

Salute
Dna, la mappa
in tre giorni
e con meno
di 730 euro
 Calitri a pag. 25

L'esame del genoma è low cost

Rivoluzione dagli Usa: dal prossimo mese sarà possibile avere la mappa del Dna in tre giorni e pagando meno di 730 euro

IL CASO

Una lettura completa del genoma umano a meno di 730 euro e in appena 3 giorni. Arriva da San Diego la rivoluzione low cost che può rendere la lettura del proprio genoma alla portata di tutti grazie alle nuove macchine della Illumina, società californiana che lo scorso gennaio aveva annunciato alla JP Morgan Healthcare Conference di San Francisco la rivoluzione dei 1.000 dollari e che pochi giorni fa ha presentato il tutto alla Lorne Genome Conference di Mantra Lorne in Australia.

A partire dal prossimo mese tre laboratori, il Garvan Institute of medical research di Sydney, il Broad Institute di Boston e il Macrogen di Seoul si attrezzeranno con il nuovo sistema Illumina HiSeq X Ten che permette una riduzione di quasi un decimo del costo del test e una velocità di tre volte superiore all'attuale.

LA TECNOLOGIA

Si tratta di una piattaforma formata da dieci sequenziatori che lavorando in parallelo sono in grado di decifrare i sei miliardi di geni e materiale che compone il genoma umano in sole 72 ore. L'impianto base come quello che ha scelto il Garvan di Sidney, permetterà di effettuare ben 350 letture a settimana per un totale di 18.000 letture in un anno.

Ancora di più ne sfonderà il Broad Institute di Boston dove saranno installate addirittura 14

macchine. Mentre presto dovrebbe essere allestito un laboratorio anche in Europa e secondo le indiscrezioni che circolavano a Mantra Lorne, dovrebbe trovare casa nel Regno Unito, probabilmente a Londra. Con la rivoluzione delle nuove macchine della Illumina che permettono di effettuare letture low cost ma costano un milione di dollari l'una per un minimo di 10 milioni di dollari per il laboratorio standard, chiunque, almeno in linea teorica potrà farsi leggere il proprio genoma e scoprire così eventuali malattie genetiche che potrà avere nel corso della vita.

LA PREVENZIONE

Una pratica che al momento gli stessi manager della Illumina sconsigliano anche perché, per molte malattie come ad esempio l'Alzheimer, non esiste nessuna cura. Si eviteranno così casi come quello che tre anni fa rese famoso il professor Stephen Quake, della californiana Stanford University, che si sottopose a una lettura del genoma spendendo ben 50 mila dollari per scoprire che nel corso della vita sarà vittima di una mutazione genetica che gli provocherà la morte cardiaca improvvisa. Pertanto, almeno al momento lo stesso ceo della Illumina, Jay Flatley, promuove l'utilizzo della lettura del genoma low cost più per screening di particolari categorie di persone che per storia o esposizione possono sviluppare determinate malattie, che un test indiscriminato.

Fatto sta che con i costi passati dai circa 8-10 mila dollari di un test attuale completo ai mille dietro l'angolo, c'è da scommettere che tantissima gente vorrà sottoporsi alla lettura anche solo per appagare la propria curiosità. E probabilmente nessuno li respingerà visti gli investimenti necessari per allestire i laboratori. Co-

munque un progresso enorme se si pensa che il progetto Genoma Umano è partito nel 1990 e si è concluso con due anni di anticipo nel 2003 per un costo complessivo di 2,7 miliardi di euro. E solo 10 anni fa, il costo di un singolo test si aggirava intorno ai 50 milioni di euro; solo nel settembre 2011 negli Stati Uniti è stata sfondata la barriera dei 10 mila dollari.

Antonio Calitri

© RIPRODUZIONE RISERVATA

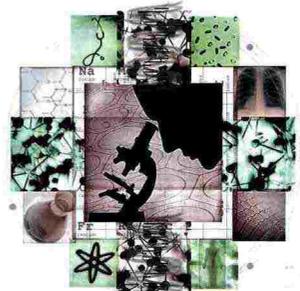
6

i miliardi di geni che i macchinari Illumina riescono a decifrare in meno di 72 ore.

10

il costo, in migliaia di dollari, dell'esame completo del genoma allo stato attuale prima dei nuovi macchinari.

INNOVATIVI MACCHINARI DELL'AZIENDA ILLUMINA ATTIVI A SEOUL, BOSTON E SYDNEY PER SCOPRIRE EVENTUALI MALATTIE GENETICHE



IL SISTEMA
La macchina Illumina HiSeq X Ten che permette il test riducendo costi e tempi

