

Venerdì 21 aprile 2017. Palazzo Re Enzo, Sala di Re Enzo, ore 10.00

L'oracolo del DNA

MASSIMO DELLEDONNE*

“Gli straordinari progressi della genetica hanno posto le basi per leggere e comprendere le informazioni contenute nel nostro DNA, il genoma. Ho ‘letto’ per la prima volta il mio genoma nel 2011 e da allora sono costantemente impegnato a interpretarlo. È un lavoro difficile – ma entusiasmante – che oltre ad avvantaggiarmi nella prevenzione di alcune malattie aiuta a conoscermi meglio e a spiegare alcuni miei comportamenti.”

PAROLE CHIAVE: **Codice genetico – Gene e Genoma – Predisposizione** (→ *Glossario*)

L'oracolo del DNA

La capacità dei genetisti di leggere il nostro DNA e comprendere le informazioni contenute in esso, è un capitolo affascinante capace di sorprendere proprio come ha fatto l'appassionato resoconto degli studi e degli esperimenti di Massimo Delledonne.

Quasi ogni giorno scoperte e novità aggiungono tasselli a questo mistero che si sta rivelando ai nostri occhi.

Il genetista decodifica genomi, spiega Delledonne, partendo dalla sua esperienza: “Ho iniziato studiando quelli delle piante e poi sono passato a quelli umani. Fonda-

* Massimo Delledonne è professore ordinario di Genetica all'Università di Verona. Dopo aver conseguito la laurea in Scienze Agrarie, consegue anche il dottorato di Ricerca nel 1994. Nel periodo 1995-1998 collabora con Chris Lamb al Salk Institute for Biological Studies in California, scoprendo la funzione dell'ossido nitrico nella resistenza alle malattie delle piante. Nel 2001 è professore associato di Genetica Vegetale all'Università di Verona. Nel 2007 fonda assieme al collega Mario Pezzotti il Centro di Genomica Funzionale, specializzato e dedicato alla ricerca, allo sviluppo e all'uso dei nuovi strumenti che la tecnologia genomica offre ai ricercatori. È co-fondatore e direttore scientifico di Personal Genomics, una spin-off dell'Università di Verona che dal 2011 opera nel campo della genomica umana e della medicina personalizzata.

mentalmente li leggo e li interpreto. Lavoro in collaborazione con i medici per cercare di scoprire le predisposizioni genetiche alle malattie. Non sono medico e non ho la presunzione di esserlo, sono solo in grado di aiutarli”.

La fantascienza d'altra parte raccontava già vent'anni fa, con il film *Gattaca* ad esempio, di società di uomini schiavi, manipolati geneticamente o di mondi futuri dove replicanti, costruiti in laboratorio, si aggiravano come copie autentiche degli esseri umani. La genetica ha sempre fatto parte della fantasia umana, che in qualche modo ha previsto quello che sarebbe successo. E con pochi anni di anticipo: il primo genoma umano è stato sequenziato nel 2001. Si è trattato di una ricerca enorme che ha richiesto tredici anni ed è costata oltre tre miliardi di dollari. Dal quel giorno la nostra capacità di leggere il DNA è cresciuta in modo esponenziale ma i costi si sono ridotti: oggi siamo in grado di leggere il DNA di un essere umano in pochi giorni a un costo che si avvicina ai mille euro e si prevede che nei prossimi anni arriverà a cento euro. Poco più del costo di un'analisi del sangue.

La progressione tecnologica, che ha accompagnato la storia della decodificazione del DNA, assomiglia a un altro processo che parimenti ci ha cambiato la vita: il computer. Il primo PC nasce nel del 1947 e costava sei milioni di dollari, pesava diverse tonnellate, consumava diverse centinaia di KW e aveva una capacità di calcolo ridottissima, ma in meno di quarant'anni siamo arrivati al primo Personal Computer.

