

Nel “Dna spazzatura” si possono nascondere mutazioni legate ai tumori

I ricercatori del centro Ceinge-Biotecnologie avanzate di Napoli, attraverso particolari metodiche di sequenziamento del Dna di ultima generazione, hanno fatto nuova luce sull’origine di alcuni tumori, come il neuroblastoma

Fino a qualche tempo fa il cosiddetto “Dna spazzatura” (o junk Dna), cioè quello che non contiene le istruzioni per produrre proteine, è stato considerato negli ambienti scientifici come poco utile per il buon funzionamento dell’organismo umano. In realtà, anche queste porzioni del codice genetico possono avere importanti effetti sulla salute e in particolare, è possibile che possano incorporare pericolose mutazioni capaci di alimentare uno dei tumori del sistema nervoso più aggressivi, molto diffuso soprattutto tra i più piccoli, ovvero il neuroblastoma.

Le radici di alcuni tumori

Lo hanno scoperto i ricercatori del centro Ceinge-Biotecnologie avanzate di Napoli, operante nel campo della biologia molecolare e delle biotecnologie avanzate applicate alla salute dell’uomo, un’eccellenza in Italia e all’estero per la ricerca e la diagnostica delle malattie genetiche, sia ereditarie sia acquisite. Questo studio, pubblicato sulla rivista scientifica “Cancer Research”, è stato condotto dal team di lavoro dei professori di Genetica Medica dell’Università di Napoli Federico II Mario Capasso e Achille Iolascon e grazie al sostegno dell’Associazione Italiana per la Ricerca contro il Cancro (Airc), dell’Associazione Oncologia Pediatrica e Neuroblastoma (Open) e della Fondazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma. Gli specialisti, grazie a sofisticate tecniche di sequenziamento genetico applicate proprio al neuroblastoma, hanno dimostrato che il proprio il “Dna spazzatura” potrebbe perfino custodire le radici di quei tumori di cui ancora non si sono scoperte le cause genetiche.

Le metodiche di sequenziamento

Nello studio è stato importante il focus su questo tumore del sistema nervoso periferico, esaminato in 151 pazienti: il loro Dna è stato in qualche modo 'letto' per intero grazie ad alcune particolari metodiche di sequenziamento di ultima generazione, dette “next generation sequencing”. Utilizzando poi un nuovo metodo di analisi bioinformatica (sviluppato dal dottorando Vito Alessandro Lasorsa) e i dati pubblici del progetto Encode (ENcyclopedia of Dna Elements, progetto che ha mandato definitivamente in soffitta il concetto di Dna spazzatura, assegnando a circa l’80% del genoma umano una funzione, attraverso l’annotazione degli elementi funzionali del Dna) i ricercatori sono riusciti a classificare le mutazioni trovate nel “Dna spazzatura”, in base al loro contesto genomico.

Un innovativo metodo di analisi

"Oggi si sa che la porzione del genoma umano 'junk' porta con sé regioni essenziali per la regolazione a distanza della funzione dei geni", ha spiegato Achille Iolascon. “Appare chiaro che anche mutazioni in queste regioni del genoma possono avere un peso nello sviluppo del cancro”, ha detto l’esperto. Sottolineando, inoltre, come il lavoro del centro Ceinge-Biotecnologie aggiunga un importante tassello alla conoscenza del “Dna spazzatura”, che alla luce di questi nuovi risultati, “sembra tutt’altro che un elemento inutile e da buttare, ma un nuovo terreno da esplorare”, ha poi concluso il professor Capasso. Senza dimenticare poi che “l’innovativo metodo di analisi del Dna utilizzato può essere applicato ad altri tipi di cancro e può quindi incrementare le conoscenze delle cause che sono alla base di questa devastante malattia”.

