



*Presidenza del Consiglio dei Ministri*

**COMITATO NAZIONALE PER LA BIOETICA**

## **DALLA FARMACOGENETICA ALLA FARMACOGENOMICA**

(21 aprile 2006)

*abstract*

La farmacogenetica e la farmacogenomica hanno aperto, studiando sotto prospettive distinte e complementari le basi genetiche della risposta ai farmaci, nuove prospettive alla personalizzazione delle terapie, alla realizzazione di farmaci focalizzati su un preciso bersaglio genetico ed alla produzione di alcuni di essi ricorrendo non solo alle sintesi chimiche tradizionali, ma anche a cellule, tessuti e animali transgenici. Il CNB si è occupato ripetutamente di questi temi, in termini generali e specifici, ma ha avvertito il bisogno di riprenderli ed approfondirli ulteriormente in relazione alla terapia farmacologica.

Il primo capitolo è volto a collocare la farmacogenetica e la farmacogenomica all'interno del processo che ha trasformato la genetica in una delle grandi protagoniste del progresso scientifico e tecnologico. Il secondo capitolo è dedicato al farmaco, al medicinale ed al brevetto farmaceutico. Il terzo capitolo si addentra nel controllo genetico della risposta ai farmaci. Dopo alcuni chiarimenti sul significato e sull'uso dei termini farmacogenetica e farmacogenomica e alcuni cenni storici, i metodi di analisi farmacogenetica sono delineati nella loro evoluzione verso la genomica e la proteomica. Il quarto capitolo propone una riflessione strettamente bioetica. Si ribadisce sia il collegamento tra la farmacogenetica e la farmacogenomica, sia l'impulso dato a queste due discipline dalla mappatura e dal sequenziamento del genoma umano, ricordando che il CNB ha precedentemente espresso un giudizio positivo su questi sviluppi.

Dal documento emergono alcune indicazioni.

1. In senso generale, si ribadisce il valore della ricerca scientifica e tecnologica come strumento di progresso e l'obbligo morale di assicurarle con un sostegno adeguato, anche sul piano legislativo, in termini di risorse umane ed economiche.
2. Il sostegno alle ricerche più avanzate non deve pregiudicare, tuttavia, la valorizzazione delle conoscenze scientifiche già acquisite, che attendono solo di essere tradotte in applicazioni pratiche.
3. Per quanto riguarda la farmacogenetica e la farmacogenomica, l'analisi genetica dovrebbe essere considerata, nei casi in cui esista una correlazione certa tra costituzione genetica e risposta al farmaco, come uno dei criteri fondamentali della scelta terapeutica.
4. Si raccomanda che l'analisi genetica sia tenuta in maggiore considerazione anche a livello della sperimentazione dei medicinali, oltre che della ricerca medica ed epidemiologica in generale, così da consolidare ed estendere la conoscenza di questo settore.
5. Si sottolinea il peso eccessivo che il brevetto attribuisce alla novità chimica, anche a discapito del beneficio terapeutico (il CNB ritiene opportuno un approfondimento su questo punto e una correzione eventuale legislativa).

6. Si rileva, infine, che la farmacogenetica e la farmacogenomica si collocano in una svolta critica del progresso scientifico e tecnologico, che offre per la prima volta all'uomo la possibilità d'intervenire direttamente sul progetto della vita.

E' di fondamentale importanza, di conseguenza, promuovere da parte del mondo scientifico un'informazione al pubblico non solo corretta, ma anche chiara ed accessibile a chiunque. Solo così sarà possibile diffondere il clima di fiduciosa collaborazione reciproca indispensabile per ricavare da questo importante capitolo di avanzamento delle conoscenze, i benefici ipotizzati.