[DELLEDONNE]: Mi ricordo bene quella rivoluzione perché ero all'università e stavo per preparare la tesi; lo studente prima di me l'aveva scritta con la macchina per scrivere, mentre io sono stato il primo tesista della mia università a usare il PC. Ho imparato ad apprezzare la capacità di salvare un'informazione, poterla richiamare, poterla modificare, poterla stampare. [...] Oggi con il sequenziamento del DNA siamo più o meno allo stesso livello. Abbiamo la possibilità di accedere a queste nuove tecnologie che cambiano totalmente la nostra vita. E il genetista che rimarrà legato alla macchina per scrivere, si troverà tagliato fuori.

Il futuro è scritto in un “nastro”

Che cos'è il DNA?

Se dovessimo scrivere tutte le lettere che compongono il patrimonio genetico di un essere umano, arriveremo a scrivere e a riempire fogli che raggiungerebbero un'altezza di oltre cento metri. Ci sono tre miliardi di lettere nel nostro patrimonio genetico che provengono da nostra madre e altri tre miliardi che arrivano da nostro padre. È una quantità veramente formidabile d'informazioni che vengono usate per costruire ciascuno di noi. Di fatto il nostro DNA contiene tutte le istruzioni che fanno sì che noi siamo quello che siamo.

In questi anni abbiamo imparato a leggere il manuale delle istruzioni, usando

tecniche di sequenziamento che si sono molto sviluppate ma sono ancora abbastanza imprecise, anche se cominciano a funzionare piuttosto bene.

Come si sequenzia il DNA?

Non viene sequenziata una sola molecola, ma tante. Le facciamo “esplodere”, rompiamo tutte le pagine in tanti pezzettini piccolissimi che poi, con uno sforzo computazionale davvero notevole, cerchiamo di rimettere assieme cercando di ricostruire tutte le pagine in maniera tale da poterle leggere e di comprendere. Non è un compito facile perché alcune parti si sono ripetute, vi sono lettere uguali per cui esistono porzioni del nostro genoma che non riusciamo a riassemble perfettamente. La nostra ricostruzione non è perfetta ma sufficientemente buona da permetterci di iniziare a studiare le pagine che abbiamo ricomposto per capire che cosa ci sia scritto.

Le tecnologie si sono molto evolute negli ultimi anni e hanno permesso oggi di sequenziare esseri umani, qualsiasi laboratorio di media capacità è in grado di farlo con un sequenziatore, un apparecchio ancora troppo grande, che deve stare a temperatura controllata in zone riservate. Ma non tutti i sequenziatori sono uguali.

In vero stile *Gattaca*, mi piace parlarvi di un sequenziatore che è collegato alla porta USB 3 di un PC e costa mille dollari, mentre i sequenziatori generalmente ne costano seicentocinquantamila. Prevediamo che, come è accaduto con i PC, un domani questo nuovo strumento possa essere acquistato in qualsiasi negozio di alta tecnologia e permetterà a ciascuno di noi di sequenziarsi in casa. Andremo al supermercato, prenderemo un trancio di pesce e lo sequenzeremo per vedere se è di tonno o di verdesca, scovando persino le frodi alimentari.

I test genetici

Con il sequenziamento e lo studio dei dati prodotti dal DNA saremo in grado di dare risposte a domande cui fino ad ora non siamo stati in grado di rispondere adeguatamente. Siamo solo all’inizio di un percorso, dove ci porterà, è ancora tutto da scoprire. Tra qualche anno potremmo eseguire test genetici su tutto. Prima ancora di farli su noi stessi, sequenzeremo ad esempio ciò che mangiamo.

Molto interessante è il racconto che condivide con noi il professor Delledonne circa la sua esperienza in Tanganica.

Abbiamo portato i nostri sequenziatori sul lago Tanganica per leggere il DNA di specie viventi in via di estinzione. Un fatto che solo fino a qualche anno fa

sarebbe stato impensabile: spostare il nostro laboratorio per portarlo dove sta la biodiversità anziché fare il contrario, come è sempre avvenuto.

Uno dei maggiori problemi degli studi genetici, spiega il relatore, è lo squilibrio tra l'elevatissima quantità di dati che gli studiosi hanno oggi a disposizione e quindi tra la capacità di produrre dati e quella di interpretarli, che è nettamente inferiore.

