

Dal Dna “farmaci per friulani”

Studio sul patrimonio genetico di 2mila persone per realizzare medicine specifiche e più efficaci

di **Alessandra Ceschia**

Sono stati scelti in quanto, secoli di isolamento favoriti dalla collocazione geografica e dalle barriere linguistiche li hanno resi un gruppo omogeneo e incontaminato. In altre parole, sono i soggetti ideali sui quali avviare una mappatura genetica della popolazione friulana.

Circa cento persone, nei mesi scorsi, si sono sottoposte a visite mediche generali, cardiologiche, neurologiche, psichiatriche e odontoiatriche. Un'équipe di 10-12 medici è approdata in paese e ha effettuato su di loro test ed esami clinici, dall'elettrocardiogramma all'emocromo, dalla densitometria ossea ai test sul gusto. Quindi, i genetisti hanno cominciato a sequenziare il genoma, un'operazione che per il momento è stata completata su 4 persone, tutte provenienti da Sauris, e che proseguirà, come spiega il genetista Paolo Gasparini, a Resia, Illegio, Erto e Casso, Clauzetto e San Martino del Carso con l'obiettivo di realizzare il “Parco genetico Fvg”.

Si tratta in tutti i casi di comuni isolati che, nei secoli, hanno mantenuto precise caratteristiche rimanendo sostanzialmente immutati: una condizione che semplifica l'analisi genetica di una persona e permette di capire se vi sono elementi che possono favorire una patologia e se l'ambiente può influire su di esse.

Risalire al “friulano tipo” andando a ritroso nel tempo e ricostruendo l'albero genealogico fino al 1500 permetterà, spiega Gasparini «di mettere a

punto test diagnostici e terapie specifiche per la popolazione friulana, la cui tipicità viene indagata dall'esame di gruppi omogenei. Si tratta di un elemento importante del punto di vista genetico – aggiunge Gasparini – che punta a favorire la prevenzione: la conoscenza dell'intero genoma è infatti il primo passo verso la realizzazione di una banca dati in grado di identificare i fattori a rischio genetico di una popolazione per malattie a elevato impatto sociale come l'obesità, infarto, diabete, osteoporosi malattie degenerative dell'anziano».

Non basta, conoscendo i fattori di rischio, sarà possibile avviare campagne di prevenzione per le malattie multifattoriali mirate ed efficaci in quanto calibrate sulle effettive caratteristiche genetiche della popolazione.

«Lo studio per il Parco genetico Fvg è partito nel 2008 – precisa Gasparini – e ha coinvolto circa 2000 persone. L'obiettivo è sequenziare l'intero genoma di un centinaio di soggetti, operazione che contiamo di completare entro la fine dell'anno, quindi dalla prossima primavera saremo in grado di trasferire le competenze in ambito medico e farmaceutico».

Lo studio, finanziato dalla Regione e dal Fondo Trieste, fa capo ai genetisti dell'Irccs Burlo Garofolo e dell'Università di Trieste con la collaborazione del Cbm, grazie all'utilizzo di nuove sofisticatissime tecnologie (Solid e Illumina) che hanno permesso in poche settimane di ottenere la sequenza dell'intero genoma di una persona, utilizzate dai genetisti triestini grazie alla Core Facility di Genomica tra Irccs Burlo Garofolo e Cbm.