



Oltre i geni, dentro la vita: un figlio non è un'equazione matematica

La complessità della vita va oltre la genetica

Dr.ssa Eva Pompilii

Genetista Medico

Centri Medici

Next Fertility GynePro Bologna e Verona



Next Fertility

Perché questo titolo?

Critica al determinismo genetico

Il titolo stimola una riflessione critica sull'idea che i geni definiscano ogni aspetto della vita umana.

Ruolo dell'ambiente e esperienze

Fattori come ambiente, educazione e relazioni affettive influenzano significativamente lo sviluppo personale.

Oltre la visione riduzionista

Occorre considerare la persona nella sua interezza, evitando di ridurre la vita a semplici equazioni genetiche.



Il fascino delle spiegazioni genetiche

I progressi della genetica e biologia molecolare

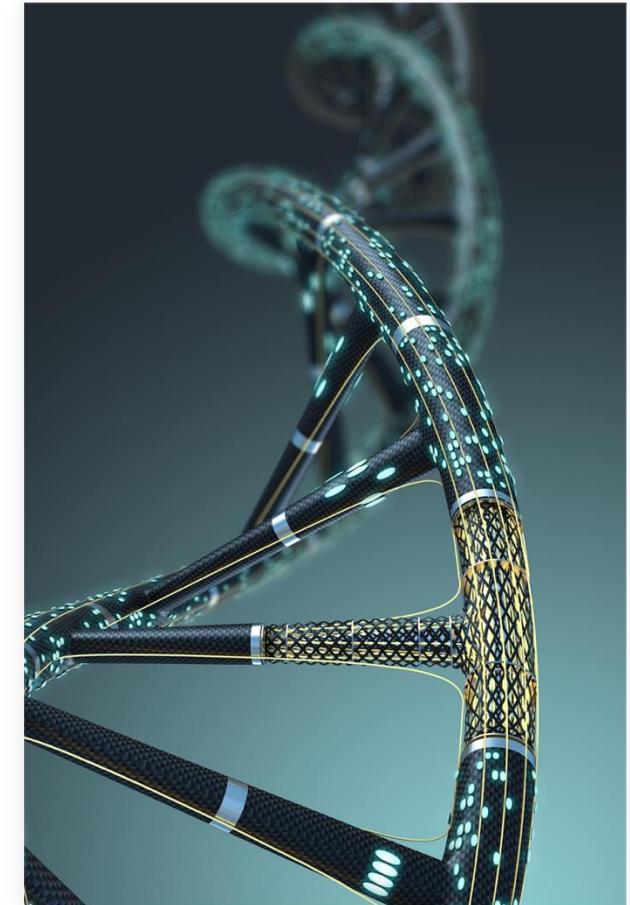
I progressi nella genetica e biologia molecolare hanno ampliato la comprensione dei meccanismi ereditari, ma la vita umana rimane complessa e non riducibile a sole equazioni molecolari.

Il potere della genetica nel comprendere salute e comportamento

La genetica offre potenti strumenti per interpretare salute e comportamento, ma non spiega completamente la complessità della vita individuale e delle sue influenze ambientali e culturali.

Elementi visivi: doppia elica del DNA e test genetici

La doppia elica del DNA simboleggia la complessità genetica, mentre i test genetici mostrano come la vita vada oltre la molecola, integrando ambiente e esperienza personale.



Il mito della predeterminazione genetica

Mito della predeterminazione genetica

A volte si è portati a credere che i geni determinino completamente il carattere e il comportamento, considerandoli un destino fisso.

Interazione geni-ambiente

La scienza mostra che i geni interagiscono con l'ambiente, influenzando l'espressione genetica in modi variabili.

Implicazioni sociali ed etiche

Comprendere la complessità genetica aiuta a evitare discriminazioni e aspettative irrealistiche basate su predeterminazioni genetiche.



