

Mappa del genoma completa ora il Dna non ha più segreti

LA SCOPERTA

ROMA Missione compiuta: la mappa del genoma umano ora è finalmente completa. Ci sono voluti più di 20 anni, ma per la prima volta possiamo dire di essere riusciti a rivelare ogni pezzo del Dna umano. Questa straordinaria impresa scientifica, a cui la rivista Science ha dedicato la copertina, ci consentirà di fare passi in avanti nella medicina: dalla conoscenza e dalla diagnosi di malattie fino alla messa a punto di nuove terapie di precisione. Quello che serve ora è affinare la nostra capacità di lettura e interpretazione. «È come avere un vocabolario del Dna», osserva il genetista Giuseppe Novelli, dell'Università di Roma **Tor Vergata**. «Ora abbiamo dei termini di riferimento che rendono possibili fare la diagnosi di alcune ma-

lattie rare, caratterizzate da sequenze genetiche instabili», aggiunge. Il grande libro vita era stato tradotto per la volta nel 2001, ma i computer di allora non erano riusciti a decifrare tutti i passaggi e avevano lasciato degli spazi bianchi, che corrispondevano all'8% del genoma. Solo adesso queste lacune sono state colmate grazie al lavoro fatto dal consorzio internazionale chiamato Telomere-to-Telomere. «Stiamo vedendo capitoli che non sono mai stati letti prima», scrivono i ricercatori. I nuovi capitoli a 200 milioni di lettere, che complessivamente equivalgono all'informazione contenuta in un cromosoma. Prima era come avere una mappa di New York senza Manhattan, dicono i ricercatori.

LE VARIANTI

Il consorzio ha scoperto oltre due milioni di nuove varianti, che forniscono informazioni più accurate sulle varianti genomiche all'interno di 622 geni clinicamente rilevanti. «La gene-

razione di una sequenza del genoma umano veramente completa rappresenta un incredibile risultato scientifico – dicono i ricercatori – e fornisce la prima visione completa del nostro DNA». Il sequenziamento è stato possibile grazie al lavoro dello Human Genome Project, che ha coinvolto migliaia di ricercatori ed esperti. «Siamo davvero entusiasti di questo traguardo, anche se abbiamo ancora molti interrogativi da risolvere», conclude Evan Eichler, ricercatore dell'Università di Washington.

Valentina Arcovio

© RIPRODUZIONE RISERVATA

SEQUENZIATO ANCHE L'8% ANCORA MANCANTE NOVELLI (TOR VERGATA): «SARÀ PIÙ FACILE DIAGNOSTICARE DIVERSE MALATTIE»



Nuove scoperte sul genoma



Peso: 16%