Genoma
Progetto Genoma Umano

Studio del Genoma-Progetto Genoma Umano

Genoma : archivio nel quale sono contenuti ed ordinati tutti i libri necessari alla vita : i geni e le sequenze che regolano l'espressione temporale e spaziale di altri geni

- I primi genomi a essere sequenziati e studiati sono stati quelli di alcuni virus e batteri
- Il DNA analizzato dal Progetto Genoma Umano, mediante la Biotecnologia, proviene da piccoli campioni di sangue o di altri tessuti, ottenuti da molti individui diversi

Progetto lanciato nel 1999; pubblicato nel 2003 con la conoscenza di circa 25.000 geni; costato circa 2,7 miliardi di dollari.

Ha avuto l' obiettivo di sequenziare tutto il genoma umano.

Studio del Genoma-Progetto Genoma Umano

La specie umana possiede 22 coppie di cromosomi omologhi e 1 coppia eterologa (XX nella donna, XY nell'uomo)

Circa $3x10^9$ di nucleotidi suddivisi nei 23 cromosomi; (l'informazione teorica per circa 100.000 geni) , ma attivi sono circa 25000 : il 4% di tutto il DNA

il resto è «chiacchiere senza senso» (regolazione dell'espressione genica? *Pseudogeni**? Trasposoni ****? Sequenze ripetute ?...)

** Pseudogeni* : antichi geni che hanno perso funzionalità in seguito a mutazioni

** Trasposoni : frammenti di DNA in grado di spostarsi all'interno del genoma andando a inserirsi in un punto diverso dello stesso o di un altro cromosoma.
Questo meccanismo consente di spostare alcuni geni all'interno di una singola cellula.

Studio del Genoma

Ora è necessario capire a cosa servano le varie parti e cosa codifichino

- cosa differenzia una cellula muscolare da un neurone ?
- cosa permette lo sviluppo di un feto a partire dalle cellule embrionali ?
- Potrà essere la base per comprendere e curare le malattie genetiche?

Esiste un «Programma di Sviluppo» : insieme dei processi che portano allo sviluppo di un individuo pluricellulare (rana o pulcino o uomo), cioè il «differenziamento cellulare».

Nello sviluppo il fattore tempo e la successione degli eventi sono cruciali.

L'embrione nel suo complesso partecipa all'interazione con l'ambiente circostante (nei mammiferi --- l'utero); in ogni istante il genoma tiene conto di ciò che sta avvenendo intorno e di ciò che è accaduto prima (epigenetica)

Studio del Genoma

L'aver intrapreso questo progetto ha aperto altri nuovi dubbi e nuove sfide.

Sono coinvolti un gran numero di laboratori di Genetica Molecolare negli Stati Uniti, in Europa, in Giappone, Canada, Nuova Zelanda, Cina, India

E la cosa nuova - e bellissima - di questo tipo di ricerca è che tutti hanno accesso ai dati degli altri, ma …

… Alcune aziende, tra cui la statunitense Celera Genomics, stanno tentando di brevettare le sequenze di geni che quindi diventerebbero licenza privata.

Studio del Genoma

Si partì prima dai batteri (molto semplici) per poi passare ad organismi intermedi (Drosofila) poi l'uomo,

Essendo crollati i costi ed i tempi di lavorazione oltre al genoma umano gli scienziati si stanno occupando della mappatura del genoma di molte altre specie tra cui il macaco, lo scimpanzé, il cane, il riso, mais, melo,…

Studio del Genoma

A dieci anni dall'aver sequenziato il genoma qualche passo avanti si è fatto con vantaggi reali per certi ammalati di malattie rare e per poche forme di tumore.

Ma le speranze che conoscere il DNA aiutasse a capire le cause del diabete, dell'Alzheimer, dell'infarto del cuore e di tante malattie comuni non si sono trasformate in niente di rilevante sul piano clinico.

Solo il 17 maggio 2006 la sequenza del cromosoma 1, il più lungo e quindi il più difficile da analizzare, è stata resa pubblica via Internet dal National Institute of Health.

Resta da chiarire, però, il significato biologico delle sequenze individuate.

