

Padova, 2 aprile 2020

MESCOLANZE DI POPOLAZIONI: QUALE MEDICINA PERSONALIZZATA?

Team internazionale di ricercatori sviluppa un metodo per stimare il rischio genetico in individui con genoma composito

Un nuovo studio sulla prestigiosa rivista «Nature Communications» (<https://www.nature.com/articles/s41467-020-15464-w>) propone un metodo per estendere la stima del rischio genetico (o polygenic scores), una recente innovazione nel campo della medicina personalizzata, ad individui che derivano dalla mescolanza di varie popolazioni umane. Lo studio, coordinato dal Prof. **Luca Pagani** del Dipartimento di Biologia dell'Università di Padova, è stato condotto dal **Dr. Davide Marnetto** e da altri ricercatori dell'Institute of Genomics dell'Università di Tartu, Estonia.



Luca Pagani

L'informazione contenuta nel nostro DNA è un mosaico delle istruzioni genetiche che ereditiamo dai nostri antenati, e in molte società moderne gli antenati di un dato individuo possono arrivare da vari angoli del globo.

Il ruolo dell'origine (o origini) genetiche di un individuo nel rischio di sviluppare una certa malattia o nella probabilità di avere un dato tratto fenotipico è una delle domande fondamentali della genomica medica. Per ovviare a questo problema, i genetisti si concentrano spesso su popolazioni umane relativamente omogenee, per capire la connessione fra origini genetiche e rischio genetico. Ma cosa si può fare per individui che derivano dalla mescolanza di due o più popolazioni molto distanti fra loro?

“Gli ultimi sviluppi della medicina personalizzata avevano bisogno di una modifica aggiuntiva per essere applicati ad individui con origini genetiche composite, ovvero frutto di mescolanze fra due o più popolazioni. In questo studio abbiamo cercato di combinare le conoscenze ottenute studiando varie popolazioni umane in un modello che potesse funzionare per questi individui frutto di mescolanze recenti.” Spiega il **Dr. Marnetto**, primo autore dello studio.

Per separare le varie componenti genetiche degli individui, Marnetto e colleghi hanno adoperato metodi presi a prestito dai campi dell'antropologia molecolare e della genomica di popolazione. *“Questa ricerca è un bell'esempio di intreccio fra il modo di pensare tipico della genetica popolazionistica ed evolutiva e degli studi di genomica medica, che sono i perni della ricerca condotta presso il nostro istituto”* dice il **Dr. Mait Metspalu**, Direttore dell'Institute of Genomics.

“Il nostro lavoro è un solido punto di partenza che dimostra quanto l'utilizzo di un approccio antropologico ed evolutivo possa incrementare le potenzialità della medicina personalizzata. Spero che il nostro studio possa aiutare ad includere e far beneficiare anche gli individui frutto di mescolanze genetiche tra popolazioni molto distanti fra loro dei vantaggi della medicina personalizzata e predittiva” conclude il **Prof. Luca Pagani**, coordinatore dello studio, e ricercatore principale del progetto stars unipd aspera

Link:

<https://doi.org/10.1038/s41467-020-15464-w>

Funding Sources: Mobilitas Plus MOBTT53: "Unravelling the Estonian genome: the whole is greater than the sum of its parts"; STARs@UniPd 2019: ASPERA

Immagine (Credits: Davide Marnetto): Il genoma di un individuo mescolato (Admixed genome) viene separato nelle sue componenti principali (Ancestry Deconvolution, componenti blu e rosse). Le mutazioni associate al rischio di essere portatori di una data malattia o fenotipo (puntini neri) vengono studiate separatamente nelle due componenti (A e B) e il rischio genetico parziale (Partial Polygenic Score) viene calcolato utilizzando informazioni da studi di associazione (GWAS) condotti su popolazioni specifiche. I due Partial Polygenic Scores specifici per ciascuna componente genomica vengono combinati per ottenere il Polygenic Score finale.