Epigenetica



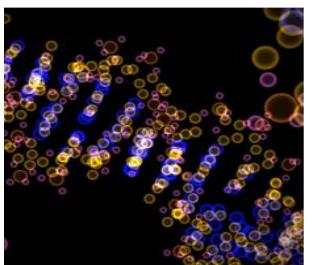
Modifiche all'espressione genica

L'epigenetica spiega come fattori esterni possano attivare o silenziare i geni senza cambiare il DNA.



Fattori ambientali influenti

Alimentazione, stress e relazioni sociali influenzano l'espressione genica e quindi lo sviluppo individuale.



Impatto sulle scelte di vita

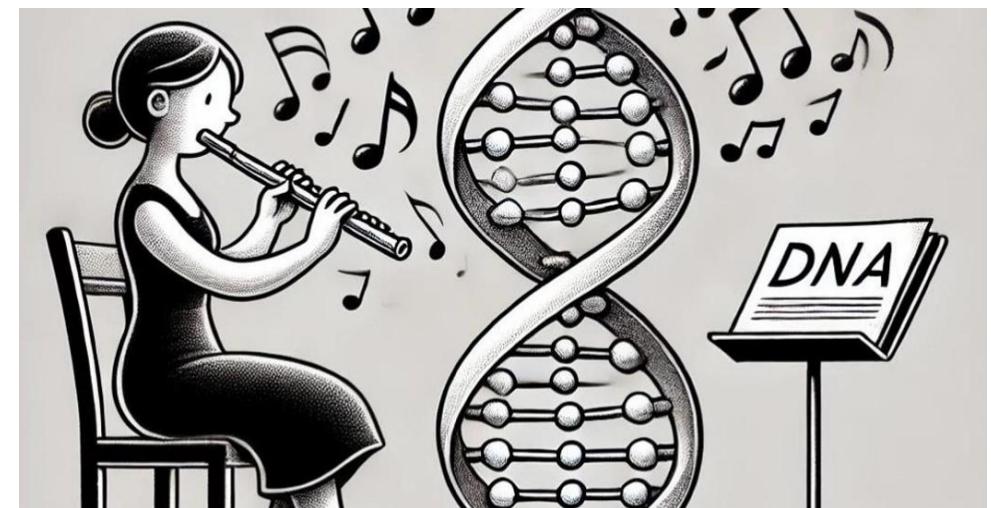
Le condizioni ambientali mostrano che la vita è dinamica, non determinata rigidamente dal DNA.

Epigenetica: Metafora della musica

DNA = spartito musicale

Epigenetica = direttore d'orchestra

La madre, con il suo ambiente uterino, decide quali strumenti suonano più forte e quali restano in sottofondo.



Next Fertility

Interazione Geni-Ambiente

La salute è il risultato dell'interazione tra patrimonio genetico (ciò con cui nasciamo) e fattori ambientali (ciò a cui siamo esposti).

- I geni forniscono la predisposizione.
- L'ambiente e lo stile di vita possono attivare o disattivare questa predisposizione.

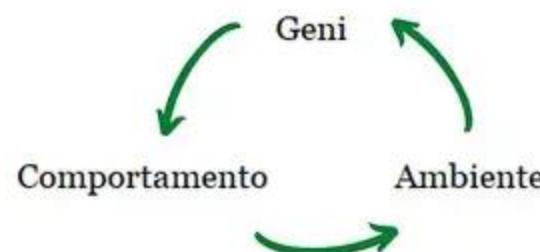
Malattie Monogenetiche

Ruolo dell'ambiente è cruciale nonostante la causa genetica sia certa.

Esempio: **Fenilketonuria (PKU)**

Gene: Mutazione nel **gene PAH**.

Interazione: Dieta povera di fenilalanina previene sintomi neurologici gravi.



Malattie Multifattoriali

Predisposizione genetica + fattori ambientali = rischio elevato.

