

EUREKA!

Trovato l'interruttore del Dna umano

Una mappa come quella che è appena stata pubblicata su *Nature* e altre 16 riviste scientifiche non si era mai vista. Una "carta topografica" delle sequenze di Dna e delle interconnessioni tra geni che permettono a cellule e tessuti del corpo umano di funzionare come dovrebbero. Uno strumento che "permette di definire con precisione quali regioni del genoma si attivano durante la normale attività dell'organismo e quali invece si accendono nei processi patologici, sia che questi riguardino cellule cerebrali sia che interessino pelle, staminali del sangue, follicoli dei capelli e così via", ha spiegato **Winston Hide**, docente alla Harvard School of Public Health e co-autore dello studio. La ricerca è costata 3 anni di fatica a 250 scienziati provenienti da 20 nazioni diverse, che insieme hanno dato vita al progetto **Fantom 5** (acronimo di *Functional Annotation of the Mammalian Genome*). I ricercatori usando una tecnologia chiamata *Cap Analysis of Gene Expression* (Cage), sviluppata nell'Istituto giapponese Riken, a capo del progetto di ricerca, sono riusciti a identificare gli "interruttori on/off" dei geni umani. Si tratta di particolari regioni del Dna, dette *promoter* (letteralmente promotori) e *enhancer* (amplificatori), capaci di organizzare l'attività del genoma. Sebbene tutte le cellule umane contengano lo stesso patrimonio genetico, infatti, i geni si accendono e spengono in momenti diversi in tessuti diversi. Questo processo è controllato per l'appunto dai *promoter* e dagli *enhancer* che si trovano lungo tutto il genoma: quando questi interruttori scattano permettono a ogni tessuto di diventare quello che deve e fanno dunque la differenza - ad esempio - tra una cellula della pelle e una del fegato. Nello specifico lo studio ha mappato il funzionamento di 180 mila *promoter* e 44 mila *enhancer* in un ampio spettro di cellule e tessuti nel corpo umano. "Ora abbiamo la capacità di ridimensionare moltissimo la quantità di geni da analizzare ogni volta che ci troviamo di fronte a una specifica patologia", ha spiegato Hide, concludendo: "Si tratta di una sorta di indirizzario che indica l'esatto punto in cui andare a cercare le varianti genetiche coinvolte nello sviluppo di patologie specifiche, direttamente nei tessuti o negli organi in cui queste agiscono".



Laura Berardi

