

*"Εξέλιξη, περιβάλλον, κληρονομικότητα: κοινές έννοιες και νέες αντιλήψεις για την επιγενετική στίξη του DNA".*

Η κατανόηση των μηχανισμών ανάγνωσης του γενώματος αποτελεί κύριο ζήτημα στη μεταγενωμική εποχή. Η μεθυλίωση του DNA που επιτελείται σε θέσεις κυτοσίνης στις αλληλουχίες CpG, αποτελεί κυρίαρχο ρυθμιστικό μηχανισμό της γονιδιακής έκφρασης. Το προφίλ της μεθυλίωσης του γονιδιώματος ελέγχεται χρονικά και στην χωροταξική διαμόρφωση του συμβάλλει η χαρακτηριστική ανισοκατανομή των θέσεων CpG στην αλυσίδα του DNA. Η μεθυλίωση των προαγωγέων λειτουργεί αποτρεπτικά στην μεταγραφική διαδικασία και την πρόσβαση της μεταγραφικής μηχανής στο γένωμα. Τα πρόσφατα δεδομένα αποκαλύπτουν ωστόσο ότι η μεθυλίωση του DNA, η οποία εντοπίζεται κυρίως σε ενδογονιδιακές θέσεις (εξόνια), συμβάλλει επίσης καταλυτικά στη ρύθμιση του ματίσματος και την παρουσίαση των μεθυλιωμένων περιοχών στη μεταγραφόμενη αλληλουχία, επιλογή που διασφαλίζει την κυτταρική διαφοροποίηση κατά την ανάπτυξη. Η μεθυλίωση αυξάνει σημαντικά σε εναλλακτικά μεταγραφόμενες θέσεις και διάφορες πρωτεΐνες που αναγνωρίζουν τις μεθυλιωμένες αλληλουχίες μπορούν να επηρεάσουν τη διαδικασία του ματίσματος. Τα δεδομένα αυτά ανατρέπουν παραδοχές σχετικά με την ανεξαρτησία του ματίσματος από τη γενωμική διαμόρφωση DNA, και κυρίως διαφωτίζουν τις άγνωστες, μέχρι σήμερα, διαδικασίες ρύθμισης του ματίσματος. Τέλος, τα δεδομένα αυτά συμβάλλουν στη μελέτη των «επιγενετικών νοσημάτων» όπως ο καρκίνος, η γήρανση και η νευροεκφύλιση, που συχνά χαρακτηρίζονται από αποδιοργάνωση του ματίσματος.