



Ballabio: il DNA è un libro di tre miliardi di lettere

“La decodifica dell’intero patrimonio genetico umano, detta **Progetto Genoma**, ha portato al più grande avanzamento delle conoscenze a cui si sia mai assistito”: **Andrea Ballabio** apre così, nella sala del **Minor Consiglio** gremita di pubblico, il suo intervento delle 17 di ieri, **Geni, genomi, malattie**.

“L’alfabeto del nostro genoma – spiega il direttore del TIGEM di Napoli – è composto da quattro sole lettere. La loro successione contiene tutte le istruzioni per comporre un essere vivente”. Ballabio accompagna la spiegazione dei meccanismi molecolari del DNA con un video pubblicato da *Science*: “una **molecola informazionale**, composta da quattro basi azotate ripetute per circa **30.000 geni**: ogni gene codifica una o più proteine. Ciascun organismo ha, all’interno di ogni cellula, una copia del DNA tipico della sua specie: è il funzionamento dei geni a differenziare le cellule dei vari organi”. Un esempio calzante: “Possiamo paragonare i geni a delle lampadine: non tutte sono accese contemporaneamente e ciascuna può avere un’intensità di luce differente; il diverso stato delle lampadine produce la diversità degli organi. Non solo: alcuni tratti del DNA funzionano da regolatori, codificano cioè quali geni devono accendersi”.

Ancora tutto da decifrare **l’elenco di tre miliardi e mezzo di lettere** prodotto dalla decodifica del genoma umano: come tracciare una mappa che faccia corrispondere ad ogni gene, ad ogni punto del DNA la proteina lì codificata? “È come **comporre un puzzle** di cui si conoscono i pezzi ma non la posizione”, spiega Ballabio: la **genomica funzionale** prova a risolvere il rompicapo usando **tecnologie informatiche** per raggruppare i geni a seconda delle loro caratteristiche.

Lo scienziato ha proseguito illustrando l’ambizioso progetto europeo di “disegnare l’atlante anatomico dell’espressione dei geni”, cioè di identificare quali siano i geni accesi o spenti nei vari tessuti. Gli scienziati sono partiti dal **cromosoma 21**, sia perché è uno dei più piccoli e sia perché è coinvolto nella **Sindrome di Down**: si cerca di identificare quali siano i geni coinvolti nello sviluppo della malattia. In generale, oggi si conoscono circa **7000 malattie genetiche**: basta lo scambio di una sola base per generare il nanismo o l’anemia mediterranea.”

Una volta trovata “la correlazione tra l’anomalia di un gene e la malattia che sviluppa” si potranno ideare **test predittivi** e **terapie geniche**. Anche se “forse l’aspettativa di questo tipo di terapia era cresciuta troppo”, si può ancora pensare di inserire nel genoma delle cellule del paziente il gene con la sequenza corretta, come nel caso della terapia *in vivo*; oppure di prelevare le cellule con il gene sbagliato, correggerlo e reimpiantare le stesse cellule nel paziente (terapia *ex vivo*). Affinché la ricerca biomedica possa andare avanti – conclude Ballabio – ci vogliono una maggiore integrazione tra discipline scientifiche finora lontane e una maggiore integrazione tra le risorse pubbliche, private e no profit”.

Genova, 8 novembre 2005