Genoma

Il celebre scienziato americano Craig Venter (che nel 2001 aveva perso la corsa al sequenziamento del genoma umano -vinta dal consorzio pubblico guidato dai National Institutes of Health americani) aveva poi creato nel Maryland un istituto di ricerca che porta il suo nome, continuando i suoi studi.

Adesso ha appena pubblicato sulla rivista Plos Biology la mappa del suo intero patrimonio genetico (cioè la sequenza dei suoi 46 cromosomi, 23 di origine paterna e 23 materna):

è la prima volta che viene sequenziato tutto il Dna di un singolo individuo.

La mappa che era stata pubblicata nel 2001 riguarda, invece, soltanto metà del patrimonio genetico umano, cioè un mix di 23 cromosomi, composti da pezzi di Dna di individui diversi, senza distinzione fra geni materni e paterni:

Senza quindi una mappa standard di riferimento.

Genoma

Leggendo il suo DNA, Venter ha scoperto di avere alcune sequenze genetiche che lo predispongono a comportamenti antisociali e un gene, chiamato Sorl1, con varianti che sono associate alla malattia di Alzheimer.

Non solo: sarebbe anche a rischio di alcolismo, di malattie coronariche e di obesità.

Il 44% dei geni che Vender ha ricevuto dal padre sono risultati diversi dalla coppia degli stessi geni trasmessi dalla madre.

I ricercatori stanno cominciando a capire che la differenza fra l'essere sano e l'essere malato dipende dalla presenza di particolari varianti dei geni e non solo: ha molto a che fare con il modo in cui i geni interagiscono fra di loro.

Studio del Genoma

Il prossimo obiettivo :

