

Il lavoro rappresenta un importante passo avanti nel campo biomedico

# Dai topi la mappa per capire il Dna umano

Lo studio realizzato anche da ricercatori del Tigem di Napoli

Barbara Paltrinieri

Anni di lavoro, decine e decine di ricercatori in tutto il mondo per un risultato che potrebbe fornire un'incredibile accelerazione alla ricerca biomedica: la mappa del genoma del topo. Una tappa importante, accolta con tutti gli onori in copertina e sulle pagine della prestigiosa rivista scientifica *Nature* e annunciata ieri in quattro conferenze stampa organizzate a Roma, con il contributo di Telethon, oltre che a Londra, Washington e Tokyo.

I ricercatori del consorzio pubblico *Mouse Genome Sequencing Consortium* hanno messo insieme circa il 96 per cento dei circa 2 miliardi e mezzo di «lettere» che compongono il corredo genetico del topo. Si scopre così che il genoma è composto pressappoco dello stesso numero di geni di quello umano (attorno a 30 mila), la stragrande maggioranza dei quali sono simili, quindi confrontabili.

Si tratta di un risultato chiave per cui molti esperti già dicono che porterà ad una grande accelerazione della ricerca in campo biomedico. E d'altronde basta vedere un secondo studio, pubblicato sullo stesso numero di *Nature*, per averne un'idea più chiara. Il lavoro, che porta la firma tutta italiana di ricercatori del Tigem di Napoli, l'Istituto Telethon per la genetica e la medicina, guidati da Andrea

Il genoma del roditore è composto quasi dallo stesso numero di geni di quello umano e oltretutto sono molto simili

## Sindrome di Down: pronto l'atlante dei geni del cromosoma 21

Il cromosoma 21 è il più piccolo di tutti i cromosomi umani. È l'unico cromosoma che in un organismo umano può presentarsi in tre copie anziché due. In questo caso, le persone si dicono affetti da trisomia 21, altrimenti conosciuta come «sindrome di Down». La sindrome di Down è una delle malattie congenite più frequenti causate da un'anomalia cromosomica. Deve il suo nome al dottor Langdon Down che nel 1866 la descrisse per primo chiamandola mongolismo per la forma degli occhi degli individui che ne sono affetti: una forma simile a quella delle popolazioni orientali. Ma la causa di questa patologia fu scoperta molti anni più tardi, nel 1959, per merito di Lejeune che identificò - nelle cellule dei soggetti affetti - la presenza di un cromosoma in più. Da qui il nome «trisomia 21». In questi individui dunque il numero complessivo dei cromosomi s'innalza a 47. La sindrome di Down si verifica con una frequenza di 1 nuovo caso ogni 700 nati vivi (circa). Attualmente in Italia - in media - nascono ogni giorno 2 bambini affetti dalla sindrome di Down e si stima in circa 40.000 il numero delle persone Down viventi nel nostro paese. Esistono vari gradi di gravità della sindrome di Down. Ma nel cromosoma 21 vi sono i geni responsabili di altre malattie genetiche. Finora si pensa che siano una trentina, tutte «monogeniche», cioè legate alla mutazione di un solo gene, a differenza della sindrome di Down che invece, come abbiamo visto, è dovuta al malfunzionamento di molti geni.

(Alessandra Turchetti)

Ballabio, con la collaborazione di colleghi del Max Plank Institute di Hannover in Germania e dell'Università di Ginevra in Svizzera, rappresenta una sorta di atlante dell'espressione di tutti i geni umani (circa 200) contenuti

