

Le nuove frontiere della prevenzione

Cristiana Pulcinelli

Orologi che misurano il battito cardiaco, automobili che ci dicono quanto sono inquinate le strade che stiamo attraversando e lenzuola che monitorano le funzioni cardiopolmonari. Dati che vanno poi a creare il nostro gemello digitale, che ci dirà se e quando ci ammaliamo. Dopo la “medicina di precisione” arriva la “salute di precisione”. Un futuro che è appena iniziato, ma già si aprono questioni etiche e normative



Ci stavamo appena abituando all’idea di una medicina di precisione che già l’obiettivo si è spostato più avanti e oggi si comincia a parlare di “salute di precisione”, *Precision Health*. L’idea alla base di questa nuova frontiera è semplice e neanche troppo nuova: la prevenzione. Si è visto infatti che i costi per trattare le malattie croniche e quelle giunte a uno stadio avanzato sono cresciuti a dismisura negli ultimi anni e pesano notevolmente sui sistemi sanitari di tutto il mondo, quindi si è pensato che forse è meglio riprendere in considerazione il vecchio adagio secondo cui prevenire è meglio che curare. Quello che invece è completamente nuovo è il ventaglio di strumenti tecnologici a nostra disposizione per ottenere questo risultato. Una cassetta degli attrezzi che da un lato permette di abbinare la prevenzione alla medicina personalizzata e, dall’altro, consente a ognuno di noi di prendere la sua salute nelle proprie mani. Potremmo dire che, in qualche modo, si sta progettando un mondo in cui l’individuo sia in grado di prevenire le sue stesse malattie.

Per addentrarci in questo universo, per prima cosa dobbiamo familiarizzarci con il concetto di *digital twin*, il gemello digitale. Nel campo dell’aviazione questo gemello è ben conosciuto. I moderni motori a reazione, infatti, vengono controllati e riparati prima che giungano al punto di rottura sulla base di un modello digitale che non solo simula le caratteristiche fisiche del motore stesso, ma a cui arrivano in continuazione i dati raccolti da sensori presenti nel mondo reale. Questo fa sì che la simulazione sia completa e che il controllo sullo stato di salute del motore sia fatto momento per momento sulla base delle informazioni raccolte dai sen-

sori, della storia dei motori precedenti e di tutta una serie di altre informazioni che vengono processate. In questo modo il gemello digitale ci dice quando il gemello reale sta per rompersi o quando ha bisogno di una qualche manutenzione. Possiamo pensare a qualcosa di simile per gli esseri umani? In sostanza, possiamo creare un nostro gemello digitale che sta bene quando noi stiamo bene e rischia di ammalarsi quando anche noi corriamo lo stesso pericolo?

Per creare un simile *alter ego*, dobbiamo cominciare con il fornirgli le informazioni. Le prime cose che dovrebbe conoscere sono quanti anni abbiamo e qual è la nostra storia familiare: sapere ad esempio che la nonna è morta per un tumore al seno o che il papà ha avuto un ictus a 70 anni. Fino a poco tempo fa, infatti, il rischio per una persona di sviluppare alcune malattie veniva valutato in base sostanzialmente a due informazioni: l’età e la storia familiare. Successivamente si è aggiunto lo *screening* genetico.

Oggi dunque il nostro gemello digitale dovrebbe anche conoscere il nostro profilo genetico, sapere ad esempio che sono portatore di un determinato gene che è legato ad una patologia specifica. Si è visto infatti che il nostro genoma può dire molto sul futuro della nostra salute, non solo per le malattie che dipendono dalla modificazione di un unico gene, ma anche per quelle più complesse come il diabete o le malattie cardiovascolari. Ma questo ancora non basta.

Negli ultimi anni si è capito che non c’è solo il genoma: una grande importanza per sapere come staremo domani la riveste l’“esposoma”, ovvero il complesso delle esposizioni a fattori ambientali come la dieta, l’inquinamento, lo stress, ma

anche fattori biologici come le infiammazioni, il microbioma intestinale, gli ormoni. Il rischio di un determinato individuo di sviluppare malattie deve prendere in considerazione entrambe le cose: il genoma e l'esposoma.

Ecco dunque che il nostro gemello digitale deve venir nutrito quotidianamente con un'altra serie di informazioni sul nostro conto. Il mio gemello sa che vivo nei pressi di una raffineria e che tutti i giorni per andare al lavoro percorro a piedi 4 chilometri. Sa anche che mangio poca verdura e che la mia pressione arteriosa è nei giusti limiti, ma che ho i segni di un'infiammazione in atto. Tutte queste informazioni dovranno poi essere trasformate in modelli che valutino il mio rischio di ammalarmi di una qualche patologia. Stiamo parlando di roba del futuro? Mica tanto. Alcuni di questi dati sono ormai reperibili abbastanza facilmente, secondo alcune recenti analisi i sensori per la salute che si possono indossare sono esplosi sul mercato negli ultimi anni, e si prevede che passeranno solo negli Stati Uniti da un mercato di 50 milioni di dollari nel 2013 a uno di oltre 650 milioni di dollari nel 2020. Un bel guadagno per chi ci ha investito, ma forse – dice qualcuno – anche per il sistema sanitario americano che potrebbe risparmiare grazie ad essi circa 200 miliardi di dollari nei prossimi 25 anni (*Vital signs via broadband. Remote health monitoring transmits savings, enhances lives, Better Health Care Together 2008*). Di questi apparecchi ce ne sono molti tipi. In un articolo pubblicato recentemente sulla rivista *Science Translational Medicine* ("Toward achieving precision health") vengono ricordati quelli che sono

Il rischio di un determinato individuo di sviluppare malattie deve prendere in considerazione il genoma e l'esposoma

stati messi a punto negli ultimi anni. A cominciare dai più semplici come gli orologi che misurano parametri come il battito cardiaco, a quelli un po' più complessi che permettono di eseguire un elettrocardiogramma. Poi ci sono i sensori integrati nei vestiti o in altri supporti, ad esempio sottilissime membrane che sembrano tatuaggi temporanei e che assumono informazioni sulle proprietà meccaniche della pelle di chi li indossa, sui segni vitali ma anche su fat-

tori esterni, come l'esposizione ai raggi ultravioletti. Oppure reggiseni che, misurando i cambiamenti di temperatura nel seno, permettono di effettuare una sorta di *screening* per il tumore della mammella.

