

Prologo

Ci sono state scoperte rivoluzionarie nel campo della medicina che hanno cambiato la storia dell'umanità, migliorando e allungando la vita in modi che oggi ci appaiono scontati: dalla penicillina, che ha inaugurato l'era degli antibiotici, la prima vera arma universale contro le infezioni batteriche, ai vaccini, un'invenzione che ha salvato milioni di vite da malattie infettive mortali che decimavano la popolazione mondiale, e poi ancora i farmaci chemioterapici contro il cancro, i trapianti d'organo, l'insulina, i farmaci biotecnologici... Oggi siamo testimoni di una nuova formidabile svolta: la rivoluzione della cura sta nella possibilità di agire sui nostri geni.

Quando nel 1991, negli Stati Uniti, la prima bambina affetta da una rara forma di immunodeficienza genetica fu sottoposta al primo trattamento per correggere il Dna delle sue cellule, le aspettative del mondo scientifico erano grandi, ma non si potevano ancora immaginare tutti i risvolti di questa tecnologia di frontiera. Una tecnologia straordinariamente complessa ma che, modificando il Dna, arriva dritta alla radice del problema, offrendo soluzioni che vanno al di là dei trattamenti classici che agiscono solo sui sintomi delle malattie: un cambio di prospettiva che è il cuore della rivoluzione. Da quella prima paziente, ci sarebbero voluti altri trent'anni di ricerca

per consolidare e ampliare le tecnologie di terapia genica, in un'altalena di successi e battute d'arresto che ha portato il lavoro delle miriadi di scienziati distribuiti in ogni angolo del pianeta e impegnati a sperimentare e testare nuovi approcci genomici, nel giro di poco tempo, dagli altari alla polvere, per poi risorgere ancora grazie a una nuova scoperta e un nuovo successo. Oggi per alcuni tumori e malattie genetiche a lungo ritenute incurabili esistono dei veri e propri farmaci basati su tecnologie che agiscono sul Dna, somministrabili una sola volta nella vita: farmaci che curano, farmaci che guariscono. Molti dei bambini che hanno ricevuto queste terapie innovative stanno diventando grandi, vanno a scuola e possono vivere una vita normale.

Si potrebbe parlare di “miracolo” della scienza se non ci fossero stati dietro questa rivoluzione anni di ricerche serie e complesse rese possibili da investimenti consistenti. I prodigiosi risultati che stiamo finalmente osservando sono infatti l'esito di idee geniali e di sperimentazioni infruttuose, di successi e di fallimenti e di tanta passione, solida fiducia e infaticabile speranza.

Tutto questo non sarebbe stato possibile senza la ricerca di base e la rivoluzione della genomica, la scienza che studia il nostro Dna, che ha portato un radicale cambiamento nella diagnosi, nella prevenzione e nella cura di un numero crescente di malattie. Dopo la fondamentale scoperta nel 1953 della struttura a doppia elica del Dna, il “codice della vita”, cominciò infatti a diffondersi il concetto, sviluppato negli anni Settanta, che il nostro Dna possa essere modificato a fini terapeutici, attraverso l'ingegneria genetica.

Come scopriremo capitolo dopo capitolo, grazie a una rete di osservazioni, intuizioni, sperimentazioni e qualche sorpresa inaspettata – perché in medicina spesso si trova quello che non si sta cercando, come la muffa di Fleming – si è arrivati a

capire, ad esempio, come l'ingegneria genetica possa sfruttare ciò che esiste in natura, enzimi, batteri, o virus, approfittando delle strategie con cui si sono evoluti nel corso di milioni di anni. È stato così possibile manipolare alcuni tipi di virus, come quello dell'Hiv o quello del raffreddore, trasformandoli in strumenti maneggevoli per trasportare frammenti di Dna all'interno di una cellula, al fine di ripararne un difetto genetico o conferirle una nuova funzione vantaggiosa. Fino ad arrivare, nell'ultimo decennio, alla nuova frontiera dell'editing genomico: modificare il Dna con una precisione straordinaria, attraverso le cosiddette forbici molecolari. Sperimentazione dopo sperimentazione, la terapia genica ha superato le prove scientifiche e cliniche e oggi sono oltre trenta i farmaci approvati nel mondo. E la lista si allunga velocemente.

Da terapia di nicchia, dunque, destinata a rivolgersi ai pazienti affetti da malattie molto rare, con un bersaglio genetico preciso da "riparare", la tecnologia che agisce sul materiale genetico è oggi pronta per fare il grande salto ed entrare nei protocolli per il trattamento di malattie più diffuse quali tumori, malattie infettive, neurologiche o cardiovascolari.

