

Il Centro piattaforme tecnologiche dell'università di Verona organizza mercoledì 19 aprile, alle 10, in Gran Guardia, una giornata dedicata allo studio dei genomi. La decodifica del genoma umano ha favorito lo sviluppo di nuove tecnologie di lettura del DNA che hanno radicalmente cambiato le possibilità di studio dei genomi, aprendo la strada alla genomica personalizzata e alla medicina di precisione.

"Si tratta del primo incontro di questo tipo in Italia e siamo orgogliosi si tenga a Verona - spiega Massimo Delledonne, direttore del Centro piattaforme tecnologiche dell'ateneo - Questi progressi ci hanno permesso di espandere enormemente le nostre conoscenze sul genoma fino alla caratterizzazione delle regioni non-codificanti che regolano l'espressione genica, ma anche di sperimentare i limiti del ri-sequenziamento dovuti alla necessità di genomi di riferimento. Il programma della giornata è stato ideato al fine di mostrare quanto l'unione tra la tecnologia ed il nostro grado di conoscenza ci consenta oggi di superare le limitazioni che spesso ci imponiamo, permettendoci di sequenziare, assemblare ed annotare genomi individuali sia umani che di altri organismi".

L'intero genoma umano è costituito da 3 miliardi di nucleotidi, che potremmo paragonare alle lettere con cui viene scritto il nostro "manuale d'istruzioni". Ma di questi solo 50 milioni sono effettivamente codificanti (esoma), cioè hanno un ruolo fondamentale nella determinazione del nostro aspetto fisico come il colore degli occhi e l'altezza. Il restante 98 per cento del genoma contiene invece i regolamenti per mettere in atto queste istruzioni.

Ad oggi la stragrande maggioranza dei centri in Italia si è dedicata solo al sequenziamento dell'esoma, ritenendolo più consono all'individuazione delle cause di numerose malattie predisposizioni per le patologie. Questa strategia ha tuttavia una percentuale di pazienti per i quali viene identificata la causa genetica piuttosto bassa, attorno al 25 per cento. "Verona è invece all'avanguardia, siamo stati tra i primi in Italia a sequenziare l'intero genoma umano – prosegue Delledonne – e, grazie alle nostre competenze e alle tecnologie a disposizione, il numero di pazienti diagnosticati praticamente raddoppia. In tanti casi non si tratta di una parte di codice "rotto", ma di istruzioni non utilizzate per la rottura dei meccanismi di regolazione del loro utilizzo. In questa giornata vogliamo portare le esperienze dei ricercatori e dei medici che sono passati dallo studio di porzioni del genoma allo studio dell'intero genoma (da qui il titolo della giornata) per mostrare al Paese che, sequenziando l'intero genoma, con costi di poco superiori, si hanno risultati di gran lunga migliori". Si tratta di andare verso la cosiddetta medicina di precisione, ovvero di affiancamento del dato genetico al dato clinico per una medicina che ogni giorno di più diventa personalizzata.

In futuro, neanche troppo lontano, si potrebbe arrivare ad avere l'intero genoma di ognuno di noi sequenziato, ad un costo minimo, essendo così in grado di prevenire le malattie per cui si ha una predisposizione.

Tra i relatori della giornata ci sarà Elena Cattaneo, senatrice a vita, docente all'università degli Studi di Milano, direttore del "Laboratorio di Biologia delle Cellule Staminali e Farmacologia delle Malattie Neurodegenerative" del dipartimento di Bioscienze e co-fondatore e direttore di UniStem, il Centro di Ricerche sulle Cellule Staminali dell'università di Milano, con un intervento dal titolo: "Il ruolo dell'etica per l'efficienza ed efficacia della scienza: lezioni dal passato e prospettive per la ricerca in Italia".

Sarà inoltre presente Claudio Franceschi, docente dell'università di Bologna e membro del Personal Genomics Spin-off dell'università di Verona, pioniere degli studi sui centenari in Italia e nel mondo, presenterà, nella relazione "La genetica dei centenari: il sequenziamento di 122 genomi italiani", i dati del progetto relativo al sequenziamento ad alta copertura di 84 genomi di semi-supercentenari (soggetti oltre i 105 anni) e di 38 controlli giovani analizzati grazie ad una collaborazione tra l'Università di Bologna e di Verona ed il Nestlè Institute of Health Sciences.

Info sull'evento: http://genomaverona2017.cogest.info/ .