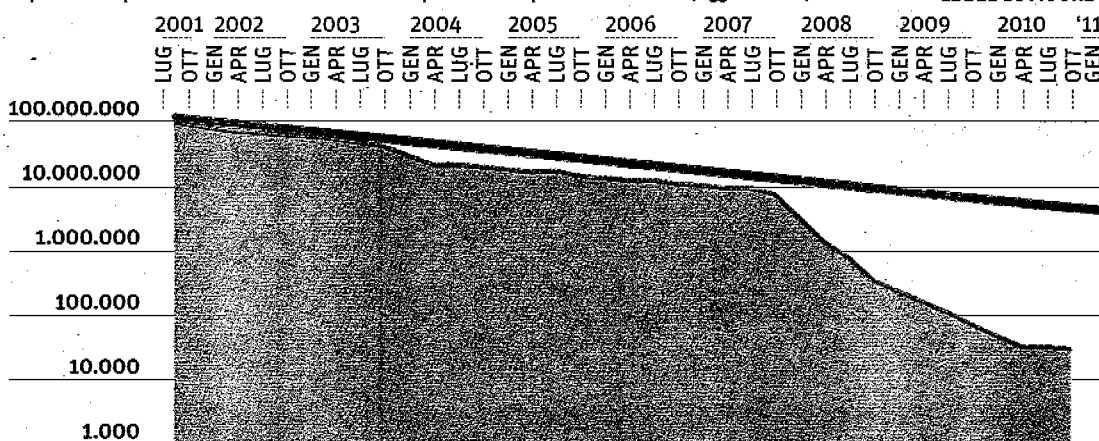


copertina > GENOMA PER NOI

È L'ALBA DELLA GENOMICA **personale**

Da 100 milioni a 10mila dollari

Curva del costo in \$ del sequenziamento del genoma nel periodo che va dal luglio del 2001 a ottobre 2010. Da notare come la nostra capacità di produrre sequenze di Dna stia diventando molto superiore alla capacità di analizzarle (leggi di Moore)



Fonte: National Human Genome Research Institute

Costi a precipizio. Nel 2004, un sequenziamento era costato 3 miliardi, ma solo 4mila nel 2010. I costi dei laboratori Nhgri (nel grafico sopra) non sono ai valori di mercato. «L'anno scorso, due società offrivano il genoma a meno di 10mila \$», assicura Church.

Il pioniere George Church: «Nel 2012 un milione di persone analizzerà il Dna: è alla portata di tutti»

DI MARCO MAGRINI

Pubblichereste sul web il vostro genoma? Rendereste pubbliche le istruzioni, scritte nell'alfabeto ACGT del Dna, per fabbricare voi stessi? George Church non ha avuto dubbi. Anzi, è stato il primo a farlo.

Il 56enne, altissimo e barbuto professore di genetica a Harvard, è il donatore N.1 del Personal Genome Project da lui cofondato: una banca di dati genetici *open source* che punta a rendere noti i genomi di 100mila volontari (al momento soli cittadini

americani) con le informazioni sanitarie annesse. «Per raccogliere le enormi promesse della genomica, c'è bisogno di un'elevata qualità nell'interpretazione delle sequenze. Dunque, cosa c'è di meglio che condividerle su scala mondiale, via internet?», dice Church, famoso per i suoi numerosi contributi allo storico Human Genome Project.

A quei tempi, per il primo sequenziamento di un genoma umano, ci vollero 14 anni. Oggi, è questione di ore. Appena cinque anni fa, si favoleggiava dell'analisi genomica da mille dollari. A detta di Church, ce l'avremo fra due anni: «il nuovo obiettivo è 100 dollari». Siamo alla vigilia di una nuova era. L'era della genomica personale.

«Negli ultimi sei anni - spiega Church, raggiunto per telefono nel suo ufficio - i costi del sequenziamento sono scesi di un milione di volte. Oggi i costi nudi si aggirano sui 2 o 3mila dollari, anche se i prezzi

sul mercato vanno dai 9mila in su. Ma saremo a mille dollari entro un anno. E poi a 200 nel 2012».

