

GENI E PROTEINE

Premessa

Negli ultimi anni, grazie **al sequenziamento completo del genoma umano (DNA)** e di quello di numerosi animali modello, **è iniziata una nuova fase nella ricerca biomedica**. Essa trae vantaggio da nuove e potenti tecnologie. Oggi si ha la capacità di sequenziare il DNA in maniera più veloce ed economica attraverso i cosiddetti sequenziatori ad alto rendimento ed è possibile studiare insieme dei geni attivi all'interno di una cellula o di un tessuto in modo da conoscere un profilo di attività completo. Inoltre l'applicazione della spettrometria di massa e della risonanza magnetica alle proteine apre nuove prospettive di ricerca.

Le notevoli quantità di dati generati dalle nuove tecnologie permettono, attraverso software recentemente sviluppati grazie alla biologia computazionale, di disegnare relazioni tra geni e proteine, di tracciare vie metaboliche e di definire associazioni tra una malattia e uno o più elementi biologici. In questo modo, si apre, di fatto, la strada a nuove possibilità di diagnosi e di prognosi, fornendo spunti per l'ideazione di nuove strategie terapeutiche.

Il CGBB

Il nuovo Centro per la Genomica, Bioinformatica e Biostatistica (CGBB) del San Raffaele rappresenta un'iniziativa istituzionale che si colloca in questo contesto.

Il CGBB ha due componenti principali:

- gruppi di ricerca con esperienza nella genetica, nella biologia cellulare e in quella molecolare;
- gruppi con esperienza di biologia dei sistemi e computazionale, che saranno implementati nei prossimi mesi.

Il CGBB, che si localizza nella parte centrale del DIBIT2 – Basilica, utilizza un'area di 1.500 mq e ospita attualmente 56 ricercatori.

Gli obiettivi

Il CGBB si propone di sostenere la ricerca clinica con nuove conoscenze e protocolli, fornendo nuovi modelli molecolari e cellulari da sperimentare, oltre a nuove informazioni su geni coinvolti in malattie complesse.

L'ambizioso obiettivo della genetica dei prossimi anni sarà, infatti, **l'identificazione di geni e varianti genetiche responsabili di malattie complesse** e lo **sviluppo di nuove e più mirate diagnosi e terapie**.

Un esempio della traslazione alla clinica dei risultati delle attività del Centro di Genomica, Bioinformatica e Biostatistica può essere quella parte del Programma di ricerca MAGIC in cui si va a cercare la "firma" molecolare del singolo tumore linfoide per seguire i risultati della terapia nel tempo.

Un ulteriore e diverso esempio di come l'identificazione di una singola proteina, con i suoi effetti a cascata su cellule, tessuti e organi, possa essere molto rilevante per una malattia complessa è il binomio AIDS/CCR5, studiato nel Programma di Ricerca CHARM.

Il progetto: CHARM (CORRELATES OF HIV-ASSOCIATED IMMUNE RESPONSE MODULATION)

CHARM è un programma trasversale alla Divisione di Immunologia e Malattie Infettive e al Dipartimento di Malattie Infettive, che punta a studiare il ruolo di una singola proteina, CCR5 nell'infezione da HIV (AIDS). Questa proteina è un fattore essenziale perché il virus HIV possa infettare l'organismo. In sua assenza, infatti, l'infezione non prende piede. Sono stati sviluppati dei farmaci innovativi che bloccano l'azione di CCR5, di cui vanno verificati gli effetti in parallelo su modelli di laboratorio e sull'uomo.

Sono in corso e in fase di partenza numerosi studi clinici, sia nazionali sia internazionali, che coinvolgono numerosi pazienti proprio su questo aspetto della **terapia anti-AIDS, fortemente innovativo in quanto non si concentra sul virus, ma sulle cellule del malato.**

I benefici

Attraverso il Centro di Ricerche Cliniche, e in particolare attraverso la biobanca di campioni biologici, sarà anche possibile continuare in maniera molto efficace gli studi per **identificare i geni responsabili di patologie**, sia di quelle **rare** sia di quelle **comuni**.