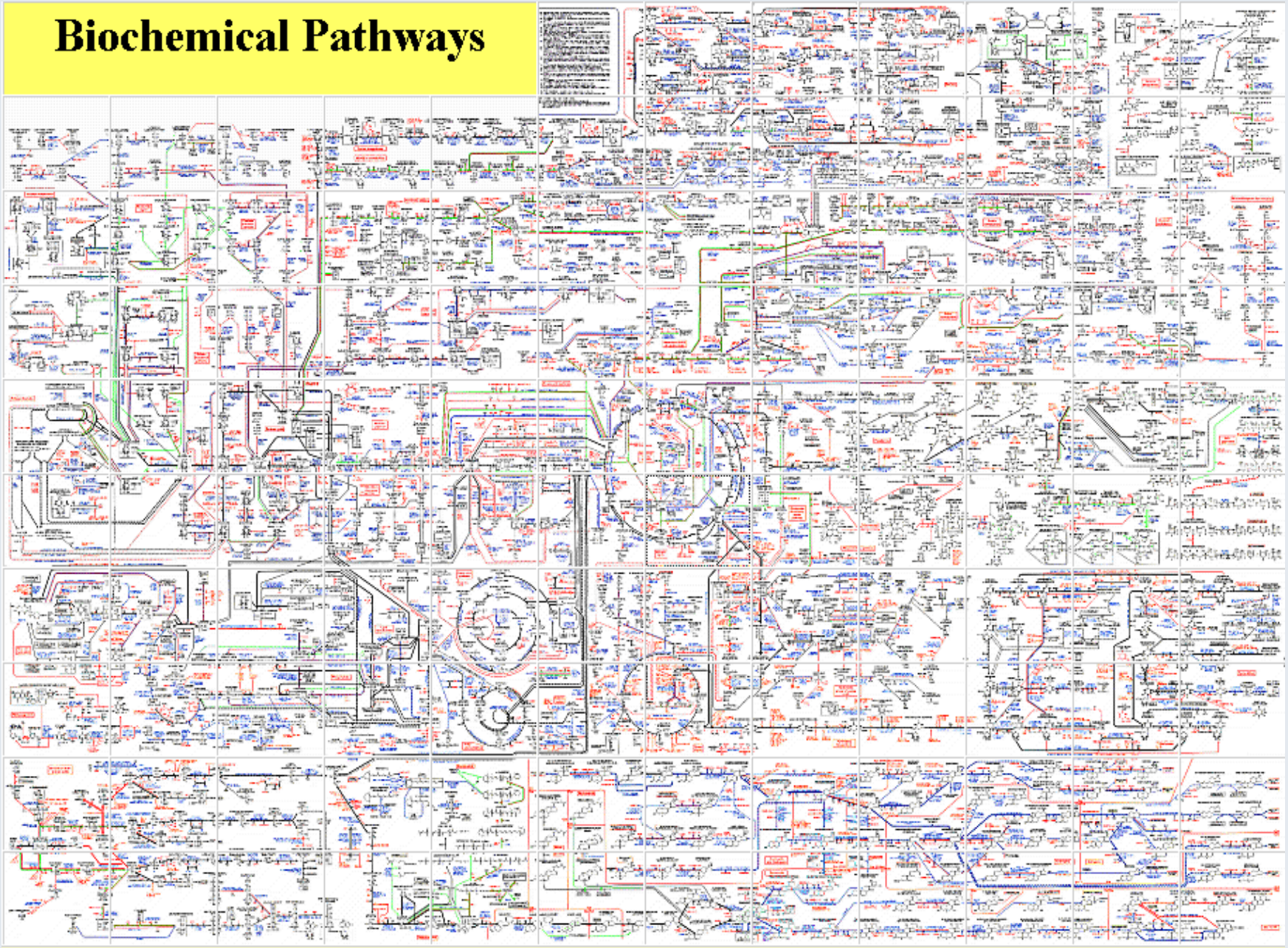
decifrare il PROTEOMA umano

Insieme di tutte le informazioni atte a sintetizzare le proteine

studia le proteine cellulari prendendo in esame quali, quante e in che tempi vengono espresse da una cellula o da un organismo in seguito ad un determinato stimolo; è complementare alla genomica in quanto si focalizza sui prodotti dei geni.

In ogni cellula, in ogni istante, ve ne sono 100milioni alle prese con il loro lavoro; un fremere di attività in una grande brulicante metropoli con un incessante ronzio di energia elettrica

Biochemical Pathways



Studio del Genoma

Le ricerche hanno utilizzato le «BIOTECNOLOGIE» ma anche la «BIOINFORMATICA» : prezioso strumento per archiviare e gestire l'enorme quantità di dati che derivano dalle analisi genetiche e si è arricchita di software per l'archiviazione, di procedimenti matematici e di tecniche derivate dalla statistica.

Il sequenziamento di genomi sempre più complessi, inimmaginabile fino a due decenni fa, è stato reso agevole proprio dai progressi in questo campo, così come la comparazione di genomi diversi.

Grazie alla bioinformatica applicata alla genomica, è stato rivisto (in alcuni casi radicalmente) l'albero evolutivo delle specie viventi; la genomica comparata infatti ha consentito ai ricercatori di individuare *parentele evolutive* che sfuggivano ai comuni metodi di analisi.

Cellule Staminali

Cellule staminali

Il maggiore impatto della clonazione, dicono diversi ricercatori, è visibile nei progressi ottenuti nel campo delle cellule staminali.

Il biologo cellulare ed esperto di staminali Shinya Yamanaka ha spiegato che la clonazione di Dolly lo spinse a iniziare a sviluppare le cellule staminali derivate da cellule adulte, (mediante nucleo-transfert) un risultato che gli valse il premio Nobel nel 2012.

Yamanaka usò cellule adulte di topo, anche se la tecnica è ora adatta anche alle cellule umane, per produrre staminali in grado di dare vita a una vasta gamma di altre cellule, essenzialmente riportando indietro i loro "orologi cellulari" fino all'infanzia di modo che potessero maturare in diversi tipi di cellule adulte.

Cellule staminali

Poiché sono create artificialmente e possono avere diversi destini, esse sono chiamate *cellule staminali pluripotenti indotte* o cellule iPS. Queste cellule iPS, sempre più facilmente disponibili, hanno ridotto la necessità di cellule staminali embrionali, il cui utilizzo ha sollevato molte questioni etiche; e attualmente costituiscono la base per la maggior parte della ricerca sulle staminali.

