



Profilo genetico della Sindrome di Down: uno studio importante

Grazie all'impiego di una tecnologia e di un protocollo innovativi l'Istituto di genetica e biofisica "Adriano Buzzati Traverso" (Igb) del Consiglio nazionale delle ricerche (Cnr) ha ottenuto un profilo completo dei geni alterati nei pazienti con Sindrome di Down, scoprendo che è l'interazione dei geni presenti sul cromosoma 21 con altri geni a determinarne le alterazioni patologiche. Lo studio, pubblicato sulla rivista PLoS ONE, è stato coordinato da Alfredo Ciccodicola e condotto da Valerio Costa, ricercatori dell'Igb-Cnr di Napoli.

"Si tratta di una procedura di 'sequenziamento massivo' (deep sequencing) su larga scala che richiede una stretta interazione tra competenze avanzate di biologia molecolare e di bioinformatica", sottolinea Ciccodicola. "Un software ricostruisce una 'mappa' ad alta risoluzione componendo milioni di piccoli frammenti. Una procedura impensabile fino a pochi anni fa, poiché richiedeva anni di lavoro e investimenti molto ingenti". "Grazie a questa innovativa tecnologia siamo riusciti a comprendere che non solo i geni presenti sul cromosoma 21 sono responsabili della malattia", spiega Valerio Costa, primo autore dello studio, "ma è la loro interazione con altri geni a determinare le alterazioni patologiche della sindrome".

Inoltre, "questa metodica, unita all'utilizzo di un nuovo protocollo sperimentale nella preparazione dei campioni da sequenziare, ha reso possibile l'identificazione di forme alternative di alcuni geni presenti esclusivamente nelle cellule dei pazienti", aggiunge Costa, "e ha consentito, per la prima volta, di analizzare piccole molecole di RNA che interagiscono con i geni regolandone la loro espressione".

La mappa d'espressione ad alta risoluzione ottenuta dai ricercatori napoletani, costituisce una base per future applicazioni cliniche, volte a migliorare la qualità di vita dei pazienti, e rappresenta un valido modello per l'analisi di altre malattie genetiche, come recentemente dimostrato per l'Alzheimer e per diversi tipi di tumore.

<http://www.plosone.org/article/metrics/info%3Adoi%2F10.1371%2Fjournal.pone.0018493>

http://www.stampa.cnr.it/documenti/comunicati/italiano/2011/Aprile/30_APR_2011.HTM