


2020

**Il doppio anniversario del
Progetto Genoma Umano**

Le tre tappe fondamentali del Progetto Genoma Umano

- 
- **1° ottobre 1990** > viene varato ufficialmente il Progetto Genoma Umano
 - **26 giugno 2000** > viene annunciato il sequenziamento di una **prima bozza** del genoma umano, che copre circa il 90% del genoma.
 - **aprile 2003** > viene pubblicata la **versione quasi definitiva** della sequenza.

Rispetto alla prima bozza, la **versione definitiva** copre il 99% del genoma e presenta meno lacune (meno di 440, contro le 150000 lacune presenti nella prima bozza). La maggiore qualità di questa sequenza è dimostrata anche dal tasso di errore che, rispetto alla prima di bozza, si abbassa da un errore ogni 1000 bp a un errore ogni 10000 bp.

Come è stato affrontato il sequenziamento del genoma umano?

Per il **sequenziamento del genoma umano** sono stati usati due metodi:

- il consorzio pubblico *dell'International Human Genome Sequencing Consortium* ha usato il **sequenziamento basato su mappe** fisiche e genetiche;
- Craig Venter, della *Celera Genomics*, ha applicato un metodo più diretto, chiamato **sequenziamento shotgun**.



Immagine: National Human Genome Research Institute

Il metodo di sequenziamento shotgun

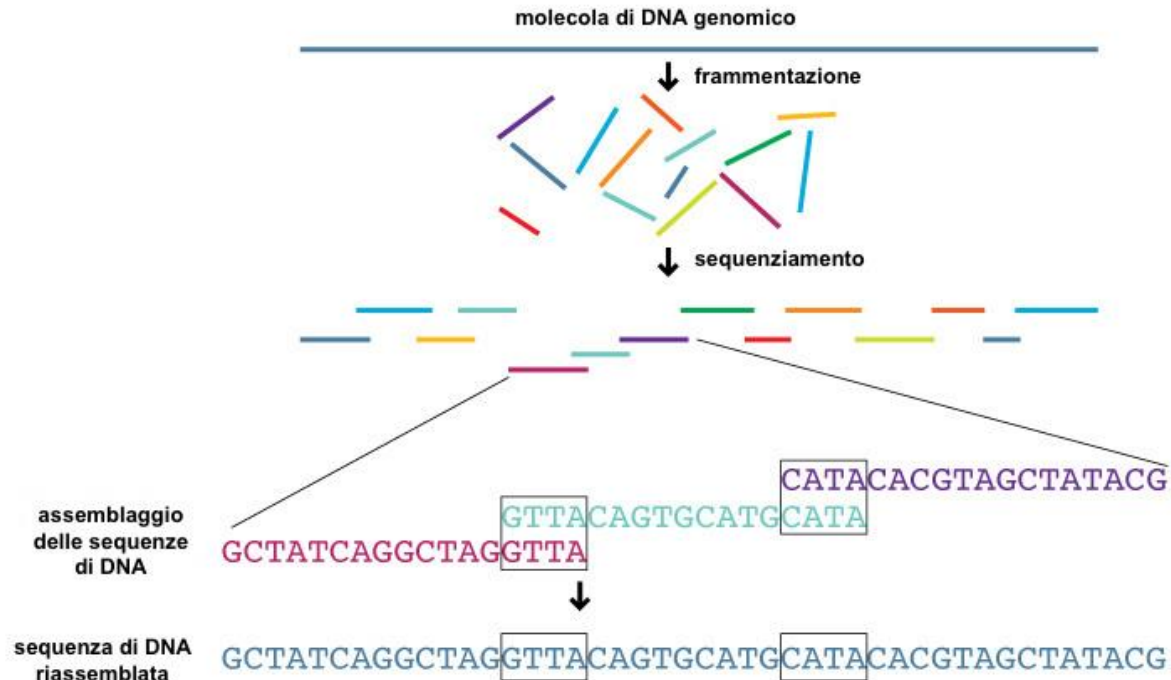


Immagine: modificata da
Wikimedia Commons

Anche se basati su idee diverse, entrambi i metodi di sequenziamento prevedevano di **frammentare il genoma umano** in porzioni più piccole di genoma da clonare e sequenziare con il metodo Sanger.

Quali ricerche sono nate dal Progetto Genoma Umano?

Conoscere la sequenza del genoma umano è solo il **punto di partenza della ricerca genomica**: ogni individuo è molto di più della semplice stringa di nucleotidi racchiusa nel suo genoma.

Per capire le funzioni di un gene e come esso contribuisce al fenotipo, è necessario ricorrere ad altre **scienze omiche**:

- trascrittomica
- epigenomica
- proteomica
- lipidomica
- metabolomica
- interattomica



Immagine: National Human Genome Research Institute

Qual è l'eredità lasciata dal Progetto Genoma Umano?

Il Progetto Genoma Umano ha inaugurato un nuovo modo di svolgere la ricerca in ambito biologico, sostenendo la nascita di:

- **consorzi di ricerca internazionali;**
- metodi di **bioinformatica** per l'analisi e la gestione dei *big data* prodotti dalle indagini high-throughput.

Questo ha permesso di abbandonare l'*approccio riduzionista*, adottato fino ad oggi, a favore di una *visione olistica*, in grado di descrivere tutte le interazioni che si verificano in una cellula e in un tessuto (come nelle analisi dell'**interattomica**).

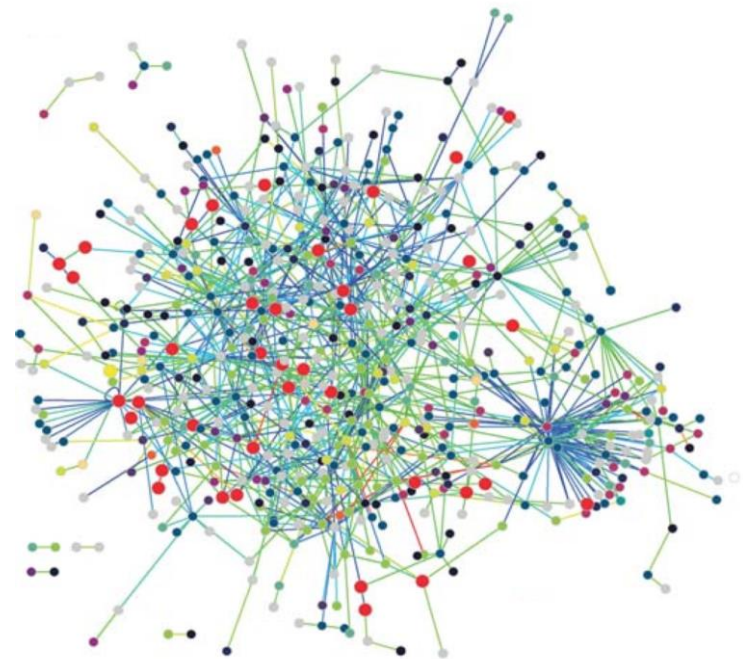


Immagine: Wikimedia Commons