

Dopo 21 anni completata la mappa del genoma umano, il DNA non ha
più segreti

Gli scienziati sono riusciti a completare la mappa del genoma umano, rendendo il DNA umano [senza più segreti](#): una svolta che si annuncia feconda di ampie conseguenze nel mondo della ricerca e della medicina. **Con l'individuazione dei geni mancanti, infatti, sarà possibile non solo la diagnosi di malattie finora impossibili da riconoscere** perché caratterizzate da sequenze genetiche instabili, ma anche lo sviluppo di terapie su misura grazie all'analisi del corredo genetico di ogni paziente. L'intero genoma umano è costituito da circa 3 miliardi di basi e, il nuovo genoma di riferimento designato *T2T-CHM13*, aggiunge quasi 200 milioni di paia di basi di sequenze di DNA fino a ieri sconosciute.

La prima mappatura del genoma risale al 2001. All'epoca, però, i computer non erano hi-tech come quelli odierni, pertanto non riuscirono a decifrare tutti i passaggi, e lasciarono delle lacune complessivamente corrispondenti all'8% del genoma. **Oggi, grazie al consorzio internazionale chiamato Telomere-to-Telomere (T2T), queste sono state colmate, ed è quindi possibile leggere il DNA umano dall'inizio alla fine senza interruzioni.** I ricercatori sono rimasti colpiti dal fatto che le parti mancanti consistevano in sequenze che si ripetono molte volte, un dato che dimostra come nelle ripetizioni si nasconda il segreto della diversità umana. Alcuni dei geni che ci rendono unicamente umani quindi, risiedevano proprio in questa materia oscura, identificata con l'impiego del metodo di sequenziamento *Nanopore*, in grado di leggere fino a un milione di lettere di DNA in una singola lettura con un modesto grado di accuratezza, e il metodo *PacBio HiFi*, capace di identificare precisamente circa 20mila lettere contemporaneamente.

Il completamento della mappatura del genoma umano ha permesso di scrivere un nuovo libro sull'acido deossiribonucleico il quale, affermano i ricercatori, è a prova di errore. Questo grazie all'utilizzo del programma "Merfin", una specie di correttore automatico che analizza le sequenze e corregge gli eventuali errori. Tutto ciò apre la strada a un nuovo capitolo della medicina, con tanti interrogativi ma anche molte speranze. **Oltre alla diagnosi di nuove malattie infatti, ci si domanda se la mappa dei cromosomi porterà a comprendere perfettamente il funzionamento del corpo umano, e alla soluzione di enigmi di vitale importanza.** Come ad esempio il mistero delle cellule tumorali che, al contrario dei tessuti - i quali invecchiano e muoiono -, si riproducono incessantemente. O ancora, nasce la speranza di trovare nelle combinazioni del codice genetico la chiave per guarire malattie come il diabete, la schizofrenia, l'Alzheimer o il Parkinson.

[di Eugenia Greco]