



Anna Baroncini

Già Direttore UOC di Genetica Medica e Dipartimento Materno-Infantile, Azienda USL di Imola



Francesca Torricelli

Già Direttore SOD di Diagnostica Genetica, AOU Careggi di Firenze



Guido Cocchi

UO di Neonatologia, Ambulatorio Malattie Rare, Università di Bologna



Ecco come ti predico il talento del tuo bambino

Gli sviluppi della genomica hanno rivoluzionato l'attività dei laboratori, i costi delle analisi e i campi di applicazione, portando alla commercializzazione dei cosiddetti test genetici diretti al consumatore (direct to consumer, DTC), ossia venduti direttamente all'utente finale, per lo più tramite il web, con o senza il coinvolgimento di un professionista sanitario.

Seppur prevalentemente centrato sull'ambito medico e legale-identitario, il mercato dei test genetici DTC si è ampliato alla valutazione di tratti e condizioni non patologiche di solito contraddistinti da un rapporto genotipo-fenotipo complesso e profondamente influenzato dai fattori ambientali, come le capacità fisiche e cognitive, le caratteristiche della personalità e la risposta individuale a certe condizioni ambientali. La popolazione target di questi test per lo stile di vita e il comportamento è per lo più costituita dai minori e il marketing è rivolto ai genitori.

In quest'ambito sono i test di performance atletica ad aver focalizzato l'attenzione della comunità scientifica e suscitato la maggiore risonanza mediatica.

Il primo lancio di un test volto a prevedere la performance atletica è del 2008 quando una compagnia statunitense ha messo in vendita l'analisi DTC di una variante comune del gene ACTN3, codificante per l' α -actinina3 presente nelle fibre muscolari a contrazione veloce e mediaticamente chiamato "il gene dello sprint", identificando i destinatari nei bambini di due-otto anni e i potenziali acquirenti nei genitori ai quali "avrebbe offerto una guida nella scelta dello sport verso cui indirizzare i figli".

Già il giorno successivo all'annuncio giornalistico, uno dei coautori del primo articolo sulla correlazione tra genotipo ACTN3 e performance atletica replicava per puntualizzare che, a prescindere dai risvolti etici, ACTN3 era solo uno dei tanti fattori

in gioco nella riuscita in atletica in grado di spiegare non più del 2-3% della variabilità di popolazione nella funzione muscolare, che non poteva predire la capacità del bambino di divenire un atleta d'élite e che non vi era evidenza di un potere predittivo superiore alle consuete valutazioni fisiche. Se un genitore era interessato al futuro atletico del proprio figlio, continuava il ricercatore, era bene nutrirne il potenziale a prescindere dal test. Queste considerazioni non hanno frenato la crescita del settore, con una quarantina di compagnie attive nel 2015. Le carenze osservate sono, tuttavia, molteplici: il 54% delle imprese non dichiarava i geni analizzati e quelle che lo facevano esaminavano un variabile spettro di polimorfismi, molti dei quali con un livello di evidenza scientifica debole o inesistente, la pubblicità era spesso sviante e i consensi carenti. Il Consensus Statement 2015 dei ricercatori attivi nel campo della genomica e della medicina dello sport ha sottolineato che le evidenze attuali indicano che i test genetici hanno un ruolo limitato o assente nel riconoscimento dei talenti sportivi e nelle prescrizioni individualizzate di training e hanno confermato che alla variante più comunemente analizzata del gene ACTN3 è imputabile al massimo il 2% della variabilità interindividuale nella forza muscolare e nella velocità dello sprint. La conclusione è che, al presente, nessun bambino o giovane atleta dovrebbe essere esposto ai test genetici DTC per definire i regimi di training o identificare i talenti atletici individuali. Ovviamente esulano da queste considerazioni gli esami genetici volti a riconoscere i soggetti a rischio per eventi cardiovascolari improvvisi duran-

Il business dei test genetici venduti direttamente ai genitori

Tabella 1. Alcune caratteristiche “indagate” secondo le proposte commerciali dei test genetici DTC per il comportamento e lo stile di vita.

Tratti della personalità	Capacità artistiche	Emozioni	Dipendenze
Ottimismo	Musica	Socievolezza	Fumo passivo: sensibilità
Timidezza	Pittura	Passione	Fumo passivo: resistenza
Impulsività	Danza	Affettuosità	Propensione a fumare
Spirito di adattamento	Letteratura	Fedeltà	Alcol
Flessibilità	Recitazione	Auto-controllo	Droghe
Pensiero strategico	Linguistica	Spontaneità	Metabolizzazione del caffè

te l'esercizio fisico, peraltro solitamente condotti nel contesto clinico tradizionale.

I test per l'individuazione dei talenti e delle predisposizioni individuali al di fuori dello sport sono un segmento ancora limitato del mercato DTC, che sembra aver incontrato un particolare successo nell'est asiatico. Probabilmente a ciò non è estranea la (pregressa) politica cinese del figlio unico su cui tendono a concentrarsi le aspettative della famiglia. Ha fatto scalpore, ad esempio, la notizia della realizzazione nella città cinese di Chongqing di un campo estivo dove 30 bambini dai due ai dodici anni sono stati riuniti, assieme ai loro genitori, per essere sottoposti a test genetici (eseguiti da una impresa cinese di test DTC), oltre che a valutazioni tradizionali, per identificarne le potenzialità fisiche e cognitive onde pianificare “il loro sviluppo in modo efficace e scientifico”.

