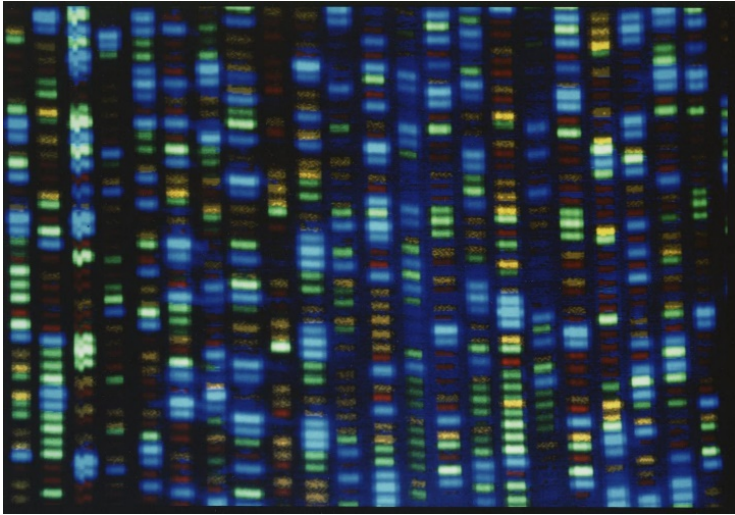


22 Aprile
2022

Completata la mappatura del genoma umano



E' stata sequenziata finalmente la mappa dell'intero genoma umano.

Merito di un team di quasi cento scienziati del Telomere-to-Telomere Consortium.

Nel 2003 lo Human Genome Project era già riuscito a sequenziarne il 92%, ma per quasi vent'anni nessuno era mai riuscito a decrittare il restante 8%.

«Avere a disposizione queste informazioni ci permetterà di capire meglio in che modo si forma l'organismo umano e in cosa si differenzia da quello delle altre specie» - spiega Evan Eichler- (Università di Washington), coordinatore dello studio pubblicato su Science.

Il genoma umano è composto dai cromosomi presenti in singola copia all'interno di una cellula; i cromosomi, a loro volta, sono composti dai geni, segmenti più o meno lunghi di DNA (acido desossiribonucleico) che hanno il compito di sintetizzare le proteine.

Riuscire a conoscere interamente il genoma umano è una scoperta davvero importante anche poiché permetterà agli scienziati di capire in che modo il DNA cambia tra le diverse persone, e se le variazioni genetiche giocano o meno un ruolo determinante nello sviluppo di malattie.

22 Aprile
2022

Completata la mappatura del genoma umano

I ricercatori sono riusciti a svelare circa 400 milioni di nuove lettere che compongono il nostro patrimonio genetico, l'equivalente di un intero cromosoma: *«Abbiamo scoperto geni che ci aiutano ad adattarci e a sopravvivere a infezioni e virus, geni fondamentali per capire in che modo l'organismo risponderà ai farmaci e geni responsabili del maggiore sviluppo del cervello umano rispetto a quello di altri primati»* -sottolinea Eichler.

I nuovi dati della ricerca contengono non solo Dna altamente ripetuto ma anche elementi relativamente poco noti del genoma umano, detti duplicazioni segmentali, che hanno un ruolo estremamente importante nella predisposizione a malattie genetiche e nell'evoluzione dei genomi.

Ora sappiamo che il 7% del genoma umano è composta da duplicazioni segmentali (mentre la stima precedente era del 5%) nelle quali si localizzano geni che, quando mutati, possono predisporre a malattie genetiche.

Il sequenziamento è stato reso possibile combinando due metodi emersi nell'ultimo decennio: il primo, chiamato Oxford Nanopore consente di sequenziare fino a un milione di basi contemporaneamente ma con un margine di errore rilevante; il secondo PacBio HiFi, riesce a *leggere* solo 20.000 lettere, ma ha un margine di errore di appena lo 0,1%.

Leggere interamente il proprio patrimonio genetico non è ancora una pratica alla portata di tutti dati gli elevati costi; (decifrare un genoma al 92% nel 2003 è costato 450 milioni di dollari), ma i ricercatori sperano di poter utilizzare quello appena sequenziato per studiare la connessione tra differenze genetiche e cancro, e per capire se conoscere le caratteristiche di un genoma possa essere utile al momento di scegliere una cura piuttosto che un'altra.

Secondo Adam Phillippy, uno degli autori della ricerca entro i prossimi dieci anni il sequenziamento genomico potrebbe diventare addirittura un test medico di routine e costare meno di 1.000 dollari.

Questo importante studio sarà utilissimo per sconfiggere molte malattie e

22 Aprile
2022

Completata la mappatura del genoma umano

migliorare la vita delle persone.

Grazia Crocco

Condividi l'articolo