

# I geni si accendono (e ci fanno ammalare)

Non basta averli nel Dna, devono anche essere attivi. Una ricerca ne disegna la mappa

di **Edoardo Boncinelli**

La mappatura del genoma ha messo in luce la quasi totalità dei geni umani. Ma i geni devono essere attivi per esercitare la loro funzione. Studi in fase di pubblicazione offrono una visione d'insieme dell'attività nei tessuti. Affiora una sorta di sinfonia dei geni, importante soprattutto per rivelare le malattie più comuni: ipertensione, diabete, disturbi cardiocircolatori, degenerazioni del sistema nervoso e del cervello.

a pagina 27

## La scoperta

Abbiamo raggiunto un'altra importante meta nel processo di approfondimento della nostra biologia e dell'insorgenza delle malattie.

La mappatura del genoma realizzata negli ultimi dieci anni ha messo in luce la quasi totalità dei geni umani, molti dei quali possono portare a patologie, rare o comuni. Ma un gene ha bisogno di essere attivo per esercitare il suo ruolo: un gene inattivo, o «spento», non ha nessun effetto. Occorre quindi sapere quali geni sono attivi in questo o quel tessuto, e quando.

Lo studio dell'accensione, o dello spegnimento, dei geni è il campo della cosiddetta epigenetica, il ramo della genetica che studia appunto la regolazione dell'attività dei geni. Grazie a un crescendo impressionante di studi sappiamo sempre di più su questo argomento. In questi giorni sono in corso di pubblicazione numerosi studi che offrono una visione d'insieme, una *roadmap*, come è stata chiamata, dell'attività dei diversi geni nei diversi tessuti.

Questo è importante per tutto, ma soprattutto per le malattie più comuni, che non dipendono dall'azione di un solo gene, ma dall'azione concertata di più geni — quattro, cinque, sei o anche qualche decina — magari in diversi tessuti.

Per questo motivo si è anche parlato di «sinfonia» di geni, intendendo con tale termine appunto la corralità dell'azione

per portare a certe patologie che noi chiamiamo multifattoriali, e che sono poi le più comuni: ipertensione, diabete, allergie, disturbi cardiocircolatori, degenerazioni del sistema nervoso e del cervello, cancro e varie forme di asma.

Mentre per capire una malattia che dipende da un solo gene, e da noi chiamata monofattoriale o monogenica, occorre un'indagine specifica unica, per capire le malattie di questo tipo occorre una molteplicità di informazioni e questo è quello che si va a poco a poco scoprendo.

Sono almeno due, quindi, gli aspetti rilevanti del presente studio. Da una parte, una ricognizione dell'attività complessiva dei geni, ricognizione di valore duraturo, che servirà anche a farci capire la stessa fisiologia del nostro corpo, oltre che la sua patologia. Dall'altra, un quadro di riferimento per capire e prevedere l'insorgenza di malattie molto comuni, ma non per questo meno importanti.

Lo scienziato non si entusiasma mai, ma talvolta si è in presenza di risultati veramente notevoli, non fosse altro che per la vastità dello studio. Un'ultima raccomandazione. Molti test predittivi verranno offerti in futuro sul mercato, ma non fate tutto da soli: assicuratevi il parere di un esperto.

## La più grande mappa dell'attività dei geni Così si accendono e provocano le malattie

### Le tappe

● Nel 1953 viene scoperta la doppia elica del Dna

● Nel 1990 viene lanciato il programma internazionale «Genoma umano» per avere la mappa integrale del patrimonio ereditario degli uomini

● Nel 2006 la rivista *Nature* pubblica la sequenza dell'ultimo cromosoma umano

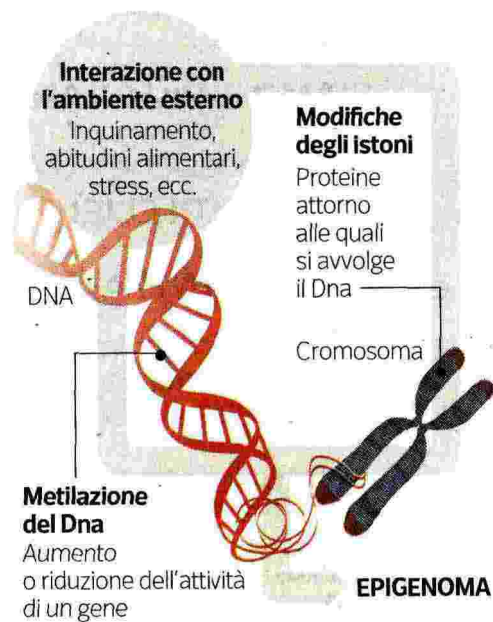
### La parola

## EPIGENETICA

È il ramo della genetica che studia la regolazione dell'attività dei geni. Si concentra sul ruolo dell'epigenoma: struttura che avvolge il Dna e che accende o spegne i geni in base all'influenza di ambiente e stili di vita.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

### Il meccanismo



d'Arco