

# 25.000 geni, e molto altro

da Le Scienze

Era il 26 giugno 2000. Nelle foto pubblicate dai giornali di mezzo mondo Bill Clinton appariva sorridente tra Francis Collins, direttore dello Human Genome Project, e Craig Venter, presidente della celera Genomics. Il lavoro non era ancora stato completato nei dettagli, ma il presidente degli Stati Uniti poteva finalmente annunciare dalla casa Bianca che il consorzio internazionale e l'azienda privata erano riusciti a completare la prima bozza del sequenziamento del genoma umano, l'ambizioso progetto internazionale iniziato dieci anni prima sotto la spinta di personalità del calibro di James Watson e Renato Dulbecco e coordinato dal Dipartimento di energia degli Stati Uniti e dai National Institutes of Health.

Ufficialmente, il progetto si sarebbe concluso nel 2003, mentre ancora nel 2006 Nature pubblicava la sequenza dell'ultimo cromosoma del nostro patrimonio genetico. In poco più di dieci anni, i laboratori di mezzo mondo hanno collaborato per determinare la sequenza degli oltre tre miliardi di basi che compongono il DNA umano, e identificando tutti i geni del DNA umano sono risultati essere poco meno di 25.000, all'incirca gli stessi del topo e appena il doppio di alcune specie di vermi.

Ma questa è stata soltanto la prima notizia. Nei dieci anni trascorsi dal completamento del progetto ai giorni nostri la genomica ha compiuto progressi straordinari nell'individuare molti meccanismi con cui i geni vengono attivati e spenti nelle nostre cellule, ha scoperto l'importanza di lunghe sequenze ripetute, ha rivalutato quella larghissima parte del genoma che non codifica per le proteine (ovvero tutto ciò che non sono geni), e che per lungo tempo era stata battezzata DNA spazzatura, rivelando che ha un'importanza fondamentale nella regolazione dell'espressione genica.

Di recente , si è poi arrivati a scoperte di portata storica , come il lavoro di Shinya Yamanaka che nel 2006 ha trovato il modo di far regredire a staminali le cellule adulte inserendovi soltanto quattro geni. Oppure la rivoluzionaria ricerca di Venter e colleghi che, il 21 maggio 2010, hanno annunciato di aver creato il primo organismo artificiale inserendo nel nucleo cellulare di un batterio un genoma costruito al computer .

Non c'è dubbio. Tutte le formidabili scoperte delle biologie di oggi hanno preso l'avvio da quella visionaria decisione di più di vent'anni fa: sequenziare completamente il genoma umano.. E siamo ancora agli inizi.