

Genoma, trascrittoma e proteoma

Il Progetto Genoma, al quale hanno collaborato laboratori pubblici di tutto il mondo, ha per obiettivo la mappatura e il sequenziamento dell'intero genoma umano.

La **mappatura** consiste nel *localizzare sui cromosomi il maggior numero possibile di geni*, analogamente a quanto è stato fatto con *Drosophila*. Il **sequenziamento** è invece la *decifrazione della sequenza di basi di tutto il DNA* che costituisce i cromosomi umani. Questa operazione è stata resa possibile dalle nuove tecnologie per la sequenziazione automatica dei nucleotidi, come la PCR, che hanno portato a una sostanziale diminuzione dei tempi di lavoro e quindi degli enormi costi economici dell'operazione.

Dopo il sequenziamento del lievito, nel 1996, e del moscerino della frutta, nel marzo 2000, nell'aprile 2000 una società privata del Maryland (USA), Celera Genomics, è riuscita per prima a sequenziare l'intero genoma umano, battendo sul tempo il consorzio pubblico. In seguito è stato sequenziato il genoma anche di diversi altri organismi. Con la conclusione della prima parte del Progetto Genoma è iniziata una nuova era, detta **postgenomica**: determinata la sequenza nucleotidica completa del genoma, bisogna infatti capire quali parti di esso sono codificanti, costituiscono cioè i geni contenenti le informazioni per sintetizzare le proteine, e chiarire i meccanismi di regolazione, cioè le circostanze per cui in alcune cellule di un organismo tali informazioni diventano attive. *La parte del genoma che è trascritto in RNA* è detto **trascrittoma**. Mentre il genoma è uguale in tutte le cellule di un organismo, il trascrittoma varia da cellula a cellula; per questo la trascrittomica si basa su studi comparativi tra i diversi tipi cellulari al fine di individuare i geni che sono trascritti in tutte le cellule (**geni costitutivi**) e quelli trascritti solo in determinati tessuti (**geni tessuto-specifici**) o in particolari condizioni (**geni inducibili**).

Un secondo approccio è lo studio del **proteoma**, l'insieme delle proteine presenti in una cellula che ne garantisce la vita, consentendo sia lo svolgimento delle funzioni di base, comuni a tutte le cellule di un organismo, sia di quelle specializzate, particolari di un singolo gruppo di cellule. Il proteoma determina l'identità e il ruolo che una cellula svolge nell'organismo. Nonostante lo studio del proteoma sia più complesso di quello del trascrittoma, sono state messe a punto diverse metodiche che consentono lo studio contemporaneo di un gran numero di proteine e che potranno essere utilizzate per l'identificazione di cellule anormali o trasformate. Questo consentirà inoltre di individuare i loro punti più vulnerabili al fine di mettere a punto nuovi farmaci che potranno attivarne o disattivarne le funzioni.