Il mio gruppo di ricerca somiglia a un asinello che cerca di tirarsi dietro un carretto stracolmo di informazioni e procede a stento, così noi facciamo fatica a processarle tutte. Immaginate cosa succederà domani quando i sequenziatori saranno alla portata di tutti: saremo sommersi di dati. Il punto vero con cui dovremo sempre di più fare i conti è che costa più energia leggere le informazioni che produrle.

Per capire da dove siamo partiti, bisogna fare un lungo passo indietro, risalendo a qualche miliardo di anni fa.

La terra ha 4 miliardi e mezzo di anni, gli esseri umani, come l'Homo Sapiens, hanno non più di settantamila anni, i dinosauri sono apparsi duecento milioni di anni fa circa e sono scomparsi cinquanta milioni di anni fa, le rane hanno cinquanta milioni di anni. Noi siamo davvero molto più giovani.

Quattro lettere magiche

Ciò che caratterizza tutti gli esseri viventi è il DNA che è sempre formato da quattro lettere, sempre le stesse: tutti gli esseri viventi, dal batterio più piccolo fino all'animale più grande, hanno il manuale delle istruzioni che è simile a quello dell'uomo. Le lettere sono A, C, G e T e sono le quattro basi nucleotidi: adenina, citosina, guanina e timina.

Il nostro è un manuale che è cambiato col passare del tempo e che inizialmente serviva per definire quelli che erano gli organismi più semplici, batteri, e che poi si è evoluto, è cambiato fino ad arrivare a codificare quello che noi siamo.

Quattro lettere che, combinate tra loro, caratterizzano ogni essere vivente sulla terra. Sembra quasi impossibile che meccanismi così complessi e così diversi tra loro possano, in realtà, essere scritti con lo stesso alfabeto. Eppure una così grande varietà di specie e sottospecie di esseri viventi, piante comprese, condividono le stesse informazioni, sono in fondo molto simili anche se hanno subito un'evoluzione diversa.

Nel 2015 ero in Tanzania a caccia di rane, tra le tante cose ho imparato anche come si riproducono: il maschio chiama la femmina che lo ascolta. Tutto si basa

sul testosterone. Si alzano i suoi livelli e il maschio gracida sempre di più, le femmine stanno ad ascoltare per scegliere il maschio in funzione del tono del *cra cra*. Se il verso è bello, intenso e di tonalità profondo significa che il maschio è grosso, se perdura a lungo – fino a sei ore – vuol dire che il suo tasso di testosterone è buono. È la prova che si tratta di un maschio sano, motivo per cui la rana femmina lo sceglie. L'anno scorso sono andato in Borneo a caccia delle rane delle cascate, convinto che si comportassero come la rana tanzanese. Ma non è così, mi hanno spiegato che in presenza di cascate il maschio rana ha provato a chiamare la femmina con il suo *cra cra*, ma la femmina non poteva sentirlo perché il rumore dell'acqua copriva il gracidio. Ecco dunque che il maschio nella rana delle cascate ha sviluppato un richiamo non sonoro ma visuale: muove le zampe per attirare l'attenzione della femmina. Sono sempre gli ormoni che determinano il suo comportamento, è il testosterone che lo stimola, spingendolo tra l'altro ad esporsi ai predatori, serpenti o uccelli che siano. Eppure il richiamo dell'accoppiamento è così forte che vale il rischio della vita e il maschio delle rane della cascata muove le zampe esausto anche per ore, finché la femmina lo sceglie.

Madre natura si adatta e adatta la specie all'ambiente. Ma come accade? Per quale ragione la rana maschio delle cascate ha scelto di muovere le zampe? Lo ha deciso perché ha capito che la femmina non lo sentiva?

Scopriremo che non è affatto così.

La teoria dell'evoluzione

La teoria dell'evoluzione ha da sempre affascinato studiosi e scrittori di tutti i tempi, ci sono voluti secoli di esplorazioni, esperimenti e riflessioni per arrivare a capire come ci siamo evoluti, tra le varie e differenti teorie che si sono susseguite nel tempo.

