

GLI STUDI SUL DNA

Dove va la ricerca sul genoma?



A CURA DI VALENTINA ARCOVIO
ROMA

A più di 10 anni dal primo sequenziamento del genoma umano (ne parliamo a pagina 13), dalla lettura del codice genetico alla sua riscrittura in laboratorio, dove sta andando la genomica?

Sono molti i filoni di ricerca aperti a cui gli scienziati stanno lavorando. Oltre allo studio del funzionamento dei nostri geni, la tecnologia che ha portato a decifrare il nostro Dna per intero si è talmente evoluta che oggi riusciamo a fare cose che prima ritenevamo quasi impossibili. Ad esempio ora è possibile realizzare in laboratorio cellule artificiali, create appositamente per aiutarci a raggiungere specifici obiettivi non solo medici, ma energetici e ambientali. Nel frattempo, in tutto il mondo si continua a lavorare al sequenziamento e all'archiviazione dei genomi, non solo umani, ma anche animali e vegetali.

A cosa servono le cellule artificiali?

Create con un Dna progettato a tavolino, le cellule sintetiche possono essere utili in diversi campi: dalla creazione di biocarburanti a quella dei vaccini, di nutrienti e organismi utili all'ambiente. Interessante è ad

esempio la possibilità di realizzare alghe in grado di catturare l'anidride carbonica dall'ambiente per poi riutilizzarla nella produzione di biocombustibili. Altro filone di ricerca promettente è quello dei vaccini antinfluenzali: grazie alle cellule artificiali potremo essere in grado di creare sieri efficaci nell'arco di pochissime ore, anziché di mesi.

Qual è stata la prima cellula artificiale realizzata in laboratorio?

Dopo aver sintetizzato chimicamente un genoma batterico, e successivamente trapiantato il genoma di un batterio in un altro, nel maggio del 2010 gli scienziati del J. Craig Venter Institute hanno combinato queste due tecniche per creare la prima cellula sintetica, battezzata «Synthya». Si tratta di una cellula derivata da un cromosoma artificiale, realizzato con 4 flaconi di prodotti chimici e un sintetizzatore chimico. Un risultato, questo, che ha in qualche modo cambiato la visione la nostra visione della scienza.

A cosa è servito, invece, decifrare l'intero genoma umano?

Il sequenziamento completo del Dna umano ci ha insegnato che il nostro genoma è molto complesso, più di quanto abbiamo immaginato prima. Grazie al Progetto Genoma Umano, così come al lavoro di Craig Venter, abbiamo scoperto che i geni non sono semplicemente unità discrete che forniscono informazioni per la creazione di proteine. Ad esempio, abbiamo capito che il Dna produce molecole di regolazione dell'attività dei nostri geni. Si tratta soprattutto degli Rna, i maestri della grande orchestra formata dai nostri geni, che solo negli ultimi anni stiamo studiando in maniera approfondita.

Grazie alle nuove informazioni sul genoma, come è cambiata la medicina?

Oggi siamo in grado di leggere il Dna di moltissime malattie, compresi i tu-

mori, e di capire quali sono le anomalie e le alterazioni che portano le cellule ad ammalarsi. Oggi ogni tumore viene valutato in base alle alterazioni genetiche che presenta. Questo significa che si possono curare i pazienti con terapie mirate, che colpiscono direttamente le alterazioni di un tipo specifico di tumore. Come nel caso della leucemia: le terapie mirate hanno di fatto moltiplicato i tassi di sopravvivenza. In pratica, la genomica ha aperto le porte alla medicina personalizzata.

Quali sono i limiti di questo approccio?

Anche conoscendo tutto il nostro genoma, non possiamo sapere se e quali malattie svilupperemo in futuro e quando e per cosa un giorno moriremo. Gli scienziati hanno capito che conoscere il genoma non basta. Per realizzare il sogno della medicina predittiva è fondamentale quello che è stato battezzato con il termine «exposuroma», cioè l'insieme dei fattori non genetici ai quali siamo esposti durante tutta la nostra vita. Se n'è parlato di recente a Firenze, poi all'Istituto Mario Negri di Milano, in due letture organizzate dalla Fondazione Sigma Tau, in cui ha preso parte John P. A. Ioannidis, direttore dello Stanford Prevention Research Center. Secondo lo scienziato, solo mettendo insieme le informazioni genomiche con quelle non genomiche si potrà capire l'origine delle malattie.

Quanto si sono evolute le tecnologie di sequenziamento del genoma?

Mappare i primi genomi umani è costato centinaia di milioni di dollari. Oggi la tecnologia si è evoluta e si è arrivati a creare macchine potenti in grado di ridurre, non solo i tempi di sequenziamento, ma anche i costi. Ci sono compagnie capaci di codificare il genoma di un individuo con soli mille euro, offrendo a tutti la possibilità di conoscere il proprio Dna. Come spesso nella Scienza, l'evoluzione della tecnologia viaggia più velocemente della cultura.