

Data articolo

20-04-2018

Autori

Elena Emmanuelli 3^DLS

Un detective chiamato genetista



La genetica è la branca della biologia che studia i geni, l'ereditarietà e la variabilità genetica negli organismi viventi. Ne fu precursore il monaco ceco Gregor Mendel (1822-1884) che fece le sue prime scoperte attraverso esperimenti con le piante di pisello odoroso. Da allora molti studiosi si sono interessati e dedicati a questa scienza che è in continua evoluzione e ha portato a importantissime scoperte quali il sequenziamento del genoma umano nel 2003. Oggi i genetisti sempre più spesso vengono consultati per diversi campi oltre alla medicina come l'agricoltura e la medicina forense.

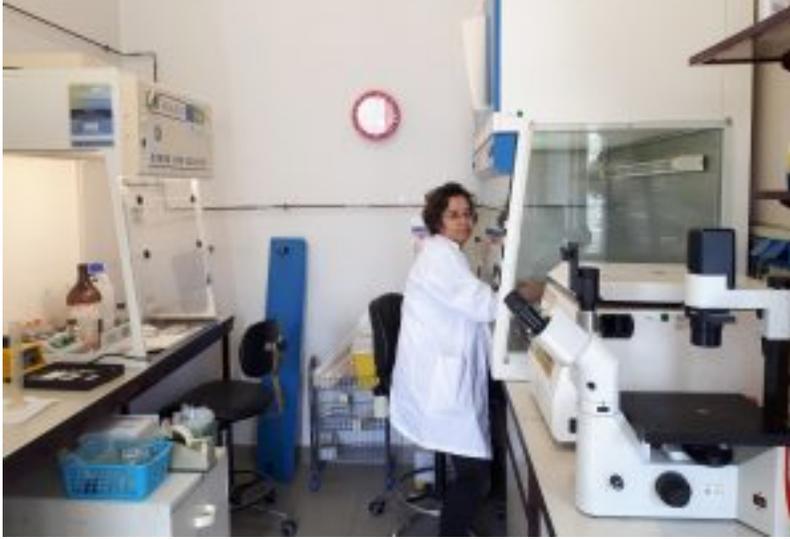
Ne discutiamo con la dottoressa Silvia Camanini del laboratorio di genetica medica dell'Università di Pavia. La dottoressa, originaria della provincia di Bergamo, è arrivata a Pavia da studentessa e dopo la laurea in biologia si è specializzata in genetica medica.

1. Di cosa si occupa principalmente?

Mi occupo della diagnostica relativa alla citogenetica convenzionale applicata alla diagnosi prenatale. In pratica, nel mio laboratorio, giungono campioni biologici quali liquido amniotico e villi coriali da cui ricostruisco, per ogni singolo feto, il cariotipo o mappa cromosomica che è data appunto dal numero e dalla morfologia dei cromosomi.

2. In cosa consiste il suo lavoro?

Come dicevo, dai campioni biologici che pervengono quotidianamente, non solo dall'ospedale di Pavia ma anche da centri di altre province, alcuni colleghi procedono ad allestire delle colture cellulari con tecniche



no dei vetrini che io processo colorandoli con un

colorante fluorescente che si chiama quinacrina.

Successivamente li analizzo per mezzo di un microscopio ottico collegato ad un computer. La colorazione mi permette di identificare e appaiare i cromosomi omologhi che riconosco dalla dimensione, dalla posizione del centromero e dai bandeggi.

3. Quali sono le malattie/mutazioni genetiche più frequenti?

Ce ne sono diverse ma le più note sono:

- La trisomia 21 meglio conosciuta come sindrome di Down. E' una malattia genetica dovuta ad un'alterazione nel numero dei cromosomi; chi ne è affetto presenta tre cromosomi 21 invece che due.
- La fibrosi cistica, un'altra malattia genetica dovuta invece ad una mutazione sul gene FC del cromosoma numero 7.
- La distrofia muscolare di Duchenne e di Becker, che sono tra le malattie genetiche neuromuscolari degenerative più diffuse.
- La corea di Huntington è la più frequente malattia a causa genetica nei quadri clinici neurologici.
- L'anemia falciforme che è una malattia genetica del sangue causata da una mutazione del gene che codifica la sintesi di emoglobina che fa assumere ai globuli rossi la particolare forma a falce.
- La talassemia, una malattia ereditaria del sangue che comporta anemia. Ne esistono due tipi principali, alfa talassemia e beta talassemia (nota ai più come anemia mediterranea). La gravità della alfa e della beta talassemia dipende da quanti dei quattro geni per il gruppo alfa o dei due geni per il gruppo beta mancano.

4. Pensa sia importante per una coppia che intende avere figli sottoporsi ad accertamenti genetici?

Certamente! Soprattutto se c'è una storia familiare per una determinata malattia. E' fondamentale il colloquio con un genetista che, come un detective, inizierà un'indagine mirata alla ricerca della mutazione "colpevole" della patologia.

5. Le piace il suo lavoro?

Moltissimo, anche se è un lavoro che richiede molta attenzione, scrupolosità e responsabilità poiché non si deve mai dimenticare che dietro al vetrino che si analizza c'è un individuo che si sta sviluppando!

6. Com'è arrivata a questa scelta?

Sono sempre stata attratta da tutto ciò che riguarda il mondo scientifico. Soprattutto mi ha sempre affascinato il lavoro che si svolge in un laboratorio di analisi, di cui spesso si sottovaluta l'importanza. In

più, nel mio caso, si tratta di un lavoro in cui è l'operatore che "fa" e non una macchina moderna ad alta tecnologia.

7. Consiglierebbe alle nuove generazioni di dedicarsi allo studio della genetica?

Sicuramente perché è una materia affascinante, in continua evoluzione e continuamente offre la possibilità di nuove scoperte. Ritengo che la genetica sia alla base di tutto in quanto abbraccia tutti gli aspetti della vita: perché siamo fatti così? Che probabilità si ha di sviluppare in futuro una certa patologia? Sicuramente rappresenta il nostro futuro!

Elena Emmanuelli 3^DLS
