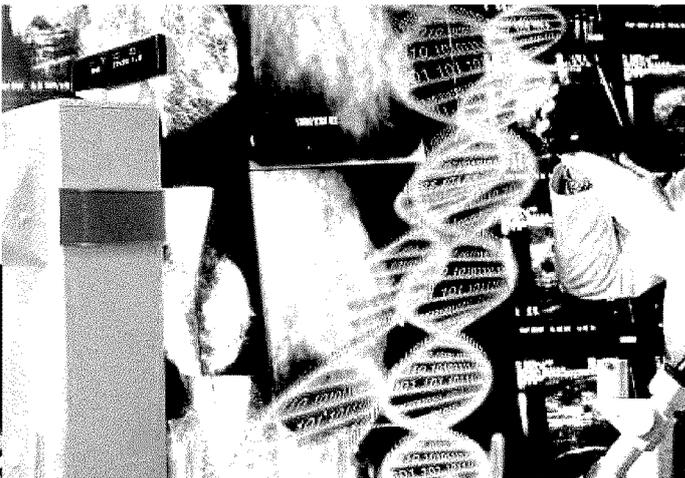
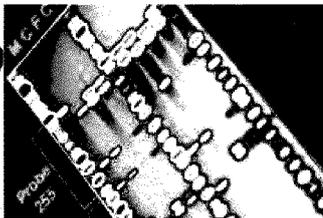


*Decifrare il codice genetico dei pazienti per capire le origini delle loro patologie. La lotta a diabete, Alzheimer e malattie cardiovascolari ora ha a disposizione un'arma in più. Per la prima volta alla portata di tutti*



# Così il genoma ci aiuterà a guarire

NICHOLAS WADE

**D**ue équipes di ricercatori hanno decifrato in modo indipendente l'intero genoma di alcuni pazienti per risalire all'esatta causa genetica della loro malattia. Questo criterio potrebbe offrire un nuovo punto da cui partire nello sforzo, finora infruttuoso, di individuare le cause genetiche di alcune malattie gravi, come quelle cardiovascolari, il diabete e l'Alzheimer.

Nei dieci anni intercorsi da quando è stato sequenziato l'intero genoma umano, meno di una dozzina di genomi sono stati "mappati", e tutti di persone ricche. I genetisti affermano che oggi è possibile procedere al sequenziamento dell'intero geno-

## Mappato il Dna di un'intera famiglia: due bimbi malati e i loro genitori

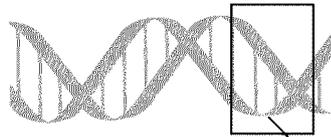
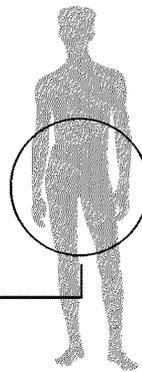
ma di un paziente a una cifra ragionevole e con un'accuratezza sufficiente da poterne trarre utili applicazioni nella ricerca medica. Per mappare tutto il genoma di una persona oggi occorrono 50.000 dollari.

«Finalmente siamo a una svolta: nei prossimi anni credo che la genetica umana inizierà a darci dati significativi», ha detto David B. Goldstein, genetista della

### La mappatura del genoma

permette di verificare la predisposizione ad alcune malattie

1 La molecola del Dna viene prelevata da un qualsiasi campione organico dell'individuo: capelli, pelle, sangue, saliva



2 Con un processo chimico, la doppia elica viene distesa e spezzettata. Un computer si occupa della lettura delle singole basi

3 Sull'elica del Dna si alternano quattro possibili molecole (le basi), che gli scienziati abbreviano con le lettere A, G, T, C

4 Sequenziare il Dna vuol dire leggere una a una le basi che si susseguono lungo la doppia elica e riscriverle in un file

	<p>26 mila i geni che compongono il genoma umano</p>		<p>3,1 miliardi le coppie di basi presenti nel Dna di ogni cellula</p>
	<p>75/100 trillioni le cellule del corpo umano</p>		<p>46 i cromosomi contenuti da ogni cellula somatica</p>

Duke University. Una delle due équipes in questione, con sede a Seattle, oltre a individuare i geni della malattia da cui erano affetti i pazienti è stata in grado di fare una valutazione diretta del totale delle mutazioni del Dna, che si trasmettono da un genitore alla propria discendenza. A ogni nuova generazione cambiano



con una mutazione casuale solo 60 deitre miliardi di unità che formano il genoma umano.

