

GENETICA Utile per capire le malattie Pronta la prima mappa delle varianti del Dna

Elisa Buson

Completata la prima mappa delle variazioni genetiche nelle popolazioni umane. Questo «Google map» del genoma è stato ottenuto sequenziando il Dna di oltre mille persone di 14 paesi del mondo, incluso un gruppo di toscani in rappresentanza dell'Italia, e fornirà uno strumento unico per capire l'origine di malattie sia rare che comuni, come il cancro, il diabete e la sclerosi multipla.

Il risultato, pubblicato su «Nature», si deve al progetto internazionale «1.000 Genomi», che vede coinvolti anche il Cnr di Napoli e Monserrato, l'Università di Sassari e il Parco scientifico e tecnologico della Sardegna.

I ricercatori hanno analizzato il Dna di 1.092 individui di 14 diverse popolazioni distribuite tra Europa, Africa, Asia orientale e Americhe. «I donatori del Dna non erano persone affette da

particolari malattie» spiega Aravinda Chakravarti della Johns Hopkins School of Medicine. «In questo modo lo studio ci fornisce le informazioni necessarie per capire quali variazioni genetiche rientrano nella norma. Grazie a questo strumento – prosegue – gli scienziati hanno ora uno standard di riferimento con cui confrontare il genoma dei pazienti, come quelli affetti da diabete per esempio. Questo aumenterà la nostra comprensione delle malattie e ci darà la possibilità di ideare delle cure personalizzate». Le varianti genetiche identificate nelle popolazioni sono state classificate come comuni, se presenti in oltre il 5% del campione, e come rare, se presenti in meno dello 0,5% dei soggetti. Queste ultime sembrano essere confinate in particolari regioni geografiche. Il loro numero varia nelle diverse popolazioni: la maggior parte si trova nel Dna degli spagnoli, dei finlandesi e degli afro-americani.

«Siamo tutti degli esperimenti naturali ambulanti», ricorda il coordinatore dello studio Gil McVean dell'Università di Oxford. «Alcuni dei nostri geni sono spenti, altri sono attivi, altri ancora sono iperattivi», pro-

segue l'esperto. «Il nostro studio dimostra che ogni persona apparentemente sana porta centinaia di varianti rare che influenzano il modo con cui i geni funzionano, e una manciata di rare mutazioni (da due a cinque) che sono state identificate come causa di malattie in altre perso-