La giraffa non ha il collo più lungo perché lo ha sforzato per mangiare le foglie dall'albero più alto di lei. Questa era la teoria di Jean-Baptiste Lamarck alla fine del Settecento, biologo fondamentale nella storia della biologia perché per la prima volta ci ha insegnato che il mondo non ci è stato consegnato così come lo vediamo oggi.

La religione dice che il mondo è stato creato e ci è stato dato così, escludendo di fatto il concetto di evoluzione. Lamarck si è opposto a tutto questo, sottolineando che oggi esistono organismi viventi che prima non c'erano e reperti di organismi viventi che non esistono più, diversi da quelli che oggi conosciamo. Da qui egli ha ipotizzato che la causa del cambiamento degli esseri fosse determinata da un meccanismo tale per cui fosse stata la funzione a stimolare l'organo, ad esempio le sue dimensioni e da questo cambiamento scaturisse la possibilità di trasferire queste caratteristiche ai figli.

Secondo la teoria del naturalista francese, di conseguenza, chi fa tanta palestra avrà i muscoli sviluppati e suo figlio nascerà già muscoloso. Oggi sappiamo che

non è così. La teoria di Lamarck è stata confutata grazie a un topo. È stato eseguito un lungo esperimento nel quale è stata tagliata la coda ai figli di quel topo per ventidue generazioni: se avesse avuto ragione Lamarck, primo o poi sarebbe nato un topo con la coda corta. Eppure dopo 22 generazioni i topolini continuavano a nascere con la loro coda regolare.

Poi pochi anni dopo, Darwin ha ripreso le teorie di Lamarck dimostrando che la giraffa ha il collo lungo non perché si è sforzata per tanto tempo e la rana si è messa a usare il sistema visuale non perché ha pensato che il richiamo vocale non funzionasse più. Semplicemente nelle specie esiste una variabilità che fa sì che alcuni individui della specie abbiano la possibilità di adattarsi meglio all'ambiente che cambia.

Oggi siamo consapevoli che la variabilità cui fa riferimento Delledonne è scritta nel nostro DNA. Si può leggere nel nostro libretto d'istruzioni.

Rane, giraffe, pesci. Come si è evoluto l'uomo?

L'Homo Sapiens è il risultato di un progetto evolutivo che è passato attraverso una serie di esperimenti genetici molti dei quali sono falliti. L'Homo Neanderthalensis ha rappresentato una tappa evolutiva importante, ma evidentemente non era il risultato giusto, tanto è vero che è scomparso. [...]

Il Sapiens era in Africa circa sessantacinquemila anni fa. È nero perché ha perso il pelo. Inizialmente eravamo bianchi coperti da una pelliccia di peli, esattamente come gli animali, che hanno la pelle bianca sotto la pelliccia che li protegge dai raggi del sole. Quando abbiamo perso i peli, ci siamo ritrovati con la pelle chiara che a quelle latitudini era inadatta a raggi solari particolarmente intensi, per cui uno dei tanti esperimenti che ha provato Madre natura è stato di introdurre il colore scuro della pelle. Usciti dall'Africa, il colore scuro non rappresentava più un vantaggio evolutivo. A quel punto per caso un individuo è nato bianco, ha avuto un vantaggio evolutivo, adattandosi meglio all'ambiente. Ed è per questa ragione che siamo diventati bianchi di carnagione.

Poi siamo scesi nel Nord America sedicimila anni fa, siamo arrivati in Centro-Sud America dove il sole è forte e avere la pelle chiara non rappresenta un vantaggio, bensì un problema. Qui, ancora una volta, si è verificata una nuova variante genetica, una mutazione (anche se è una parola che non usiamo più) che ha riportato il colore della pelle a essere scuro per proteggersi dai raggi del sole. Da notare che il Centro-Sud ha un colore più olivastro, molto diverso dal nero africano, perché non si tratta della stessa caratteristica anche se il risultato è simile: l'istruzione che sta nel DNA, responsabile di quella caratteristica infatti è differente”.

