Геномика – это раздел генетики, изучающий геномы живых организмов. Этот раздел науки включает в себя исследования по изучению нуклеотидных последовательностей ДНК, а также составление генных карт. Кроме того, геномика изучает такие явления, как гетерозис, эпистаз и плейотропия. В отличие от молекулярной биологии и генетики, геномика не изучает отдельные гены. То есть исследования отдельно взятых генов не относятся к геномике, если только целью таких исследований не является выявление воздействия этого гена на весь геном или его место в последовательности ДНК.

Возникновение геномики обусловлено совершенствованием молекулярно-генетических методов, или технологии генной инженерии, которые получили бурное развитие в 70-е годы прошлого века. Процесс изучения генома стал возможным благодаря появлению технологий по выделению гена в чистом виде и его секвенирования. Основателем геномики считается английский биохимик Фредерик Сангер, который сформировал методологическую базу: техники секвенирования и составления генных карт, методы биоинформатики, используемые в геномике, методы хранения данных; а также секвенировал геном бактериофага Φ-X174 в 1977 году. Следующим этапом в развитии геномики стало секвенирование свободно живущего организма – бактерии Haemophilus influenzae в 1995 году. После этого секвенирование геномов различных организмов пошло значительно быстрее.

В 1990 году стартовал проект «Геном человека» - международный научно-исследовательский проект, главной целью которого были определение последовательности нуклеотидов в ДНК и идентификация генов человеческого генома. Проект был запущен в США при поддержке Национальной организации здравоохранения США; параллельный исследовательский проект был запущен частной компанией Селера Корпорэйшн (Celera Corporation), который завершился несколько ранее государственного. Основные исследовательские работы были выполнены университетами и исследовательскими центрами США, Канады, Великобритании, Японии, Франции, Германии, Китая, Индии и Новой Зеландии.

Проект был запланирован еще в 1980-х годах, но откладывался по причине отсутствия технологий, способных решить поставленные задачи. Первоначально в генетике использовались методы секвенирования, применимые только для коротких отрезков ДНК (100—1000 пар оснований), более длинные последовательности необходимо разбивать на фрагменты, а после собирать заново, чтобы получить полную последовательность ДНК. Однако в конце 1970-х годов была разработана технология секвенирования, названная «Метод дробовика», которая позволила провести полное секвенирование ДНК человека. При методе дробовика ДНК случайным образом дробится на мелкие сегменты, которые затем секвенируются обычными методами, использующими обрыв цепи. Полученные перекрывающиеся случайные фрагменты ДНК затем собирают с помощью специальных программ в одну целую последовательность. Разработка этой методики была поистине прорывом в области секвенирования ДНК. В 1979 году с ее помощью были секвенированы небольшие геномы (4000—7000 пар оснований). Последующие усовершенствования методики позволили проводить секвенирование более длинных последовательностей: в 1990 году было опубликовано описание использование этого метода для попарного секвенирования концов ДНК (Double-Barrel Shotgun Genome Sequencing — «Метод двуствольного ружья»), что позволило существенно сократить время обработки последовательностей. А в 1995 году было предложено усовершенствовать метод путем разбивания последовательности на разные по размеру фрагменты; эта методика была взята на вооружение [The Institute for Genomic Research](http://en.wikipedia.org/wiki/The_Institute_for_Genomic_Research) для секвенирования генома бактерии Haemophilus influenzae в 1995 году и компанией Селера Корпорэйшн для секвенирования генома Drosophila melanogaster в 2000 году. Впоследствии эта методика применялась для секвенирования генома человека.