

COMUNICATO STAMPA

Nei geni della Sardegna il futuro per la prevenzione delle malattie ereditarie

Un team di ricercatori guidati da Francesco Cucca, Direttore dell'Istituto di ricerca genetica e biomedica del Cnr (Irgb-Cnr) e professore di Genetica Medica all'Università degli Studi di Sassari, riporta sulla rivista *Nature Genetics* i risultati del sequenziamento del Rna. Lo studio, intitolato 'Population and individual-specific regulatory variation in Sardinia' prende in analisi oltre 600 individui sardi di cui sono stati caratterizzati sia l'Rna che il Dna.

Dna, Rna e proteine sono le molecole fondamentali di tutte le forme di vita conosciute. Il Dna contiene le informazioni che servono a guidare tutti i processi cellulari. Dal Dna viene copiato ('trascritto') l'Rna, che può fungere da guida per la produzione di proteine, oltre ad essere esso stesso in grado di regolare diversi processi biologici. Il Dna di tutte le cellule di un organismo è sempre identico, l'Rna può variare per quantità e qualità nei diversi tipi cellulari. La grande plasticità dell'Rna determina lo sviluppo di cellule, organi e tessuti differenti, a partire dalla stessa informazione genetica presente nel Dna. "Usando modelli statistici abbiamo correlato l'Rna delle cellule nucleate del sangue con il Dna. Ciò ci ha consentito di identificare migliaia di varianti genetiche in grado di influenzare quantità e sequenza di determinati Rna e di fornire importanti informazioni sui meccanismi di azione di varianti genetiche in grado di influenzare il rischio di malattie o di altre variabili rilevanti per la salute", spiega Mauro Pala, ricercatore dell'Irgb-Cnr e primo autore del lavoro, che ha svolto su questo argomento una tesi di dottorato all'Università di Sassari. "Lo studio, iniziato oltre sei anni fa, ha posto una serie di sfide tecniche non banali quali la scelta dello specifico tipo di Rna da sequenziare" prosegue Mara Marongiu, ricercatrice della sede di Lanusei dell'Irgb-Cnr. "Abbiamo scelto di focalizzarci su un particolare tipo di RNA, quello 'poliadenilato', particolarmente rilevante per la produzione delle proteine, ma che comprende anche importanti RNA regolatori. Abbiamo inoltre puntato a raggiungere un livello di 'copertura' del sequenziamento alto in modo da avere maggiore precisione e aumentare il numero delle osservazioni". La Sardegna presenta varianti genetiche molto rare nel resto del mondo, risultato di un popolamento avvenuto in epoche preistoriche e preservate dall'ambiente insulare. "Tali caratteristiche genetiche della popolazione sarda hanno facilitato le scoperte riportate in questo e altri studi che hanno peraltro una valenza più generale perché rappresentano passi avanti nella comprensione del funzionamento del genoma umano", conclude Cucca.

Il progetto Sardinia è stato fondato nel 2001 da Giuseppe Pilia, con l'obiettivo di studiare le conseguenze della variabilità genetica su centinaia di parametri misurabili di rilevanza biomedica. Si avvale d'importanti collaborazioni a livello locale, come quella con il CRS4, il centro di ricerca del Parco tecnologico di Pula, con il quale gestisce, insieme a Sardegna Ricerche, il più importante laboratorio di sequenziamento massivo del genoma umano, in Italia, per capacità produttive e internazionale, come quelle con Stephen Montgomery della Stanford University, Gonçalo Abecasis, direttore del Dipartimento di biostatistica dell'università del Michigan Ann Arbor, e David Schlessinger, ricercatore emerito del National Institute on Aging che da 15 anni finanzia questi studi.

Roma, 11 aprile 2017

La scheda

Chi: Istituto di ricerca genetica e biomedica del Cnr (Irgb-Cnr)

Che cosa: studio del Rna dei Sardi consente una migliore comprensione sul funzionamento del genoma umano

Per informazioni: Francesco Cucca, Direttore Irgb-Cnr e professore di Genetica Medica all'Università degli Studi di Sassari, e-mail: fcucca@uniss.it