Le sfide perché queste nuove e potenti terapie possano diffondersi in modo più ampio non sono però solo tecnologiche. Un tema delicato e molto complesso è quello dell'accesso alle cure, affinché l'innovazione sia effettivamente fruibile da tutti ma allo stesso tempo sostenibile per la sanità pubblica. Non solo: una tecnologia così dirompente deve essere governata e protetta, per evitare che si passi da applicazioni clinicamente ed eticamente condivisibili a una sorta di "doping" genetico per potenziare il nostro organismo senza un fine terapeutico, o addirittura a sconfinare in derive eugenetiche.

Questa rivoluzione sta cambiando e cambierà sempre di più il modo con cui ci prenderemo cura della salute umana, ma va

conosciuta e guidata. L'obiettivo principale del nostro libro è questo, dunque: aiutare i lettori ad avvicinarsi alla medicina del prossimo futuro, promuovere quella "democratizzazione" della scienza che è essenziale per la sua accettazione. Il concetto di democratizzazione scientifica, infatti, va ben oltre la semplice diffusione della conoscenza: significa abbattere le barriere tra il mondo della ricerca e la società civile, rendendo la scienza comprensibile, accessibile e, soprattutto, partecipativa. Una scienza che rimanga confinata all'interno dei laboratori, o relegata a un'élite di specialisti, rischia di alienarsi dalla realtà quotidiana e dai bisogni concreti delle persone. La scienza medica è, per sua natura, un patrimonio collettivo, e per continuare a crescere deve coinvolgere la società intera. Solo così sarà possibile superare paure, dubbi e diffidenze verso le nuove tecnologie, soprattutto quando queste toccano direttamente la nostra salute, come nel caso della terapia genica o delle biotecnologie. Perché solo una società informata può prendere decisioni responsabili e accogliere con fiducia l'innovazione, senza temere il cambiamento.

Promuovere la democratizzazione della scienza significa anche creare consapevolezza: far capire che ogni progresso medico, ogni nuova scoperta non sono solo frutto di anni di studi e di competenze specialistiche, ma riguardano tutti noi, influenzando le nostre vite e quelle delle future generazioni. I dubbi etici e le sfide sociali da affrontare esistono, con i temi della sostenibilità economica e dell'accesso alle cure tra i più scottanti, e anche quelli ci riguardano. La medicina del futuro non può essere appannaggio di pochi privilegiati, ma deve essere disponibile a tutti, indipendentemente dal reddito, dalla provenienza geografica o dal livello di istruzione. In questa rivoluzione più che mai, la scienza deve farsi ponte che unisce, non muro che divide. Con questo presupposto, sebbene gli argomenti trattati

nelle prossime pagine non siano semplici, abbiamo cercato di adottare un linguaggio non tecnico, comprensibile, facendo però attenzione a preservare sempre la solidità scientifica delle nostre affermazioni.

Si parla spesso della medicina del futuro come della medicina «4p»: preventiva, predittiva, personalizzata e partecipativa. Ogni «p» rappresenta un pilastro fondamentale di un nuovo approccio alla salute, un approccio che mira a intervenire in modo più preciso e tempestivo, migliorando la qualità della vita dei pazienti. La *medicina preventiva* cerca di anticipare le malattie, evitando che si manifestino o rallentandone l'insorgenza attraverso strategie mirate, come stili di vita sani, diagnosi precoci e monitoraggio costante dei parametri di salute. Questo significa non solo curare, ma anche proteggere e mantenere lo stato di benessere dell'individuo. La *medicina predittiva*, grazie ai progressi della genomica e delle tecnologie di analisi dei big data, permette di identificare con sempre maggiore accuratezza i fattori di rischio individuali, prevedendo la probabilità che un soggetto sviluppi una certa malattia e offrendo così la possibilità di interventi mirati e personalizzati. La *medicina personalizzata* è l'evoluzione naturale di questo approccio ed è la base di molte tecnologie descritte in questo libro: grazie alla conoscenza del profilo genetico di una persona, si possono sviluppare terapie *ad hoc*, adattando i farmaci e le strategie terapeutiche alle caratteristiche specifiche del paziente, riducendo così gli effetti collaterali e massimizzando l'efficacia dei trattamenti. Infine, la *medicina partecipativa* si fonda sull'idea che il paziente sia un attore attivo nel proprio percorso di salute. In questa visione, il rapporto medico-paziente diventa una collaborazione continua, in cui la comunicazione e la condivisione delle informazioni giocano un ruolo cruciale.

Ma niente di tutto questo sarà mai compiuto se la rivoluzione biomedica in atto rimarrà chiusa nei laboratori. Il futuro della medicina dipende dalla nostra capacità di diffondere queste innovazioni e renderle disponibili, sia nella comprensione sia nella fruizione, per tutti, ovunque. Un piccolo passo, ma necessario per immaginare un sistema sanitario piú equo, proattivo e centrato sull'individuo.