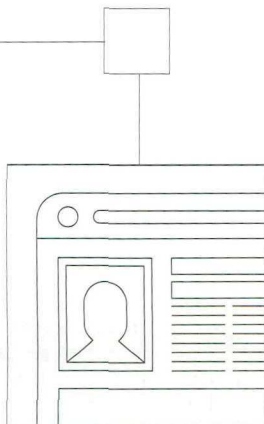
berg. Mi accorgo che, preso da solo, il mio dna è come un computer staccato da internet: mi dice molte cose ma per sfruttarlo a pieno devo metterlo in rete con gli altri. Per sapere quali varianti del dna predispongono all'infarto o all'ictus bisogna ricavare dati statistici da migliaia di individui: è quello che succede nei computer di 23andme. Gli stessi dati vanno a formare una specie di pagella genetica dove posso leggere il mio rischio per oltre 250 malattie. Mentre clicco sulla pagella la mia mano trema un po', ed è comprensibile. Il sito 23andme riporta con enfasi le storie di clienti corsi ai ripari dopo aver letto nel dna la predisposizione a gravi malattie come il tumore al seno, l'emocromatosi o il diabete. In media, dichiara il sito, ogni utente riceve «almeno uno o due risultati che aiutano a gestire proattivamente la salute». Qui la mia esperienza di genetista e le opinioni degli esperti suggeriscono una buona dose di cautela: la genomica è ancora incapace di predire molte delle malattie comuni che ci affliggono. Diabete, ictus, infarto, tumori e gli altri principali killer della nostra epoca scaturiscono da una combinazione complessa di fattori genetici e ambientali, e questo fa sì che le stime basate sul dna siano probabilistiche, e mai certe, un po' come prevedere un terremoto o una tempesta perfetta. Volendo essere realistici, la speranza non è che il mio dna sia perfetto (tutti noi alberghiamo migliaia di piccoli difetti genetici) ma che sia nella media.

Aprendo treme-bondo la mia pagella genetica scopro che ho una probabilità doppia rispetto alla media di soffrire di psoriasi (e chissà che la dermatite che ogni tanto mi assilla non sia in realtà proprio quello, psoriasi). Sono anche a rischio di celiachia, condizione di cui però non credo di aver mai sofferto. Per il resto il mio rischio genetico oscilla di poco intorno alla media. Sono vagamente sollevato, ma allo stesso tempo ho toccato con mano i limiti predittivi della mia pagella genomica. A cosa mi serve sapere che rispetto alla media ho un 10% in più



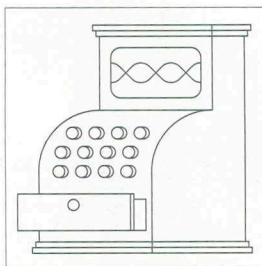
3. DNA DIGITALE

Mi basta andare online: le informazioni sul mio dna, dalla predisposizione a malattie ad altri tratti, sono lì e posso condividerle. Posso anche esplorare con chi sono imparentato e trovare contatti e forum interessanti.



4. GENETICA SOCIALE

Grazie alla messa online del mio dna e agli strumenti di socializzazione ho trovato persone che potrebbero essere miei lontani cugini, ma anche chi ha i miei stessi tratti genetici. Per chi ha una malattia è utilissimo per discutere di terapie.



Miinome, il mio genoma è in vendita

È la prima startup al mondo che non si occupa solo di mappare il tuo genoma, ma anche di venderlo a società di marketing per offrire promozioni mirate. L'obiettivo di Miinome è creare il primo marketplace su base genetica del mondo. La startup, lanciata quest'anno a Minneapolis, negli Usa, punta ad aprire un nuovo filone: il marketing su base genetica. Chi ha problemi di calvizie potrà così ricevere offerte specifiche antistress (la prima causa della calvizie). — ANNA LAGORIO

di probabilità di avere un ictus? Può essere un motivo ulteriore per smettere di fumare, limitare i grassi e fare sport, ma non ho bisogno di guardare nei miei geni per sapere che dovrei fare tutto ciò. Quello che vedo nella pagella è una serie di piccoli e indistinti segnali di allerta, che farebbero la gioia di un ipocondriaco, ma non giustificano da soli un intervento. E questa è la situazione in cui si trova la maggioranza degli utenti: si conoscono varianti genetiche molto pericolose, che aumentano di parecchio il rischio di malattie come il Parkinson o il tumore al seno, ma sono molto rare. A meno di non possedere queste brutte varianti, per ora non c'è molto di nuovo che possiamo trovare nelle nostre pagelle genetiche.

Una sezione più utile riguarda la mia probabile reazione ai farmaci. Fra le altre cose scopro che alcuni antivirali e antibiotici sono fortemente controindicati per il mio profilo genetico, un'informazione potenzialmente salvavita che potrò condividere con i medici. Le opinioni degli esperti concordano: molti dei farmaci che troveremo prossimamente sugli scaffali saranno sviluppati in funzione di specifici profili genetici, come succede oggi per alcuni antitumorali come l'Herceptin e l'Erbix, che vengono già prescritti previo test genetico.