Diabete mellito di tipo 2

Genetica: predisposizione familiare, varianti che influenzano la sensibilità all'insulina.

Ambiente: dieta ricca di zuccheri e grassi, sedentarietà, obesità.

Asma bronchiale

Genetica: predisposizione alle risposte immunitarie anomale.

Ambiente: esposizione ad allergeni, inquinamento atmosferico, infezioni respiratorie.



Interazione genetica-ambiente: Autismo



Modello multifattoriale:

- La predisposizione genetica aumenta la vulnerabilità.
- Fattori ambientali possono modulare l'espressione genica (epigenetica).

La genetica **predisponde**, ma l'ambiente **modula** l'espressione dei geni.

Non tutti i bambini con predisposizione genetica sviluppano l'autismo: serve l'interazione con fattori ambientali.

L'autismo è quindi considerato una **condizione multifattoriale**.



Next Fertility

Un figlio non è un progetto ingegneristico

Rischi della pianificazione genetica

Pianificare ogni dettaglio genetico di un figlio può portare a una pericolosa riduzione della complessità umana.

Unicità e potenzialità individuale

Ogni bambino è una persona unica con potenzialità che si sviluppano nel tempo e non un semplice prodotto da progettare.

Valorizzare libertà e dignità

È essenziale promuovere la libertà e la dignità dell'individuo, rispettando la bellezza dell'imprevedibilità della vita.



Unicità: Perché i gemelli non sono mai identici al 100%

- **Gemelli monozigoti:** condividono lo stesso DNA, derivano dallo stesso zigote.
- **Gemelli dizigoti:** condividono circa il 50% del DNA, come fratelli normali.



L'unicità dei gemelli identici



Differenze individuali nonostante geni identici

Nonostante geni identici, gemelli omozigoti presentano differenze individuali dovute all'epigenetica, alle influenze ambientali e alle interazioni cellulari, evidenziando complessità che vanno oltre il codice genetico.

Ruolo dell'epigenetica nell'espressione genica

L'epigenetica modula l'espressione genica senza alterare il DNA, spiegando differenze fenotipiche tra gemelli identici attraverso modifiche ambientali e cellulari specifiche.

Gemelli identici mostrano differenze rilevanti dovute a esperienze ambientali e scelte personali, evidenziando come l'unicità individuale vada oltre il patrimonio genetico condiviso

Aspetti etici e ruolo del genetista



Questioni etiche nel progresso genetico

Il progresso scientifico solleva importanti interrogativi etici sull'intervento nel patrimonio genetico e i suoi limiti.

Ruolo del genetista

Il genetista deve informare e supportare le famiglie evitando promesse irrealistiche e rispettando la vita complessa.

Consulenza genetica responsabile

La consulenza genetica deve favorire la comprensione, prevenire discriminazioni e gestire aspettative realistiche.

La genetica è una chiave per comprendere **chi siamo** e **come vivere meglio**.
Non è destino: **conoscere i geni aiuta a scegliere l'ambiente giusto**.



La genetica fornisce la “mappa” biologica che influenza:
Salute fisica (predisposizione a malattie)
Comportamento e personalità

Comprendere i geni aiuta nella prevenzione e nella medicina personalizzata.

La Medicina Personalizzata



Approccio personalizzato

La medicina personalizzata adatta i trattamenti alle caratteristiche biologiche e ambientali di ogni individuo.

Integrazione di dati

Utilizza informazioni genetiche, cliniche e ambientali per ottimizzare cure e dosaggi farmacologici.

Prevenzione mirata

Favorisce la prevenzione delle malattie basata su predisposizioni genetiche e comportamenti individuali.

Cure più efficaci

Obiettivo di migliorare la qualità della vita con cure sicure e ridotti effetti collaterali.

ANALISI DEL GENOMA E BIOMARCATORI

Analisi del genoma

Il sequenziamento del DNA identifica varianti genetiche che influenzano malattie e risposta alle farmaci.