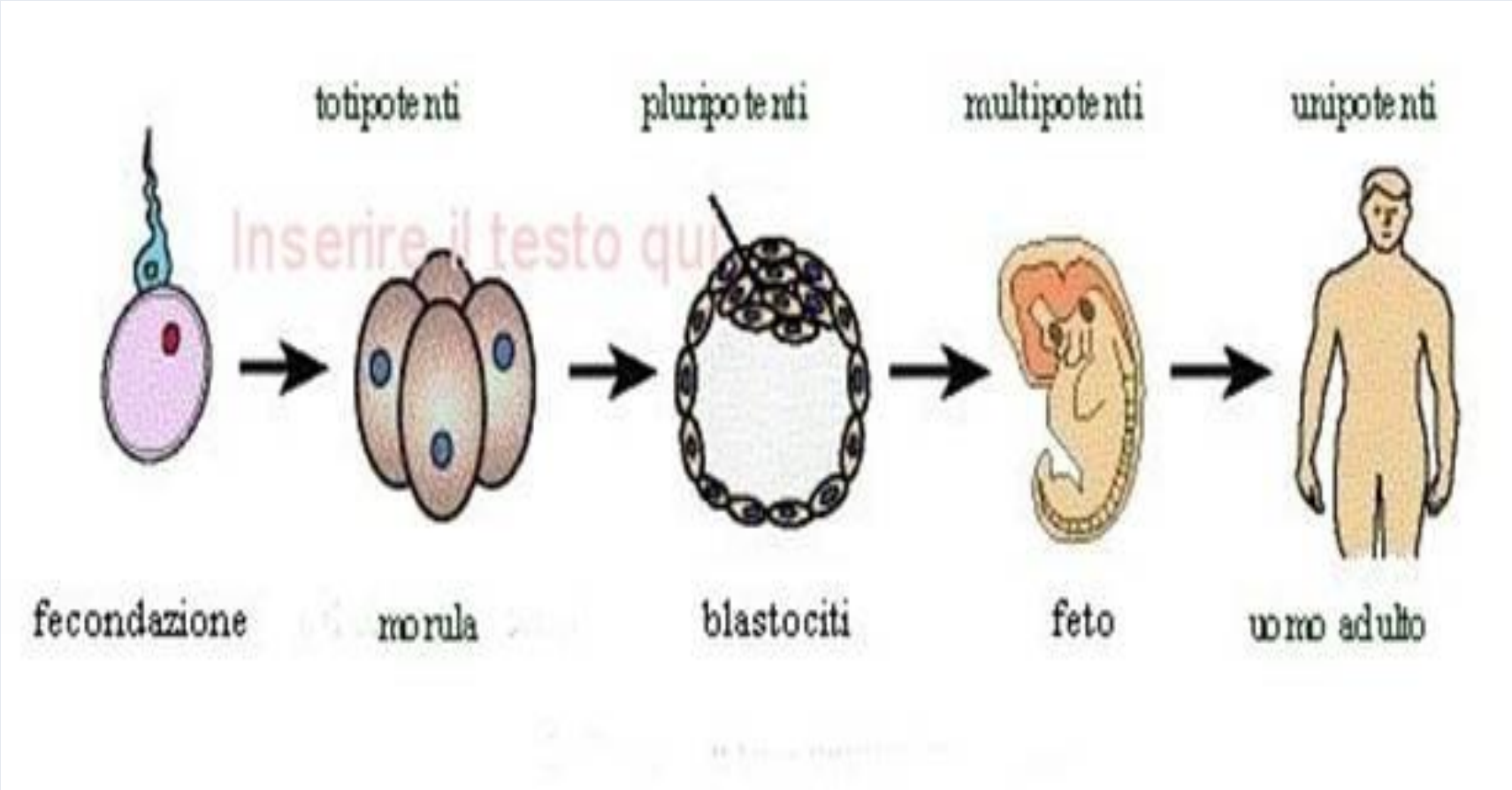
Cellule staminali

Le **cellule staminali** sono:

- cellule primitive,
- non specializzate,
- dotate della capacità di trasformarsi in diversi altri tipi di cellule; dando origine alle cellule specializzate dei tessuti.

