

ROBERTO MANTOVANI

Università degli Studi di Milano

Dell'Epi-genetica, ovvero dei genomi in funzione

I progressi spettacolari delle ultime decadi nell'ambito della genetica sono stati resi possibili negli anni 90 dal sequenziamento di genomi di molte specie, compreso Homo sapiens (2000), e accelerati dal 2007 dall'introduzione di tecniche di sequenziamento massiccio (NGS, Next Generation Sequencing). Siamo dunque pienamente in un'era di studi "genomici", ovvero sull'insieme del patrimonio genetico, e non più su un singolo, o piccoli gruppi di geni. Ciò permette di espandere esponenzialmente la nostra conoscenza sia dei genomi delle singole specie, sia dei singoli individui di queste specie, caratterizzandone le specificità genetica nel loro complesso. In parallelo, nelle ultime due decadi, si è espansa la disciplina dell'Epigenetica, cioè lo studio della trasmissione dei caratteri basati su principi indipendenti dalla specifica sequenza genomica dell'individuo, o della singola cellula. Cardini di questa disciplina sono gli studi sulla cromatina, cioè la "forma" che il DNA di ogni individuo assume nello spazio tridimensionale del nucleo di ogni singola cellula. Anche qui, si è presto passati a studi genomici, o meglio, epi-genomici. Facendo un parallelo informatico, si delinea una interazione complessa tra l'hardware (il genoma) di cui gli individui sono geneticamente dotati, e i softwares (l'epigenoma), che servono a ogni cellula di ogni individuo per utilizzare il genoma. Una serie di modelli si sono sviluppati sulle relazioni genoma/epigenoma, che verranno discusse.