

RICERCA UNIVERSITÀ DI PRINCETON

Autismo, mutazioni genetiche alla base della malattia

L'intelligenza artificiale ha scovato mutazioni genetiche inedite alla base dell'autismo e le ha individuate nel cosiddetto Dna spazzatura, ossia nella regione del genoma che non controlla la produzione di proteine. Pubblicata sulla rivista *Nature Genetics*, la scoperta si deve al gruppo dell'Università di Princeton guidato da Olga Troyanskaya ed è «la prima chiara dimostrazione di come mutazioni di geni non codificanti proteine possano causare un disturbo umano complesso», ha osservato la ricercatrice. Il nuovo metodo, ha proseguito, «fornisce un quadro di riferimento che potrebbe essere utilizzato anche per scoprire le cause genetiche di altre malattie», come disturbi neurologici, tumori, malattie cardiache e molte altre condizioni per le quali ancora non si sono identificate tutte le cause genetiche. Finora i ge-

ni collegati all'autismo erano stati individuati nelle regioni del Dna responsabili della produzione di proteine e che costituiscono solo una piccolissima parte del genoma umano, compresa fra l'1% e il 2%. Le mutazioni individuate finora in questa parte del Dna rappresentano il 30% dei casi di autismo e c'era il forte sospetto che vi fossero anche altre mutazioni coinvolte. Per trovarle, i ricercatori hanno chiesto aiuto all'intelligenza artificiale, utilizzan-

do un algoritmo per analizzare l'intero genoma di 1.790 individui con autismo e quello dei loro genitori e fratelli non affetti dal disturbo. L'algoritmo «scorre lungo il genoma» analizzando ogni singolo gene, fino a quando non identifica tutte le mutazioni, ha rilevato Troyanskaya. Inoltre prevede come una particolare mutazione possa influenzare l'attività degli altri geni. Complessivamente sono state passate al setaccio 120.000 mutazioni genetiche e,

**Olga Troyanskaya**

fra queste, l'algoritmo ne ha identificate migliaia, finora inedite, collegate all'autismo. Tutte si trovano nella regione più misteriosa del genoma, che costituisce ben il 98% del Dna e che non produce proteine, motivo per cui in passato era stata chiamata Dna «spazzatura». Di recente, invece, si è dimostrato che questa porzione del Dna svolge un ruolo molto importante perché aiuta a regolare i geni che controllano le proteine.