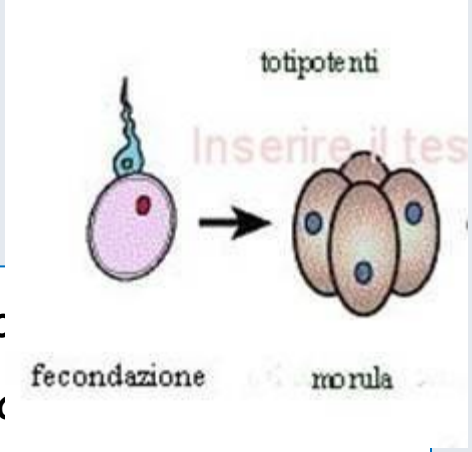
Vediamo lo sviluppo dello zigote :

Cellule staminali



Durante lo sviluppo dell'embrione la potenzialità di differenziazione diminuisce

Cellule staminali



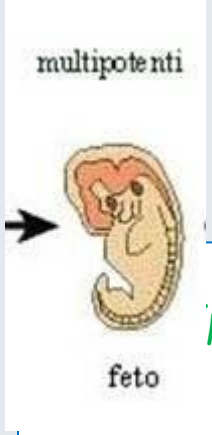
- Totipotenti : sono le primissime cellule che si fo fecondato da uno spermatozoo; possono diventare ogni pa dividendosi e specializzandosi (neuroni, cellule ossee, cardiache, cute, …)
  - Lo zigote in una prima fase si divide uguale a se stesso dando vita a un piccolo ammasso di cellule. Queste cellule sono staminali totipotenti perché sono in grado di dar vita a tutto ciò che serve al successivo sviluppo. Se a questo punto dello sviluppo l'ammasso di cellule si separa in due, nascono due organismi geneticamente uguali, cioè i gemelli omozigoti.
  - Tra la terza e la quarta divisione cellulare le cellule iniziano a perdere la loro totipotenza. A questo punto avviene la formazione della morula, così chiamata perché l'uovo fecondato assume la forma di una piccola mora, composta all'incirca da sedici cellule.

Cellule staminali

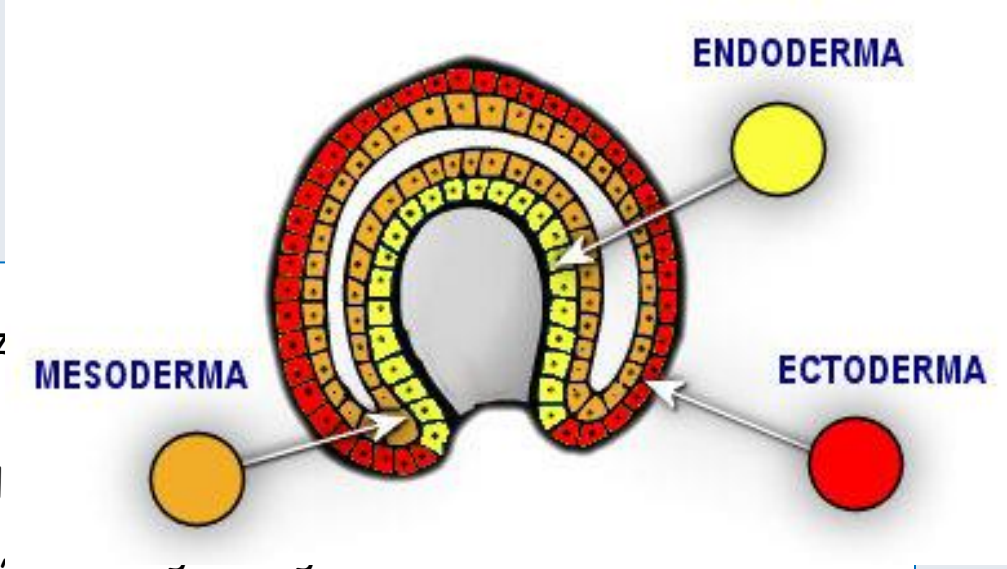
- Pluripotenti : capacità di una singola cellula di differenziarsi :

  - Le cellule esterne della blastocisti formano il trofoblasto (significa "germe di ciò che nutre e sostiene") : darà luogo alla placenta e agli altri sistemi di sostegno che serviranno allo sviluppo in utero dell'embrione (ma che non comporranno l'embrione stesso).
  - Le cellule più interne della blastocisti formano l'embrioblasto (germe dell'embrione) : darà vita all'embrione vero e proprio e poi al feto

Le cellule del trofoblasto e dell'embrioblasto sono definite pluripotenti perché, se prese singolarmente, non possono portare allo sviluppo di un organismo.