Istruzioni d'uso

Che cosa sono esattamente le istruzioni scritte nel DNA e come funzionano?

Basta cambiare una sola dei tre miliardi di lettere, una A che viene sostituita da una G ad esempio, per modificare il colore dei vostri capelli. Basta anche una sola lettera per far sì che la vostra pelle sia chiara o sia scura. Alcune istruzioni sono molto complesse, il colore degli occhi e l'altezza, ad esempio, sono caratteristiche molto articolate, altre caratteristiche sono estremamente semplici, al punto che riusciamo a definirle e a cambiarle semplicemente modificando una singola lettera. Una sola lettera può anche portare cambiamenti che determinano la predisposizione a tante malattie. Ad esempio, emofilia, fibrosi cistica e anemia falciforme sono legate al 100% a modifiche di lettere del nostro DNA. Una A cambiata in T fa sì che il globulo rosso, dalla sua forma arrotondata, assuma una forma a falce che determina problemi cardio-circolatori poiché i vasi vengono occlusi. Perciò è importantissimo essere capaci di leggere il DNA.

Oggi abbiamo una quantità di dati enorme e abbiamo visto che sappiamo come estrarli, ma solo in parte interpretarli, il lavoro futuro sarà concentrarsi sulla loro lettura nel modo più veloce e preciso possibile. In campo medico la lettura del DNA, infatti, è la base della medicina personalizzata detta anche di precisione, che rappresenta un traguardo e un nuovo punto di partenza, che cambierà, il rapporto tra medico e paziente e tra diagnosi e percorso di cura.

In fondo anche nel nostro linguaggio basta una lettera per stravolgere il significato di un'istruzione. Per esempio: "scalare" diventa "scavare", che ha significato è opposto ma può anche trasformarsi in "spalare" o "scolare". Se trasferiamo questo concetto nel nostro DNA possiamo capire che su quei tre miliardi di lettere, tante variano e sono alla base del processo evolutivo. A volte, però, il solo cambiamento di una lettera determina una modifica fondamentale nel significato delle istruzioni del nostro manuale. E questo può causarci seri problemi.

La selezione purificatrice

La natura ha sempre fatto sì che tenessimo le modifiche buone ed eliminassimo dal DNA i cambiamenti che invece risultavano negativi. È la "selezione purificatrice".

Pensando alla storia dell'uomo fin dalla sua prima comparsa, esistono i momenti bui della storia dell'evoluzione, come le decimazioni di massa dovute a virus o malattie nel corso dei millenni che hanno selezionato in modo naturale gli esseri umani. Pensiamo alla peste bubbonica, uno dei primi e più disastrosi flagelli dell'umanità.

In quel momento esistevano esseri viventi che avevano scritto nel loro libretto di istruzioni *resisti alla peste*. Altri invece possedevano una variante genetica che li rendeva suscettibili a quella malattia. In Europa morirono venticinque milioni di persone, in sostanza tutti coloro che avevano scritta nel DNA la suscettibilità alla malattia. Il fatto che siano morti determina anche la conseguenza evolutiva che non si sono più riprodotti. Di fatto, abbiamo rimosso dal manuale delle istruzioni una caratteristica negativa, perché solo i resistenti, coloro che avevano scritto nel DNA la capacità di resistere alla peste, sono sopravvissuti, si sono moltiplicati e hanno dato vita a una nuova generazione di Sapiens che possedeva quella caratteristica positiva. Madre natura funziona così, porta alla morte degli individui che hanno caratteristiche negative e permette a chi ha caratteristiche positive di sopravvivere, di riprodursi e quindi di trasferire alla progenie un DNA sempre più pulito, nel quale le caratteristiche negative vengono piano piano rimosse. È questa la selezione purificatrice.

