



## Genetica: variazioni sono rare e di specifiche popolazioni

---

**Data** 19 maggio 2012  
**Categoria** Professione

---

Le variazioni genetiche umane sono in maggioranza rare e non condivise tra le varie popolazioni.

---

A dirlo sono due studi pubblicati su 'Science', che si concentrano sulle differenze tra genomi umani provenienti da tutto il mondo. I risultati ottenuti dall'University of Washington di Seattle indicano che esistono molte più varianti genetiche rare nella popolazione mondiale rispetto a quanto si pensasse finora e queste possono svolgere un ruolo significativo rispetto alla salute. I ricercatori hanno sequenziato le proteine che codificano per i geni nel genoma di 2.440 individui di origine europea e africana. In questo modo sono state identificate più di 500.000 mutazioni, di cui la stragrande maggioranza si è mostrata rara e relativa a una popolazione specifica. Nel secondo studio sono stati sequenziati 202 geni (che in precedenza erano stati segnalati come potenziali bersagli farmacologici) in più di 14.000 individui di discendenza europea e africana: le analisi hanno individuato una serie di mutazioni rare che sembrano essere geograficamente localizzate. Nel complesso, questi risultati suggeriscono che la recente rapida crescita della popolazione, insieme alla lenta scomparsa di mutazioni dannose dal genoma, hanno portato a un accumulo di rare varianti genetiche che influenzano la salute. Nel futuro bisognerà analizzare campioni di grandi dimensioni per associare queste varianti genetiche rare ai rischi legati alle patologie.

Fonte:AGI