

# Uno studio sul dna rivoluziona la genetica

I risultati hanno fornito un gran numero di informazioni per comprendere come funzionano i geni

**EMANUELE PERUGINI**

IL GENOMA umano continua a svelare nuove sorprese per i ricercatori, ma ogni giorno, grazie anche al sostegno della ricerca finanziata direttamente dalla generosità degli italiani, qualche nuovo velo cade e si aprono le prospettive per nuove terapie. L'ultimo segreto del genoma umano è stato svelato infatti proprio ieri da un gruppo internazionale di ricercatori (tra cui una ventina gli italiani), guidati da Piero Carninci, che da dieci anni lavora in Giappone, nell'istituto Riken di Yokohama.

In una sezione speciale della rivista Science i ricercatori hanno infatti pubblicato il risultato della loro impresa: la decodificazione dell'intero trascrittoma di una cellula. Si tratta della descrizione completa di come i singoli geni che compongono il nostro Dna - sono circa 22.000 - si esprimono, anzi meglio trascrivono i loro ordini (da qui il termine trascrittoma) e fanno attivare altre molecole, stavolta di Rna, che a loro volta possono produrre o meno delle proteine.

In pratica se con la completa decodifica del genoma umano eravamo venuti a conoscenza dell'intera sequenza di lettere che compongono il nostro Dna, ora siamo anche in grado di leggere il significato di quelle lettere e di interpretarle.

Per arrivare a questo risultato, che sotto molti aspetti è stato colossale, sono stati impegnati in tutto 190 ricercatori di tutto il mondo. Il ruolo dell'Italia in questa occasione è stato importante. Al progetto hanno contribuito una ventina di ricercatori del nostro paese appartenenti a otto diversi centri e istituzioni come Telethon, l'Associazione italiana per la ricerca sul cancro e la Fondazione Italiana per la ricerca sul cancro. Tra i ricercatori, oltre a Carninci, Diego di Bernardo ed Elia Stupka (Istituto Telethon di Genetica e Medicina), Manuela Gariboldi (Istituto nazionale dei tumori e Fondazione Istituto Firc di oncologia molecolare). Il lavoro è stato effettuato dal Consorzio «Fantom 3», dal Riken Genome Exploration Research Group e dal Genome Science Group, ma parte dei contributi

necessari per arrivare ai risultati sono stati forniti anche dalla fondazione Telethon, cui molti ricercatori italiani fanno riferimento.

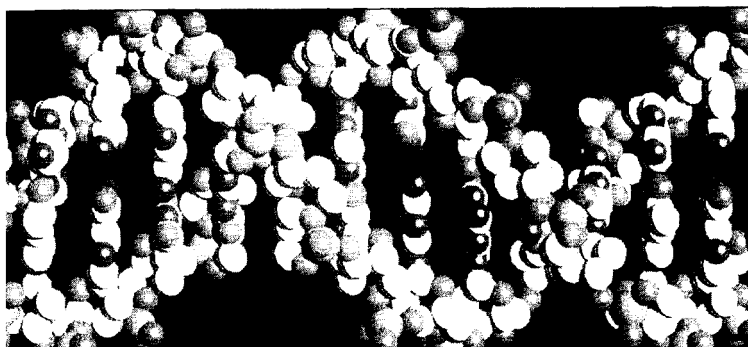
I risultati sono stati all'altezza di questo sforzo. La ricerca ha infatti scardinato uno dei dogmi della genetica e cioè quello secondo il quale ad ogni gene corrisponde una molecola di Rna e una proteina. Ebbene non è così. L'analisi ha infatti rivelato l'esistenza di circa 180 mila molecole di Rna diverse, un numero assolutamente inaspettato, rispetto ai geni che compongono il nostro Dna che sono circa 22 mila. Questo significa che a un solo gene corrispondono diverse molecole di Rna. Ma le sorprese non finiscono qui. Non tutte le molecole di Rna infatti sono attive. Molte di queste restano silenziose. Per Carninci questo significa che «rispetto al nostro modello di cellula e di funzionamento dei geni, secondo cui solo il 2% del Dna viene tradotto in proteine, aumenta di molto il numero degli Rna cosiddetti "non codificanti", che cioè non servono a

produrre una proteina ma a coordinare il funzionamento dei geni, a dirigerne l'attività, la loro accensione o il loro spegnimento, o a svolgere altre funzioni ancora da scoprire». Risulta infatti che addirittura il 62 per cento del Dna viene copiato in Rna e circa la metà delle 180.000 molecole di Rna sono «non codificanti», ossia non producono proteine.

Se nel 2001, con il sequenziamento del genoma umano, si era arrivati a conoscere la sequenza delle lettere che formano il libro del Dna, adesso la sfida è individuare i confini che delimitano le parole, si cerca di scoprire un senso nel grande libro del Dna. «Si sta compiendo il passaggio dall'epoca del genoma a quella del trascrittoma», ha osservato uno degli autori del lavoro, Valerio Orlando, dell'Istituto Telethon-Dulbecco, che lavora nell'Istituto di genetica e biofisica di Napoli. «Con questa ricerca - ha concluso Orlando - siamo di fronte a un'enorme, nuova e inaspettata miniera di informazioni che ci sarà preziosissima per comprendere come funzionano i geni».

## LE FRONTIERE DELLA SCIENZA

Si apre «l'era del trascrittoma»  
Al progetto hanno partecipato  
190 ricercatori di tutto il mondo  
coordinati dall'italiano Carninci



Una immagine che mostra la struttura a doppia elica del dna

# La carta d'identità del genoma

## DNA

L'acido deossiribonucleico è la **struttura fisica** che è **presente in tutte le cellule** e contiene il **genoma**


**CHE COS'È**





Il gruppo completo dei **geni**, **22.000** nell'uomo, in cui è contenuta **tutta l'informazione** necessaria agli organismi viventi per **svilupparsi** ed espletare le **funzioni vitali**

## NUCLEOTIDI

Le quattro unità fondamentali che compongono il DNA formati da una struttura fissa, fosfato e zucchero, e una delle **4 basi azotate**

**Struttura e basi azotate**

fosfato  base azotata  
zucchero

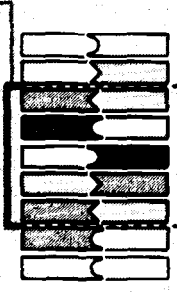
A 	G 
T 	C 

## CROMOSOMA

Struttura cellulare costituita da **DNA** disteso e altamente compatto in cui sono **localizzati i geni**

## GENE

**Sequenza di nucleotidi** che costituisce l'**unità di informazione ereditaria** e fornisce alla cellula lo **stampo** su cui **produrre proteine**, i **mattoni dell'organismo**



ANSA-CENTIMETRI

