

Genetica. Pool sardo per la ricerca Sfida tutta italiana alla sclerosi multipla

Francesca Cerati
MILANO

«Il lavoro è un importante contributo alla conoscenza della sclerosi multipla, una malattia che colpisce 3 milioni di persone nel mondo, e di cui ancora non si conoscono le cause determinanti».

Esordisce così Francesco Cucca, direttore dell'InnCnr e professore di genetica medica all'Università di Sassari, spiegando il risultato dello studio da lui coordinato che ha permesso di identificare in una variante del gene Cblb l'aumento del rischio di sviluppare la malattia. «Questo gene produce una proteina dotata di molteplici funzioni - spiega Cucca - che regola l'attivazione del recettore dei linfociti, cellule chiave nel regolare le risposte immunitarie. Risultati coerenti con studi genetici su modelli animali: nel topo, l'assenza del gene causa infatti l'encefalomielite, malattia simile alla sclerosi multipla».

La ricerca è appena stata pubblicata su «Nature Genetics» e rientra nello studio di associazione dell'intero genoma GwasGenome, condotto su 883 pazienti e 872 volontari sani, tutti sardi. Ed è proprio nell'ambito di questo tipo di studio che si inserisce l'indagine, resa possibile anche dall'uso di supercalcolatori come quello del Centro di ricerca Crs4, situato nel Polo tecnologico di Pula.

«Gli elementi di originalità di questo studio - continua Cucca - risiedono nel tipo di analisi che abbiamo effettuato. In pratica, siamo riusciti ad aumentare il numero di varianti da quasi un milione fino a circa 7 milioni per individuo in maniera indiretta, ma molto precisa. Se prendiamo le varianti predette e le confrontiamo con quelle osservate la sovrapposizione supera infatti il 99 per cento. Il che significa che a differenza di quanto accade in

questo tipo di indagini, è chiara la funzione della variante nel contesto della malattia. Altro fattore di atipia positiva di questo studio è che gli effetti sul rischio della malattia sono risultati particolarmente alti».

Conclusioni importanti, che hanno già aperto le porte allo step successivo della ricerca, cioè quelli sulla funzionalità della molecola. «Si tratta di studi complessi che richiedono innanzitutto alleanze e alta tecnologia. La ricerca è infatti il risultato di un consorzio sardo che riunisce i principali centri clinici e di ricerca nel campo della genetica avanzata (Istituto di neurogenetica e neurofarmacologia (Inn) del Cnr, Università di Cagliari e Sassari, aziende ospedaliere di Cagliari, Sassari e Ozieri, e il Crs4, ndr), oltre all'Associazione sclerosi multipla», precisa Cucca.

E dal prossimo ottobre il Crs4 disporrà di sistemi di nuova generazione che permetteranno di decuplicare la capacità di sequenziamento, e quindi di espandere lo studio di sequenziamento del genoma su almeno 2mila volontari sani e 2mila pazienti.

«Senza i 47 teraflops (migliaia di miliardi di operazioni al secondo) del supercomputer e senza i 1,5 petabytes (1 petabyte equivale a una colonna di Cdrom alta 20km) non sarebbe stato possibile affrontare la sfida che il professor Cucca ha intrapreso» chiude Chris Jones, alla guida dei bioinformatici associati all'esperimento. Un eccellente esempio di e-scienze italiana.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