Il gene del coraggio

La fantascienza abbonda di previsioni sull'impatto della genetica nella nostra vita, generalmente piuttosto cupe. Il film *Gattaca*, ad esempio, racconta di un mondo futuro funestato dal determinismo genetico e diviso in validi e no, scelti in base al dna. Devo aver paura che i miei cromosomi finiscano nelle mani sbagliate? La risposta non è semplice. I siti di genomica garantiscono l'anonimato, ma lo scandalo recente

del Datagate ha dimostrato, se ce n'era bisogno, che nessuna informazione online è davvero al riparo. La Corte Suprema degli Stati Uniti ha stabilito di recente che la polizia può prelevare anche forzatamente il dna di chi viene arrestato per crimini gravi e il *New York Times* ha svelato che molti sceriffi hanno già i loro database di dna, cosa che molti trovano inquietante.

Mettere il mio dna nelle mani di 23andme forse equivale a un'autoschedatura, e non mi rassicura il fatto che l'onnipotente Google sia il principale finanziatore del sito (la cofondatrice Anne Wojcicki è anche ex moglie del patron di Google Sergey Brin). In mano a Google ci sono già le mie email, il mio calendario, i miei contatti e ora anche il mio dna. Fra cinque o dieci anni, cosa ne sarà delle mie informazioni genetiche e no? Sono un sostenitore accanito della privacy genetica, ma non credo che questi scenari catastrofici prenderanno davvero forma. La ragione principale è che i nostri geni spiegano solo una parte di quello che siamo, e anche se la capacità predittiva dei test è destinata a migliorare, non raggiungerà mai una certezza tale da renderci dei paria genetici.

E poi il più delle volte siamo noi a esagerare. Se possiamo qualcosa di compromettente su Facebook e lo facciamo leggere a tutti, siamo noi i colpevoli, non il Grande Fratello. Intuendo la domanda di privacy, la startup americana Miinome sta creando una nuova piattaforma che dovrebbe permetterci di scegliere con chi condividere i nostri dati genetici, e addirittura decidere di cederli. Sarebbe insomma sbagliato focalizzarsi sui rischi e non sfruttare le opportunità offerte da questi strumenti rivoluzionari. Meglio imparare a usarli in modo intelligente, magari evitando di spiattellare tutto il nostro genoma in chiaro su internet.

In fondo parliamo di una scienza nuova di zecca che ancora deve dare il meglio di sé. E anche il finale di *Gattaca*, che non svelo, ci racconta che il dna non è tutto e che – come dice il trailer – non esiste «nessun gene per il coraggio umano».

Così unico, così simile

Mesi dopo che ho sputato nella provetta il mio profilo genomico sembra animato di vita propria, anche se ormai lo apro di rado. Nuovi risultati e malattie si aggiungono, e le mie stime di rischio si aggiornano silenziosamente. Ogni tanto spunta il messaggio di un lontano cugino. Sbirciare nei miei geni ha davvero cambiato la mia vita? Dipende da cosa uno si aspetta.

Non ho scoperto nulla che mi possa davvero salvare dal dramma di una malattia debilitante, come promette velatamente 23andme, e dal trovaparenti non arrivano notizie sconvolgenti di fratelli illegittimi o padri ignoti. Ciononostante, questa esperienza mi ha profondamente arricchito. Ho potuto prendere contatto con il mio dna in un modo coinvolgente e alla portata di tutti. Ho toccato con mano l'unicità del mio patrimonio genetico e la sua rassicurante somiglianza con quello degli altri. Ho esplorato un mondo dove la diversità genetica è il nuovo tesoro a cui attingere per sconfiggere le malattie, e allo stesso tempo una potenziale arma di spionaggio e controllo sociale.

Le pagelle genetiche di domani saranno molto più precise, e nei laboratori si testano già apparecchi portatili per analizzare il dna a casa con la stessa facilità di un test per il colesterolo, applicazioni che renderanno presto obsoleti perfino i siti come 23andme. Da quando il primo cliente ha sputato nel provettone di 23andme, i nostri dna sono usciti dai laboratori per diventare parte integrante delle scelte individuali e collettive. Potremo farci le cose più utili e anche quelle più stupide. Ma che ci piaccia o no, questo è il futuro a cui dovremo abituarci. ■

Sergio Pistoi scrive tra gli altri per *Nature* e *New Scientist*. Blogga su divulgazionescientifica.it. È autore di *Il DNA incontra Facebook* (Marsilio).

Il social networking genetico sembra un gioco ma non lo è. Se avessi un padre o un fratello biologico lo verrei subito a sapere ■ ■