Ruolo dei biomarcatori

I biomarcatori molecolari, genetici e proteici aiutano nella diagnosi precoce e nel monitoraggio dei trattamenti.

Tecnologie avanzate

Big data e intelligenza artificiale integrano dati clinici e ambientali per migliorare le decisioni terapeutiche.



BENEFICI

Migliore efficacia dei trattamenti

La medicina personalizzata seleziona terapie basate su caratteristiche genetiche individuali per aumentare il successo terapeutico.

Riduzione degli effetti collaterali

Conoscere le predisposizioni del paziente aiuta a evitare farmaci dannosi e a minimizzare reazioni avverse.

Ottimizzazione delle risorse sanitarie

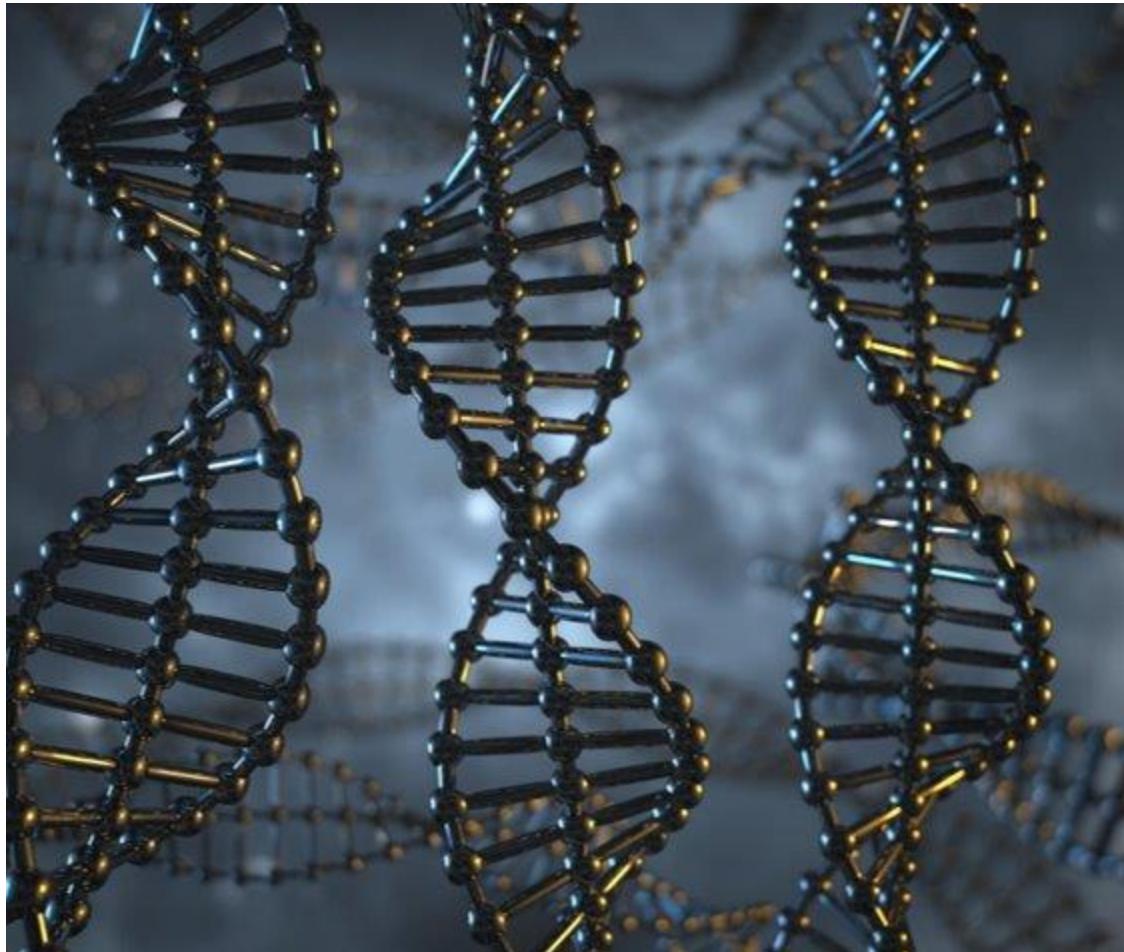
La medicina personalizzata riduce sprechi e tempi di ricovero ottimizzando l'uso delle risorse sanitarie.

