Il Dipartimento di Medicina sperimentale e clinica dell'Università di Firenze è stato uno dei pochi laboratori europei selezionati per un programma di test, su scala mondiale, di una nuova strumentazione per il sequenziamento del DNA. I risultati del lavoro sul MinION, primo sequenziatore a nanopori realizzato da Oxford Nanopore Technologies, sono stati recentemente pubblicati su *Briefing in Bioinformatics* da due studiosi dell'Università di Firenze, Alberto Magi, ricercatore di Scienze tecniche di medicina di laboratorio, e da Betti Giusti, docente di Patologia clinica, insieme a Lorenzo Tattini dell'Università di Pisa ("Characterization of MinION nanopore data for resequencing analyses" DOI: 10.1093/bib/bbw077).

"Il MinION, che applica un principio introdotto per la prima volta negli anni '90 – spiega Alberto Magi – si basa sulla possibilità di far passare il singolo filamento di DNA attraverso dei nanopori (pori di un milionesimo di millimetro), immersi in un bagno ionico, che costringono il DNA stesso a scomporre la lunga catena di basi costituente l'informazione genetica. Al sistema viene applicato un potenziale elettrico: il passaggio di ciascuna base del DNA nel nanoporo comporterà un valore differente del segnale elettrico e, quindi, la ricostruzione della sequenza".

Lo studio pubblicato su Briefing in Bioinformatics – frutto della partecipazione del gruppo fiorentino al consorzio MinION Analysis and Reference Consortium (MARC) - è il primo lavoro che valuta le capacità di identificare varianti genomiche da parte di questi nuovi sequenziatori.

"I risultati che abbiamo ottenuto, grazie all'enorme quantità di dati prodotti dal MARC – afferma ancora Magi - dimostrano che, nonostante le sequenze prodotte da questa nuova tecnologia siano ancora affette da un alto tasso di errori (circa il 10%), esse consentono di identificare varianti genomiche con una precisione paragonabile a quella degli attuali sequenziatori. La proprietà più impressionante della nuova tecnica è la sua capacità di produrre sequenze di lunghezza teoricamente illimitata, che consentiranno di ricostruire la sequenza di un genoma umano de novo con estrema facilità, superando molte delle criticità attuali".

"Le caratteristiche di questa tecnologia - sottolinea Betti Giusti - la rendono una promettente risorsa nella diagnostica genetica in ogni settore della medicina - cardiovascolare, oncologico, neurologico, microbiologico - ampliando le attuali potenzialità diagnostiche e diminuendone tempi e costi".