

Leggere il nostro genoma: istruzioni per il futuro



Il progetto **Genoma umano** (HGP, acronimo di Human Genome Project), il cui obiettivo principale era quello di determinare la sequenza delle coppie di basi azotate che formano il DNA e di identificare e mappare i geni del genoma umano (previsti circa 200000, trovati circa 20.000-25.000), dal punto di vista sia fisico sia funzionale, è stato completato il 22 giugno 2003 dal Genome Bioinformatics Group della UCSC, composto da Jim Kent, Patrick Gavin, Terrence Furey e David Kulp e sostenuto da **Renato Dulbecco**, genetista italiano premio Nobel nel 1975. Un progetto parallelo e indipendente dal governo americano è stato condotto dalla Celera Genomics, sempre negli Stati Uniti.

Nonostante l'ideatore del progetto Genoma fosse un italiano, Dulbecco appunto, la maggior parte del sequenziamento sponsorizzato dal governo statunitense è avvenuta in Università e centri di ricerca degli USA, del Regno Unito, del Canada e della Nuova Zelanda.

La **mappatura dei geni umani** è un passo importante per lo sviluppo di farmaci e terapie biomediche. Oggi, dopo la fase della scrittura, siamo nell'era della lettura del DNA con il progetto Human Genome Project Write, proposto sulla massima rivista scientifica Science, da un gruppo di 25 studiosi esperti di biologia sintetica coordinati dal direttore dell'Institute for Systems Genetics della New York University, **Jef Boeke**.

Il presupposto di base è lo sviluppo di tecnologie e di un quadro normativo necessario per giungere alle manipolazioni genomiche su larga scala, superando gli attuali limiti di sintesi del DNA, attraverso un percorso biotecnologico che permetta un abbattimento di 1000 volte dei costi. Un ampio

dibattito etico e politico per arrivare all'obiettivo dichiarato: la sintesi di interi genomi artificiali umani e farli funzionare dentro le cellule. I genomi completi dovrebbero poi aiutare a creare organi animali trapiantabili, linee cellulari e organoidi che siano modello per la ricerca farmacologica, o cellule con un codice genetico artificiale e quindi invulnerabili ai virus che oggi complicano la produzione di farmaci nelle cellule di mammifero.

Oggi il **DNA** è diventato una sorta di oracolo di Delfi, da cui ci attendiamo risposte illuminanti sul nostro futuro e di cui faticiamo a interpretare i responsi, un futuro già alle porte in cui tecniche rivoluzionarie come l'editing genetico (di cui ho parlato in un mio articolo precedente) con il metodo CRISP-Cas9, aprono nuovi scenari sulle nostre capacità di intervento sul genoma umano. La genetica con i suoi avanzamenti di frontiera è di irrinunciabile ausilio all'umanità intera e sebbene si delineano scenari di tecnologie futuribili è meglio cominciare a discuterne adesso affrontando anche le conseguenze bioetiche ed i potenziali rischi che questo tipo di ricerca comporta.

Roberto Dominici