Prevenzione e soddisfazione del paziente

Consente l'identificazione precoce dei rischi e migliora la soddisfazione con cure personalizzate e fiducia rafforzata.



ONCOLOGIA, MALATTIE RARE E MEDICINA PREVENTIVA



Medicina personalizzata in oncologia

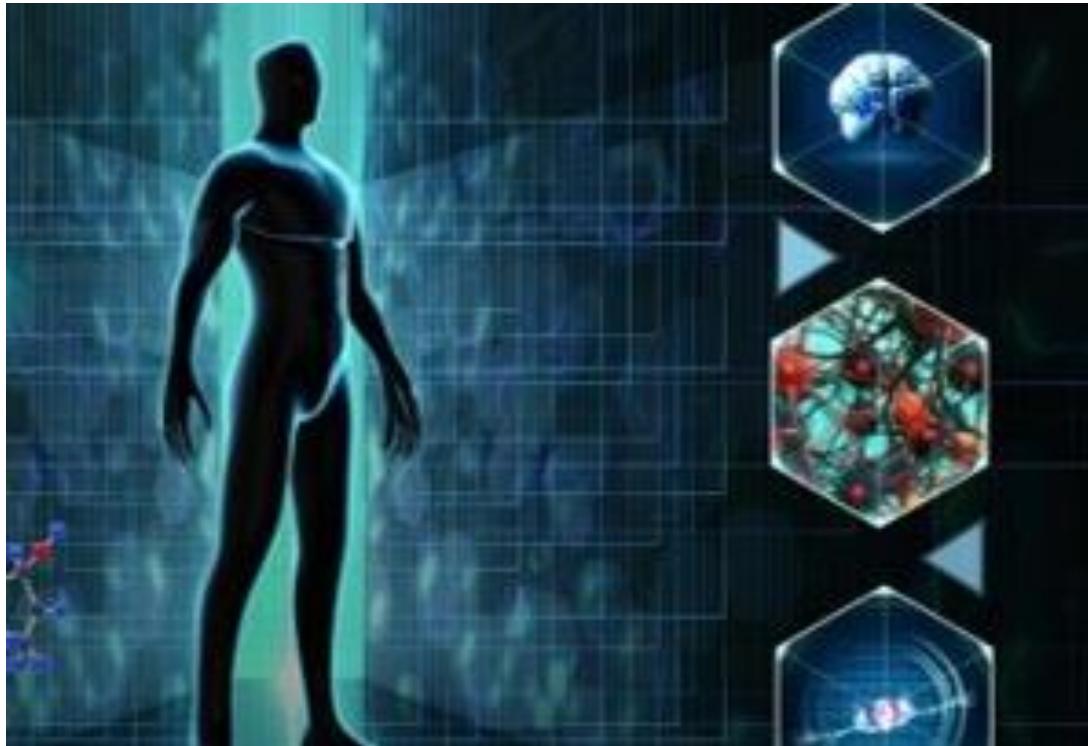
L'analisi genetica sulle predisposizioni tumorali permette lo sviluppo di farmaci mirati, aumentando l'efficacia delle terapie.

Trattamenti per malattie rare

La comprensione genetica delle malattie rare consente trattamenti specifici per patologie difficili da gestire.

Medicina preventive personalizzata

Valutando rischi genetici e fattori ambientali si possono prevenire malattie croniche come diabete e ipertensione.



GRAZIE PER L'ATTENZIONE