## Telethon: in 11 anni investiti nella ricerca 125 milioni di euro

L'atlante dei geni del cromosoma 21 messo a punto da ricercatori dell'Istituto Tigem di Napoli è stato solo l'ultimo, in ordine di tempo, dei successi firmati Telethon. Successi ottenuti grazie al sostegno finanziario degli italiani che ogni anno destinano alla «Fondazione per la lotta alla distrofia muscolare e alle altre malattie genetiche» contributi significativi, nel corso dell'ormai tradizionale maratona televisiva. E anche quest'anno si rinnova l'appuntamento per la raccolta dei fondi destinati alla ricerca. Si inizierà il prossimo venerdì 13 dicembre alle ore 14,05 sulle reti Rai e si concluderà alle 02,00 del mattino di domenica 15. Lo ha annunciato ieri nel corso della conferenza stampa di presentazione dei risultati della ricerca sul cromosoma 21, il presidente della fondazione, Susanna Agnelli. Quella di Telethon è ormai una realtà consolidata nel mondo della ricerca genetica del nostro paese. I numeri sono davvero impressionanti. La raccolta fondi ha superato infatti lo scorso anno i 24 milioni di euro, mentre sono oltre 125 i milioni di euro investiti in ricerca dal 1991 ad oggi. I progetti finanziati in quasi 11 anni di attività della Fondazione sono innumerevoli: si tratta di 620 progetti per la ricerca su malattie neuromuscolari come, per esempio la distrofia. Altri 514 si riferiscono alla ricerca su altre malattie di origine genetica, mentre 124 riguardano la ricerca sulla terapia genica. (Emanuele Perugini)

nel cromosoma 21. Un risultato ottenuto proprio sfruttando il parallelo stretto fra il cromosoma 21 umano e l'analogo murino, che mostra in quali tessuti umani e in quale momento dello sviluppo dell'organismo si accen-

dono e si spengono i circa 180 geni presenti sul cromosoma 21 umano, noto per essere quello associato alla trisomia 21, la sindrome di Down.

Si capisce dunque come per la comunità scientifica il completamento

della mappa del genoma del topo è tanto importante quanto quella del genoma umano, come ha detto Allan Bradley, del Wellcome Trust Sanger Institute a Cambridge, in Inghilterra. Ogni giorno circa 25 milioni di topoli-

ni nei laboratori di ricerca di tutto il mondo aiutano i ricercatori a comprendere il funzionamento del Dna e quindi a trovare vie per contrastare pericolose malattie. Anzi, come ha spiegato Carlo Alberto Redi, direttore

del Laboratorio di Biologia dello sviluppo dell'Università di Pavia, «disponendo finalmente della sequenza del genoma del topo è possibile attuare il vero sfruttamento dei dati contenuti nella sequenza di quello umano. Si aprono infatti opportunità per confrontare il genoma del topo con quello umano, per capire meglio quali geni sono implicati nelle patologie umane e intervenire sperimentalmente in un modello animale della patologia stessa che si sta studiando».

Ma non è tutto. Perché la mappa del genoma del topo svela un altro elemento in comune con quella dell'uomo: la stragrande maggioranza delle sequenze di Dna (attorno al 98%) non contengono l'informazione per alcuna proteina, non sono geni: rappresentano quello che in passato è stato definito «Dna spazzatura» e che oggi si sa invece che svolge una funzione chiave nella regolazione dei geni nei diversi tipi di cellule dell'organismo. «In questo senso - continua Redi - questi studi forniscono un modo di affrontare lo studio di quel Dna e quindi per capire il modo in cui i diversi geni si accendono e si spengono per portare alla formazione di un organo».

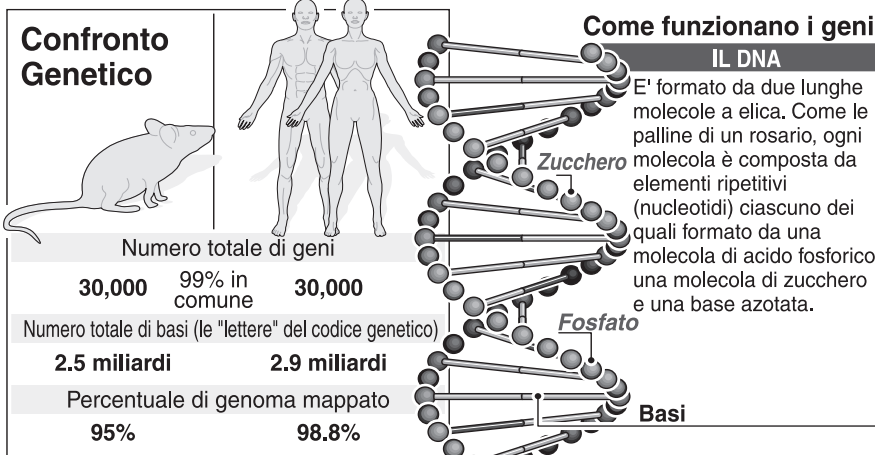
Una mappa dunque che apre la strada alla nuova era, quella della post-genomica, in cui si cerca di capire il progetto di funzionamento del Dna. E in questo senso il lavoro firmato da Ballabio e colleghi punta già in questa direzione. «Lavorando sull'analogo murino del cromosoma 21, abbiamo visto che questi geni entrano nello sviluppo del cuore, cervello, timo e delle bozze embrionali che danno origine agli arti, -ha spiegato lo stesso Ballabio. E questo ha grossa rilevanza per i sintomi della sindrome di Down, dal momento che le persone affette hanno, fra l'altro, problemi alle mani, ai piedi e malformazioni cardiache». E continua Ballabio: «Si tratta di un enorme passo avanti, che tuttavia non ha ricadute immediate dal punto di vista della terapia o della diagnosi della malattia: ci vorrà ancora molto tempo per completare la comprensione dei meccanismi genetici e poi per trovare eventualmente delle soluzioni».

