

IL GENOMIA UMANO

Il genoma umano, è costituito dall'intero patrimonio genetico della nostra specie, presente all'interno di ciascuna cellula somatica (cioè, del corpo stesso, escludendo quelle germinali, i gameti, che sono cellule riproduttive) in duplice copia (2×23 cromosomi = 46 cromosomi) e nei gameti in semplice copia (23 cromosomi).

I dati finora emersi, a partire dalla metà del 2000, dal *Progetto Genoma Umano* suggeriscono che esso è costituito da 3200 Mb (milioni di basi azotate), suddivise in molecole lineari, di dimensioni comprese fra 55 e 250 Mb; tuttavia, soltanto 48 Mb, cioè meno del 2%, va a formare i circa 30.000 geni espressi realmente, mentre tutto il restante 98% in passato era indicato come *DNA spazzatura*, mentre oggi si sa che svolge importanti funzioni di regolazione genica, anche se non ancora del tutto note.

Tale DNA "eccedente" è formato da:

- ▣ sequenze correlate ai geni (introni e pseudo geni);
- ▣ DNA intergenico costituito da sequenze ripetute, compresi i microsatelliti;
- ▣ trasposomi (sequenze saltellanti, in grado cioè di cambiare la loro posizione nel DNA).

Le dimensioni del genoma sono dell'ordine dei picogrammi ($1 \text{ pg} = 10^{-12} \text{ g}$, ovvero 1 miliardesimo di milligrammo), con $1 \text{ pg} = 960 \text{ Mb}$.