Leggere il genoma

Nel corso dei secoli, contrastando le due grandi limitazioni alla crescita dell'essere umano, grazie all'approvvigionamento alimentare e alla cura delle malattie, abbiamo assistito a un incredibile incremento della popolazione mondiale. In un certo senso si può affermare che abbiamo bloccato il processo fondamentale dell'evoluzione che è, come abbiamo visto, una selezione naturale.

Abbiamo la possibilità di leggere il patrimonio genetico e possiamo iniziare per la prima volta a utilizzare queste informazioni per comprendere e curare malattie. Il primo essere umano sequenziato per cercare di definire una diagnosi è Nicolas Walker, un bambino sottoposto a oltre cento operazioni chirurgiche all'intestino: i medici non riuscivano a fare diagnosi. Nel 2009 l'ospedale decise di investire cinquantamila dollari e provare a leggere il DNA di questo bambino. Fu un'esperienza molto fortunata perché la lettura del DNA, durata circa sei mesi, portò a individuare una variante su un cromosoma X che procurava al paziente risposte immunitarie negative. Serviva un trapianto di midollo osseo o, trattandosi di un bambino molto piccolo, un trapianto di cordone ombelicale. Si decise di trapiantare le cellule del midollo osseo e i problemi di Nicolas furono risolti completamente. Adesso corre, gioca, va a scuola, è tornato completamente sano.

Il concetto sembra banale: se vogliamo aggiustare una cosa, bisogna sapere come funziona e dove intervenire.

Il primo genoma sequenziato per ragioni non mediche fu quello di Ozzy Osbourne, la cui vita dissoluta tra droga e alcool è stata oggetto di studio. È stato anche questo un progetto del 2010, costato ben ventisettemila sterline. Oggi

sequenziamo esseri umani soprattutto per capire le origini genetiche delle principali cause di morte e per trovare risposte alle malattie rare, che non hanno sostegno dall'industria farmaceutica, concentrata sulle patologie più diffuse. [...] A Verona abbiamo iniziato a sequenziare esseri umani nel 2011 e oggi abbiamo trasferito questa nostra capacità in uno spin-off che si chiama "Personal Genomics", realizzato con alcuni colleghi bolognesi, uno dei pochissimi spin-off universitari in Italia. Abbiamo iniziato a fornire un servizio a persone affette da diverse malattie ma per prima cosa ho iniziato a sequenziare me stesso...

Il mio ritratto genetico

Saper leggere il proprio DNA e interpretarlo può fare paura, alcuni sollevano problemi di etica. Quanti vorrebbero sapere se e come si potrebbero ammalare? E di che cosa? Sappiamo, però, quanto invece possa essere importante avere accesso a questi dati, anche perché il DNA è ricco d'informazioni anche sui nostri comportamenti o sulle nostre passioni.

Mi sono sequenziato nel 2011 e ho impiegato tre anni per capire cosa era scritto nel mio ritratto genetico. Leggere i propri cromosomi è un po' come viaggiare virtualmente su Google Maps, si può zoomare a piacere, si possono vedere nel dettaglio tutti i particolari: quando si osservano barrette rosse significa che c'è un aumento di rischio, quando sono verdi, vuol dire che siamo protettivi, se sono blu, si riferiscono a situazioni non collegate con la salute ma, per così dire, più frivole. Da un test genetico è possibile sapere se siamo o non siamo maratoneti, se siamo portati per l'alpinismo di quota: i tibetani portano infatti la caratteristica genetica che ritroviamo nei maratoneti e negli alpinisti. [...] Io, ad esempio, ho voluto vedere se avevo le caratteristiche genetiche per fare l'alpinista, ma niente da fare, non le possiedo. Potrei essere definito un tipo mediocre, perché sia da parte di padre che di madre non sono portato per gli sport di resistenza e questa informazione me la fornisce chiaramente il DNA. Allora, ho voluto guardare se almeno la genetica mi permettesse di essere abile nello sport di scatto, ma non sono portato nemmeno per questo. A quel punto, mi restava la curiosità di capire se avessi il gene dell'avventura ma ho scoperto che non possiedo neppure questo. Cerca e cerca, però, alla fine qualcosa ho trovato: ho la caratteristica genetica associata con la creatività, presente nelle persone che hanno prestazioni intellettuali notevoli. E, in fondo, non ho tradito i miei geni: sono professore universitario. Sono quello che è scritto nel mio patrimonio genetico. È grazie al mio DNA se sono diventato un professore che studia genetica.