Le tre malattie analizzate dai due studi scientifici, pubblicati online mercoledì, sono provocate dalle mutazioni uniche e rare di un unico gene. In un caso, Richard A. Gibbs del Baylor College of Medicine ha sequenziato l'intero genoma del suo collega, il dottor James R. Lupski, illustre genetista affetto da una malattia neurologica, la neuropatia motorio-sensitiva ereditaria di Charcot-Marie-Tooth. Nel secondo caso il dottor Leroy Hood e il dottor David J. Galas dell'Institute for Systems Biology a Seattle hanno mappato i genomi di due bambini affetti da rare malattie genetiche e dei loro genitori. Altre malattie più comuni, come i tumori, si ritiene che possano essere provocate da mutazioni che avvengono in numerosi geni, e trovarne le cause era l'obiettivo principale del progetto riguardante il genoma umano, costato 3 miliardi di dollari.

Ma negli ultimi mesi i ricercatori hanno concluso che è necessario escogitare un nuovo criterio dal quale partire, che si basi sul sequenziamento dell'intero genoma. Dopo aver effettuato il sequenziamento di dieci genomi di persone sane, il dottor Gibbs ha deciso che era giunta l'ora di decifrare il genoma di soggetti affetti da malattie genetiche e ha chiesto al suo collega Lupski di offrirsi come volontario. La malattia di Charcot-Marie-Tooth — che colpisce i nervi delle mani e dei piedi — può essere provocata da mutazioni in ciascuno di 39 geni coinvolti. Dopo aver speso 50.000 dollari, Lupski ha scoperto di avere mutazioni in un gene noto come SH3TC2: la copia del gene ereditato dal padre presenta mutazioni in un punto e la copia ereditata dalla madre in un altro. Entrambi i suoi genitori sono risultati avere una copia sana del gene, oltre a quello mutato. La madre di Lupski non è affetta dalla malattia e suo padre ha lievi sintomi. Nella lotteria genetica che è la procreazione umana, due degli otto figli hanno ereditato le copie sane del gene SH3TC2 da ciascun genitore; due hanno ereditato la mutazione materna ma la copia sana paterna e sono esenti da malattia. Altri quattro figli, tra i quali Lupski, hanno ereditato le copie mutate da entrambi i genitori, e tutti e quattro hanno la malattia di

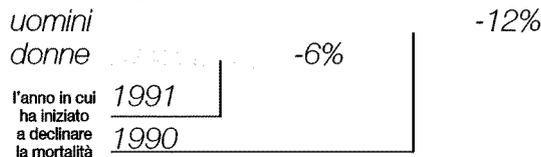
Charcot-Marie-Tooth. Questa ricerca è sul New England Journal of Medicine.

Il team di ricercatori di Seattle crede che il sequenziamento dell'intero genoma possa essere applicato allo studio delle comuni malattie imputabili a più geni e si prefigge di sequenziare entro l'anno prossimo altri cento genomi. Così il dottor Goldstein, della Duke University: «Penso che finalmente siamo vicini ad arrivare dove volevamo da tempo».

© 2010, The New York Times  
Traduzione di Anna Bissanti

### I progressi nella lotta al tumore

Il tasso di mortalità per cancro negli Usa tra il 1970 e il 2006



I progressi più significativi percentuale di mortalità

2 milioni gli anni di vita guadagnati tra il 1990 e il 2006

Uomini  
Donne