I test offerti spaziano dalle capacità e doti intellettuali rilevanti nei più svariati campi alle inclinazioni e tratti della personalità fino alla sensibilità/resistenza verso fattori ambientali potenzialmente nocivi (tabella 1). Solitamente senza offrire evidenze scientifiche dei risultati reclamizzati e spesso senza dare informazioni neppure sui geni/varianti esaminate, le strategie promozionali delle imprese DTC tendono ad alterare apertamente o implicitamente la rappresentazione dell'utilità dei test commercializzati e, all'insegna del motto “la conoscenza è potere”, dichiarano di offrire ai bambini un'opportunità per una vita di successo. Oltre ai dubbi sulla validità e utilità e alle preoccupazioni per la riservatezza, sono stati criticamente vagliati il riduzionismo genetico e la lesione dell'autonomia dei minori sottesi alle proposte commerciali, soprattutto considerando che i risultati erogati al di fuori di un contesto di counseling possono essere mal interpretati e sovrastimati. Il potenziale impatto sulla vita dei bambini non è trascurabile: basti pensare al fatto che una supposta resistenza al fumo passivo potrebbe favorirne l'esposizione o all'ansia da prestazione potenzialmente impressa dalle “aspettative genetiche”.

Il controllo dei test genetici DTC per lo stile di vita e il comportamento è tutt'altro che semplice tenuto conto, tra l'altro, della natura transnazionale dell'e-commerce. Gli organi regolamentari si occupano soprattutto dei test DTC correlati alla salute. In Europa e negli Stati Uniti, infatti, l'industria dei test genetici è per lo più governata dalla normativa sui dispositivi medici/diagnostici *in vitro* e

i test DTC possono sfuggire alle maglie della regolazione se, in base alle loro finalità, sono commercializzati non come presidi sanitari ma come strumenti informativi o ricreativi.

Moniti contro l'impiego nei minori dei test genetici DTC sono stati lanciati da molte Società scientifiche. L'American Academy of Pediatrics e l'American College of Medical Genetics and Genomics hanno congiuntamente motivato questa posizione con le carenze nella supervisione, accuratezza e interpretazione dei test, con i timori per la riservatezza e la preoccupazione di una possibile alterazione delle dinamiche familiari, enfatizzando l'importanza della partecipazione dei professionisti sanitari in qualunque test genetico erogato ai bambini. La Società Giapponese di Genetica umana ha rilasciato uno specifica raccomandazione contro la somministrazione ai minori dei test genetici DTC correlati a capacità, carattere e futuri percorsi di carriera.

È stato suggerito che il medico di famiglia possa svolgere un ruolo centrale nella formazione/informazione dei potenziali consumatori di test genetici DTC. La maggior parte di loro, infatti, vorrebbe accedere ai test tramite il medico di fiducia, con il quale intenderebbe altresì condividere i risultati. Anche se gli studi riguardano di solito gli adulti e i test di rilevanza sanitaria, è ragionevole prospettare un analogo ruolo per i pediatri in caso di test sui minori.

Ciò richiede, tuttavia, che sia colmato il gap formativo in tema di test genetici DTC per i quali sono state documentate scarsa consapevolezza ed esperienza tra i professionisti sanitari. Appare quindi importante aprire un tavolo di discussione e mettere in campo azioni specifiche per facilitare l'aggiornamento in un ambito verosimilmente destinato a essere sempre più rappresentato nella domanda degli utenti. ■

Partecipa alla survey sul sito SIP

Per indagare alcuni aspetti relativi alla diffusione di questo fenomeno tra i bambini e gli adolescenti italiani e l'opinione al riguardo dei pediatri del nostro Paese è stato pubblicato sul sito SIP un questionario. È anonimo e richiede pochi minuti per la compilazione. Vai su www.sip.it/per-il-medico/i-test-genetici-venduti-direttamente-ai-genitori-per-predire-i-talenti-dei-loro-bambini

PubMed

▼ Skirton H. Direct to consumer testing in reproductive contexts – should health professionals be concerned? *H Life Sci Soc Policy* 2015;11:4.

▼ Webborn N, Williams A, McNamee M, et al. Direct-to-consumer genetic testing for predicting sports performance and talent identification: Consensus statement. *Br J Sports Med* 2015;49:1486-91.

▼ Caulfield T, Borry P, Toews M, Elger BS, Greely HT, McGuire A. Marginally scientific? Genetic testing of children and adolescents for lifestyle and health promotion. *J Law Biosci* 2015;2:627-44.

▼ American Academy of Pediatrics and American College of Medical Genetics and Genomics. Ethical and Policy Issues in Genetic Testing and Screening of Children. *Pediatrics* 2013; 131:620-2.

▼ Inoue Y, Muto K. Children and Genetic identification of talent. *Hastings Center Rep* 2011;41:1