Si parla, ovviamente, di predisposizioni perché in pochissimi casi l'associazione tra DNA e vita reale è una correlazione assoluta.

Essere predisposti non basta, possiamo interagire con l'ambiente, cambiando stile di vita, per ridurre le caratteristiche negative. Il nostro DNA non cambia, non è un esame da ripetere ogni anno, perché non lo troveremo diverso. Ciò che cambia continuamente invece sono le condizioni ambientali.

In medicina la predisposizione può fare la differenza. Avere le informazioni genetiche di un individuo può aiutare un medico a prescrivere una cura personalizzata che permette di intervenire esattamente laddove sia necessario.

La medicina di precisione nasce dalla nostra capacità di incrociare il dato genetico con quello clinico; possiamo migliorare la diagnosi proprio grazie all'associazione del test genetico con i test clinici, ma non siamo ancora arrivati al traguardo.

DNA, destino naturale e intervento umano: chi siamo?

La domanda esistenziale può trovare una risposta nella Scienza.

Questi studi ci portano ad affermare che non è più la natura a decidere come evolveremo. Siamo noi. Lo stiamo già facendo e sicuramente lo faremo sempre di più attraverso i test genetici. Il dado è tratto. Non si torna più indietro. Cerchiamo, allora, di usare queste tecnologie al meglio, indirizzandole soprattutto verso la cura della salute, nostra e dei nostri bambini.

Qualche dato

13 anni: è il tempo impiegato per sequenziare il primo genoma umano. Il costo complessivo ha superato i tre miliardi di dollari.

2360: è all'incirca il numero dei virus ottenuti sequenziando i genomi di diversi organismi fino ad oggi.

22.000: è il numero approssimativo dei geni presenti nel genoma umano.

99 dollari: è il costo di un kit fai da te per sequenziare a domicilio il proprio DNA.

25%: secondo uno studio americano sugli effetti dei 10 farmaci più venduti in USA in termini di fatturato, questa è la percentuale delle persone che ricevono effettivamente un beneficio dall'assunzione. Nel peggiore dei casi si arriva a 1 persona su 25. Leggendo il DNA si potrà dire con certezza se alcune categorie di farmaci sono *responsive* oppure no. Si riuscirà quindi a prescrivere il farmaco più adatto.

Glossario

Codice genetico: è il nostro “libretto d’istruzioni”. Il suo è un linguaggio universale valido in tutti gli organismi viventi, dal più piccolo al più grande, dal batterio all’uomo, all’elefante. Questo codice utilizza un sistema in grado di tradurre tutta l’informazione genetica necessaria per la sintesi di proteine nelle cellule. In pratica, mette in relazione la sequenza di basi azotate del DNA di un gene e la sequenza di amminoacidi di una proteina.

Gene e Genoma: il gene è la singola unità della nostra informazione genetica e corrisponde a una frazione di DNA. È in grado di produrre una proteina formata da una catena di amminoacidi. Ha capacità di replicarsi, di trasferire informazioni alle generazioni successive, può mutare oppure adattarsi all’ambiente ed evolvere. L’insieme di questi geni, invece, è per l’appunto il genoma.

Predisposizione: è una disposizione innata, un’attitudine. Nel nostro libretto d’istruzioni si possono leggere tutte le informazioni necessarie per capire tutto ciò che siamo. La predisposizione scritta nel nostro codice genetico non è riferita solo alla potenzialità di contrarre o sviluppare una determinata malattia come spesso è interpretato, ma, in senso molto più ampio, descrive la nostra propensione a qualsiasi tipo di comportamento o attitudine che ci caratterizza. È quindi palese l’interesse sempre maggiore per lo studio e la ricerca in campo genetico.