

## **News - RICERCA SCIENTIFICA ITALIANA NEL MONDO - NATURE PUBBLICA FANTOM5 PRIMA MAPPA ATTIVITA' GENI CORPO UMANI- TRA 250 SCIENZIATI 20 PAESI TEAM UNCIB DI AREA SCIENCE PARK E UNIUDINE**

Gli esseri umani sono organismi multicellulari complessi, composti da almeno 400 tipi diversi di cellule. È questa diversità a permetterci di vedere, pensare, udire, muoverci, combattere le infezioni. Questa diversità, nella sua straordinaria bellezza, si realizza, però, leggendo il medesimo genoma, decodificando lo stesso patrimonio di geni. In che modo? Cellule diverse utilizzano parti differenti di esso. Vari studi l'hanno messo in evidenza, ma a tracciare per la prima volta la mappa completa dell'attività dei geni all'interno del corpo umano è lo studio FANTOM5, i cui primi risultati sono pubblicati oggi online dall'autorevole rivista scientifica Nature (e altri lavori frutto della ricerca seguiranno a breve).

La mappa è il risultato di anni d'indagine e dello sforzo concertato di oltre 250 scienziati tra biologi cellulari e bioinformatici, che lavorano in diverse parti del mondo nell'ambito del progetto internazionale FANTOM5. Tra questi anche il team dell'Unità di Bioinformatica dell'LNCIB coordinato da Silvano Piazza e quello dell'Unità di Genomica Funzionale guidato da Claudio Schneider, direttore scientifico di LNCIB e professore ordinario di Biologia Cellulare presso il Dipartimento di Scienze Mediche e Biologiche dell'Università di Udine.

I ricercatori italiani dell'LNCIB, attivo nell'AREA Science Park di Trieste, hanno contribuito allo studio fornendo sia campioni biologici che conoscenze specifiche relative a particolari cellule, le mesenchimali staminali isolate da vari tessuti, e parte dei 180 tipi di cellule umane primarie analizzate. Inoltre hanno messo a disposizione le proprie competenze bioinformatiche e strumenti di calcolo sviluppati ad hoc per analizzare la vasta mole di dati prodotti attraverso gli esperimenti biologici.

«A differenza di altri progetti di ricerca su larga scala riguardanti il genoma che hanno usato come modello alcune linee cellulari tumorali, il progetto FANTOM5 ha voluto concentrarsi sullo studio dei geni e della loro espressione in un'ampia varietà di cellule primarie "sane", per ottenere un'immagine il più fedele possibile di ciò che accade normalmente all'interno dei diversi tessuti dell'organismo» spiega Schneider.

Per fotografare il genoma in azione il team FANTOM5 si è avvalso di una metodica sensibilissima chiamata CAGE (acronimo che sta per Cap Analysis of

Gene Expression), capace non solo di rivelare l'attività di ogni singolo gene, anche se minima, ma anche di identificare il punto della sua sequenza di DNA da cui comincia a essere letto e trascritto in RNA, la molecola che per esempio serve da guida per la sintesi delle proteine. Uno stesso gene, infatti, può avere incipit più o meno differenti.

«Così è stato possibile, per la prima volta e in maniera sistematica, non solo stabilire quali geni vengono utilizzati in modo specifico dai tanti tipi cellulari presenti nel corpo umano, ma anche tracciare la mappa di quelle regioni, dette promotori, che determinano da che punto del genoma i geni devono essere letti nei diversi contesti cellulari» afferma Piazza. Nel genoma umano gli scienziati hanno contato 180000 promotori differenti. «Si tratta della prima panoramica completa sui sistemi che regolano il modo in cui i geni vengono letti dalla varietà delle nostre cellule, al fine di svolgere le diverse funzioni che servono all'organismo» concludono i due ricercatori italiani.

I risultati dello studio aiuteranno a identificare i geni coinvolti nella patogenesi delle malattie umane e a sviluppare nuove frontiere della medicina, come la medicina personalizzata e quella rigenerativa.

Lo scienziato giapponese Yoshihide Hayashizaki, che ha diretto il progetto FANTOM sin dalle sue prime mosse, ha commentato così il traguardo raggiunto: «Lo studio e il mappaggio sistematico di tutte le molecole che compongono un organismo permettono di realizzare una scoperta sorprendente dietro l'altra. La vita rimane, comunque, in larga parte un mistero ancora indecifrato. Noi continueremo a studiare e ricercare i meccanismi molecolari che sono alla base della diversità cellulare, per comprendere meglio le scienze della vita e migliorare la nostra capacità di controllare le malattie».

Cos'è scritto nel genoma? FANTOM (acronimo che sta per Functional Annotation of the Mammalian Genome) è un consorzio internazionale di ricerca fondato nel 2000 dallo scienziato Yoshihide Hayashizaki dell'istituto di ricerca giapponese RIKEN, per rispondere a questa domanda e in particolare per studiare come funziona il trascrittoma, il prodotto cioè della lettura del genoma, l'intero corredo di molecole di RNA che, come copie carbone, vengono trascritte dal DNA genomico e servono a svolgere diverse funzioni nella cellula, dalla sintesi delle proteine alla regolazione dello stesso genoma da cui derivano.

Assieme a Yoshihide Hayashizaki, un importante artefice del FANTOM è lo scienziato triestino Piero Carninci, dal 1995 in forze al RIKEN dove ha sviluppato il progetto, precedentemente iniziato al LNCIB dall'idea originaria di Claudio Schneider, che ha costituito la base per lo sviluppo di tutti i dati genomici ottenuti dal FANTOM, ovvero la produzione di collezioni di molecole trascritte a lunghezza completa. Piero Carninci ha attualmente preso il testimone di Yoshihide Hayashizaki nella direzione del RIKEN Center for Life Science Technologies. L'impresa FANTOM, invece, è arrivata oggi alla sua fase

5, coinvolgendo centinaia di scienziati in una ventina di paesi del mondo.(27/03/2014-ITL/ITNET)

-----  
This text is provided for reference in word searches only

Source: <http://www.italiannetwork.it/news.aspx?ln=it&id=20494>  
-----