

L'ESPERTA

«Non si può fare lo screening genetico solo per curiosità»

PAVIA

Eloisa Arbustini dirige la Trapiantologia e il Centro per le malattie genetiche cardiovascolari del San Matteo e fa parte della Sigu, la Società italiana di genetica umana che ha collaborato col ministero per individuare le 53 prestazioni di genetica interessate dal decreto ministeriale. Nel suo centro si fanno più di 5mila test genetici l'anno, i pazienti arrivano da tutta Italia.

Professoressa, che succede se il ministero blocca i test genetici?

«Non ci sono restrizioni a test genetici necessari per la diagnosi e la cura delle persone. Se ho un paziente sospetto affetto da una malattia per il quale c'è la terapia giusta, lo faccio. Se un bambino ha una cardiomiopatia e va trapiantato e il test può dare benefici ai fratellini, in termini di possibilità, lo faccio. Non si può fare per ricerca, se non so se avrà ricadute sulle possibilità di diagnosi o cura, per soddisfare la curiosità del cittadino».

Curiosità?

«Chi sospetta di avere una malattia genetica si rivolge al genetista che valuta la documentazione, la storia familiare, la persona sul piano clinico e se decide che l'ipotesi di malattia genetica è consistente, allora il test si fa. Se invece uno ha paura di una malattia, perché qualcuno nella famiglia è morto, ma lo specialista valuta che non ci sono i fattori per sospettare l'esistenza di una malattia genetica,

allora non si fa. I test necessari non si negano a nessuno. Ma le risorse sono limitate e vanno usate per quei pazienti che hanno realmente bisogno e per le loro famiglie».

È un problema di costi?

«Un test genetico costa dai 200 ai 3000 euro ma non mi è mai stato posto un tetto in termini di risorse. Se serve, si fa. Ma se si presentano 100 pazienti, faccio 100 test e i malati sono 5, non ho fatto il mio lavoro. Tanto maggiore è la capacità del medico di caratterizzare sul piano clinico la malattia genetica, tanto maggiore la probabilità

che il test sia utile alla diagnosi e alla cura».

Tanti esami si fanno per evitare denunce.

«Molti pazienti pensano che se succede qualcosa è sempre colpa di qualcuno. Ma non è così. E gli esami non bastano: vediamo pazienti che arrivano dopo anni di visite e esami, con montagne di tac e senza una diagnosi. Non è l'esame che risolve, ma come viene fatto e valutato».

Però il paziente che ha un problema non si rassegna se non viene prescritto un approfondimento.

«Il paziente va capito, non si rassegna perché continua a stare male. Bisogna riuscire a risolvere questo. Ma da noi arrivano in tanti, li visitiamo, li ascoltiamo, facciamo esami. A volte dobbiamo dire: lei non ha nulla. Se si spiegano le motivazioni, nessuno pretende quel che non ha senso fare».

(a.gh.)



Eloisa Arbustini