La ricerca è stata pubblicata su *Nature* e annunciata in quattro conferenze: Roma, Londra, Tokyo e Washington

## UOMINI E TOPI

La sequenza e l'analisi di oltre il 95% del genoma di topo è stato pubblicato ieri, per la prima volta, sulla rivista scientifica *Nature*.

La ricerca mostra che quasi per ogni singolo gene umano esiste un equivalente nel topo, aprendo nuove importanti opportunità nel campo della ricerca biomedica

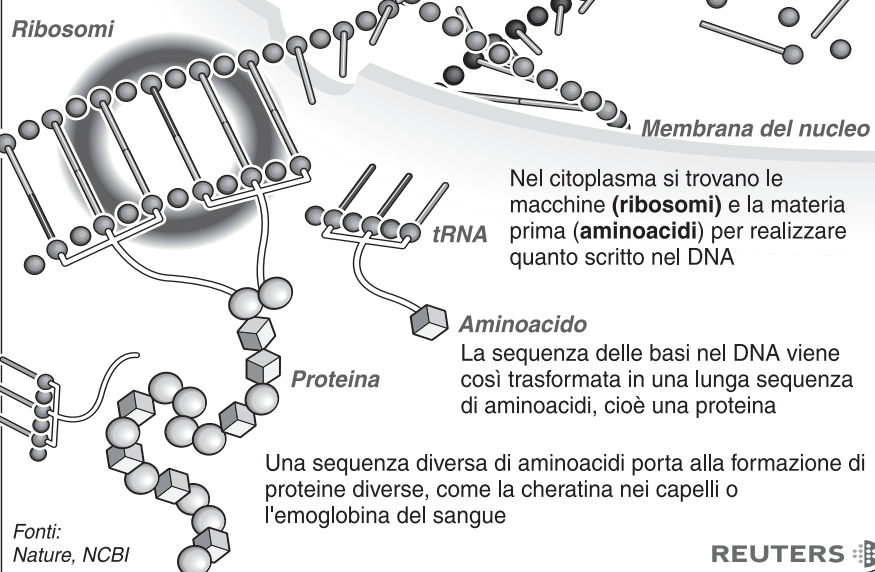


## LA "LETTURA" DEL CODICE

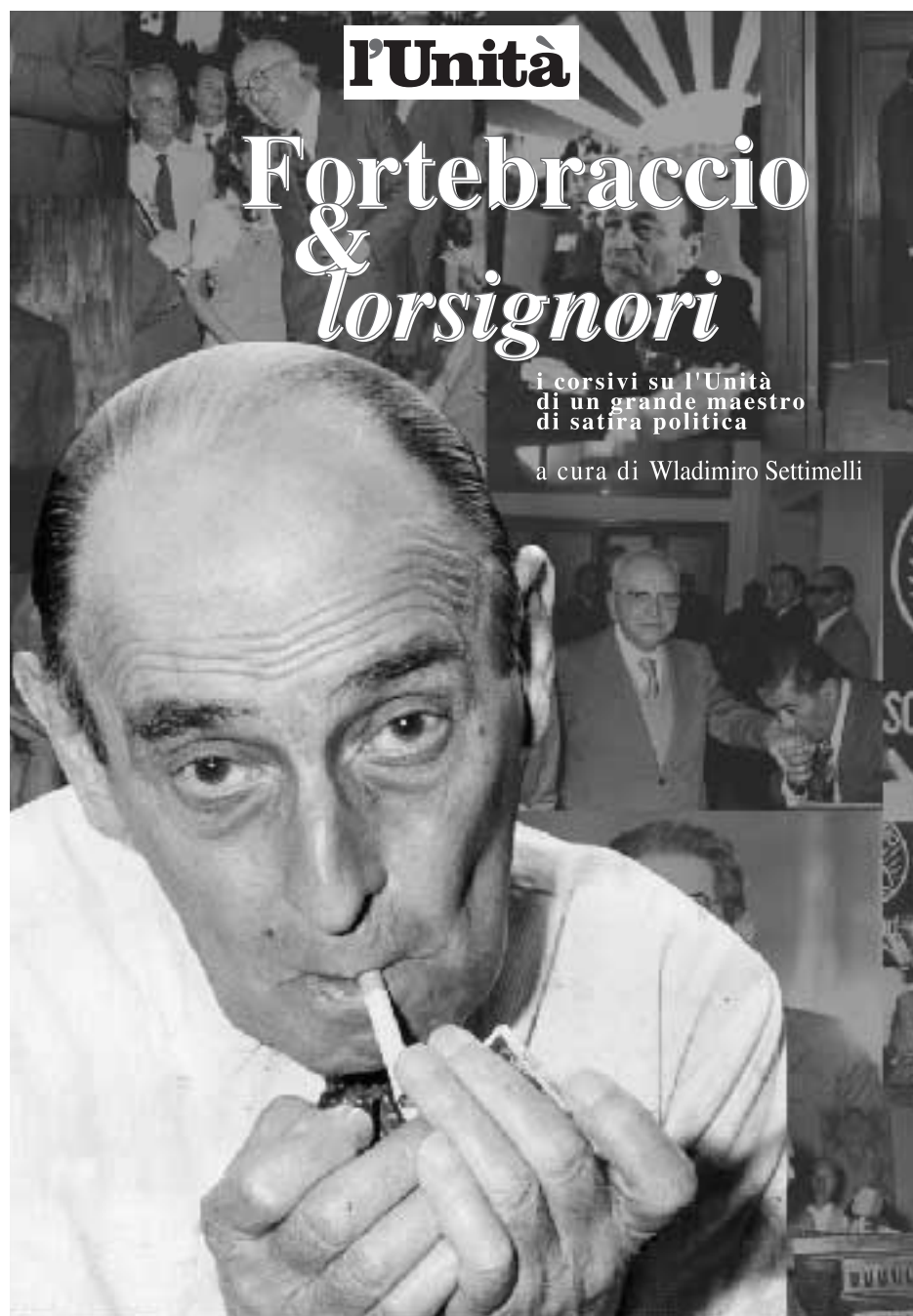
L'informazione contenuta nel DNA (la sequenza delle basi) viene "copiata" su una molecola speciale detta RNA-messaggero (mRNA)

## DAL CODICE ALLE PROTEINE

L'RNA messaggero passa dal nucleo al citoplasma



REUTERS



# Fortebraccio & l'orsignori

Fortebraccio su Giorgio Enrico Falck

«...È anche noto per la mancanza assoluta di formalismo con cui riceve gli amici: tra una chiacchiera e l'altra si toglie le scarpe e si titilla gli alluci, dopo aver messo i piedi sul divano con la massima naturalezza.

Avete mai visto un fonditore che si toglie inaspettatamente le scarpe e si titilla gli alluci? Mai. Non perché anche al fonditore non piacerebbe di «titillarsi», ma perché non dicano: «compagno, sembri Giorgio». Ci sono delle somiglianze che abbattano.»

*i corsivi su l'Unità di un grande maestro di satira politica*

a cura di Wladimiro Settimelli

in edicola con **l'Unità** a € 3,10 in più