Per uno scienziato che si occupa di genetica da 35 anni e che, già da teenager, sognava di decodificare la struttura atomica degli esseri viventi, è qualcosa di più di un momento magico. «A questi prezzi, tutte le strutture sanitarie si doteranno presto degli strumenti per l'analisi genomica. Anche perché, viceversa, mi attendo lunghe file di gente davanti agli ospedali che ce l'hanno».

Ma non è finita qui. «Le macchine stanno andando sempre più veloci. L'anno scorso, sono stati sequenziati i genomi di 3mila persone. Quest'an-



no, mi aspetto che saranno dieci volte di più. Poi un milione nel 2012 e, da lì in poi, quasi tutti quanti».

Tutti quanti? Professore, non sta esagerando? «Non c'è bisogno di molte storie di successo, per convincere la gente. Pensi al recente caso di quel bambino del Wisconsin che, per problemi all'apparato digerente, era stato operato cento volte nei primi quattro anni di vita. L'analisi genomica ha rivelato che aveva in realtà un deficit immunitario; ora sta benissimo. Non sto parlando di trovare nuovi farmaci che richiedono anni e anni per arrivare sul mercato. Sto parlando di risolvere problemi clinici in una settimana».

Secondo Church, il celebre dilemma dei genitori che vorranno figli con gli occhi blu, è risolvibile. «I genitori desiderano per i figli una vita migliore. Siccome i test scolastici in genere determinano gli studi e quindi che lavoro farai, chi sposerai, dove vivrai, se potranno usare i geni a questo fine, non per il colore degli occhi, lo faranno».

Ma non è questo, quel che appassiona Church da quand'era ragazzino. «Semmai, tutti vorranno un'analisi del proprio genoma, quasi una polizza antincendio. Nessuno pensa: i miei genitori non hanno mai avuto un incendio, quindi posso fare a meno dell'assicurazione. Se è alla portata, tutti vogliono sapere i rischi che corrono, e prevenirli». Il professor Church, ad esempio, sa di essere incline alla dislessia, agli attacchi cardiaci, al carcinoma e alla narcolessia. Per chi sa leggerlo, c'è scritto anche nel suo genoma pubblico.

Ma qui sta il problema: come interpretare bene quei zupila geni nascosti fra miliardi di basi azotate ACGT. Ecco perché Church ha dato il via al Personal Genome Project, noto anche come Pgp. Ed ecco perché ha co-

fondato la Knome, società di servizi genomici che offre - giustappunto - interpretazioni del Dna di alta qualità grazie a software e tecnologie di proprietà. «Come professore, partecipo a una ricerca di base che può anche non avere applicazioni pratiche», dice Church nello spiegare le sue tre vite dedicate alla genomica. «Con il Pgp possiamo incrociare i dati genetici e personali di volontari, che non farebbero mai lo stesso con una società commerciale. E con la Knome non ci concentriamo sulla ricerca, ma sulla qualità unita alla velocità». Tre mestieri diversi, con un minimo comune denominatore: conoscere, innovare. Quindi curare.

Ai suoi occhi, c'è una prateria di possibilità: controllare il sangue per monitorare i fattori ambientali di rischio per il proprio profilo genetico; sequenziare il genoma di un tumore per formulare la terapia su misura del paziente. «Ma in generale - dice - sarà straordinario usare la genomica non per le diagnosi, ma per le cure». Domani. Non dopodomani.

L'alba della genomica personale è arrivata prima del previsto. «Quand'ero un ragazzino non immaginavo quanto la ricerca andasse lentamente», riassume Church. «Ma neppure immaginavo che si sarebbe messa a correre alla velocità di oggi».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

❖... *Il Dna non è il nostro destino. Anche misurare la pressione può darci notizie negative sulla nostra salute, ma questo non è un buon motivo per astenerci dal fare queste analisi*
Thomas Goetz, Wired