Volendo allargare l'elenco delle novità anche oltre il mio corpo, in una casa "smart" potrei dormire tra lenzuola che monitorano le mie funzioni cardiopolmonari, guardarmi in uno specchio che misura i miei segni vitali attraverso un radar, lavarmi i denti con uno spazzolino che analizza la mia saliva da un punto di vista biochimico. E fare la pipì in un wc che automaticamente fa lo *screening* delle urine cercando i *markers* di alcune patologie. Quando esco e salgo sulla mia automobile, alcuni sensori possono controllare il mio livello di stress nel traffico e il livello di alcol nel mio alito. Apparecchiature poste all'esterno della vettura possono stabilire il livello



Secondo alcune recenti analisi i sensori per la salute indossabili sono esplosi sul mercato, in particolare negli USA

di inquinamento delle strade che sto attraversando. Mentre alcuni schemi nell'uso del mio smartphone possono rivelare comportamenti depressi o ansiosi, ad esempio un aumento o una diminuzione della frequenza dei messaggi che invio. Come mettere

insieme tutti questi dati? C'è chi ci sta pensando. Il progetto Baseline è uno studio condotto da *Verily Life Sciences* (che un tempo si chiamava *Google Health*) assieme all'università di Stanford e alla Duke University. Messo in piedi nel 2014, sta collezionando dati da migliaia di partecipanti "sani", alcuni dei quali probabilmente nel corso degli anni passeranno nella categoria dei "malati".

Lo scopo ambizioso è quello di cercare di arrivare a una definizione di "salute" che non sia solo "assenza di malattia"; in sostanza, di fornire un modello della malattia e della salute degli esseri umani. Per farlo, gli scienziati analizzano i genomi dei partecipanti volontari, il loro microbioma, altri *biomarkers*, collezionano dati da apparecchi che si portano al polso ed altri sensori che si indossano, da immagini diagnostiche, visite e questionari. Molti si sono lanciati in questa avventura. Negli Stati Uniti i principali sistemi sanitari privati come *Kaiser Permanente* in California e *Geisinger* in Pennsylvania hanno messo in piedi iniziative per collezionare, studiare e utilizzare i dati della popolazione della loro area di riferimento. Nel Regno Unito il *National Health Service* ha avviato il Progetto "100.000 Genomi", un'iniziativa per trasformare la ricerca biomedica e l'assistenza clinica nel Regno Unito in un modello orientato alla salute di precisione. Cina, Islanda e Giappone hanno mes-



so su iniziative analoghe. Le cose tuttavia non sono sempre semplici. Il primo problema è che, nonostante la popolarità di cui godono questi apparecchi indossabili e l'entusiasmo suscitato dal loro ingresso sul mercato, le persone si stufano. Un terzo dei consumatori americani, ad esempio, li usa per non più di sei mesi prima di cominciare ad essere incostante e dimenticarli a casa. Qualcuno ha pensato a come migliorare la costanza: ad esempio si può pensare di utilizzare, invece che orologi, apparecchiature sottili che si attaccano sulla pelle senza dare nessun fastidio. Un passaggio ulteriore è quello di convincere le persone a prendersi cura della propria salute, una volta stabilito cosa fare per stare meglio. Un modo è il vecchio sempreverde incentivo economico: in un programma di promozione della salute è stato utilizzato con risultati interessanti, in particolare un aumento dell'attività sportiva e una diminuzione dei ricoveri ospedalieri. Un altro metodo è quello di rendere le attività per la salute una specie di gioco. C'è poi un'altra questione ed è quella della fiducia. Fornire una grande quantità di informazioni personali, addirittura intime, come quelle sulla propria salute, a terzi presuppone che ci sia un rapporto di fiducia tra la persona che si affida e chi raccoglie e gestisce i dati. Il problema non è di poco conto perché alcune esperienze si sono arenate proprio su questo scoglio. Del resto, benché in alcuni Paesi ci siano leggi per evitare

l'uso di informazione genetica a fini discriminatori ad esempio sul lavoro, sono in molti a non esserne a conoscenza e molti altri a non fidarsi che questo davvero non accada. Un articolo che affronta la questione (*"What Is Trust? Ethics and Risk Governance in Precision Medicine and Predictive Analytics"*, *OMICS: a Journal of Integrative Biology*), propone che per limitare i rischi associati alla condivisione di dati sensibili si dovrebbe aumentare la trasparenza, dare più potere alle persone che affidano i propri dati ad altri e aumentare la fiducia della popolazione generale nei confronti della medicina di precisione.

In ultimo, una questione legata alla psicologia. Avere informazioni che potrebbero essere preoccupanti sulla nostra salute senza che ci sia una soluzione da offrire al problema che potremmo trovarci a dover affrontare, potrebbe avere come effetto un aumento



Uno dei problemi è il rapporto di fiducia con chi raccoglie e gestisce l'enorme quantità di dati sensibili

del nostro stato di ansia? Benché secondo un recente studio i pazienti informati sul loro rischio di sviluppare Alzheimer non hanno presentato ansia, depressione o stress legato al test, la questione rimane comunque aperta e anche piuttosto delicata.