Cellule



potenti : il potenziale di differenz

- A partire dalla terza settimana dal distinguere tre strati diversi di cellule,

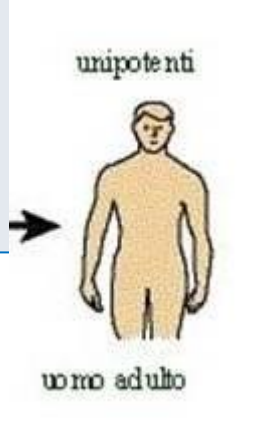
✓ L'endoderma che darà vita a : intestino, epitelio del sistema respiratorio e digerente e ghiandole annesse (fegato, pancreas), e di una parte dell'apparato urinario.

✓ Il mesoderma che darà vita a : cellule del sangue, vasi sanguigni, cuore, sistema linfatico, tessuti connettivi, apparato urogenitale, muscoli

✓ L'ectoderma che darà vita a : pelle e sue strutture derivate, rivestimento epiteliale interno della bocca e del retto, recettori sensoriali epidermici, cornea e cristallino, midollare surrenale, smalto dei denti, ossa , e infine tessuto nervoso

Le cellule dei foglietti germinativi quindi non possono dar vita a tutti i tessuti di un organismo sviluppato, ma solo a quelli sopra specificati.

Cellule staminali



- Unipotenti : Queste sono chiamate anche staminali staminali tessuto specifiche.
  - Al termine del loro sviluppo i nostri organi mantengono una sorta di magazzino-officina che contiene la materia prima con la quale, quando è necessario vengono prodotte le cellule di ricambio per mantenere il sistema in condizioni normali.

(es : epatociti, strato germinativo dell'epidermide, spermatozoi, osteoblasti, …)

Cellule staminali

Un essere umano adulto produce 25milioni di nuove cellule/secondo :

Servono per es. a sostituire i GR o a rimarginare le ferite

- Sangue e pelle si rigenerano di continuo
- Cervello e cuore molto più raramente
- Muscoli solo 2/3 volte nella vita

Ambiti di successo con le staminali :

- Trattamento grandi ustioni
- Ricostruzione cornea
- Ricostruzione retina (2019)
- Trattamento malattie immuno-ematologiche
- Trapianto midollo

Cellule staminali

Le cellule staminali possono essere prelevate da diverse fonti :

- cordone ombelicale,
- sacco amniotico,
- placenta,
- sangue,
- midollo osseo,
- polpa dentaria (meglio se denti da latte)

Cellule staminali

- Le unità di cellule prelevate vengono stoccate nelle "banche di conservazione delle cellule staminali" (strutture con elevati standard di sicurezza) conservate immerse in celle di azoto liquido o di vapori di azoto a -170 / -190 °C
- La legislazione che regolamenta le Banche di cellule staminali varia da Paese a Paese, e si differenzia a seconda della fonte di prelievo delle cellule (amniocentesi, cordone ombelicale, sangue, denti....) e dell'uso previsto (autologo o allogenico/eterologo)
- In molti Paesi (Brasile, Stati Uniti, Spagna, Francia, Portogallo…) è concessa la donazione di embrioni soprannumerari a fini di ricerca.

Cellule staminali

- In Italia non è possibile prelevare le cellule staminali embrionali, poiché comporterebbe la distruzione del feto.
- Però è possibile per i centri di ricerca comprare gli embrioni all'estero e utilizzarli qui in Italia, perché la legge non lo vieta .
- Anche per le cellule staminali del cordone ombelicale, la legge italiana, pone dei divieti :
- Vieta infatti la creazione di banche private per la conservazione, ad uso privato, delle staminali del cordone su tutto il territorio italiano. Sono invece ammesse le banche pubbliche, dove si può donare il cordone del proprio figlio, per usi futuri in ambito delle malattie del sangue, per persone affette da queste malattie. (donazione solidale eterologa)

Cellule staminali

Trapianto di cellule staminali

Procedura medica utilizzata in ematologia ed oncologia, quasi sempre per pazienti affetti da malattie del sangue o del midollo osseo quali mieloma multiplo e leucemia

Le cellule progenitrici ematopoietiche sono piuttosto scarse ma, oltre a possedere una attività riproduttiva enorme (ogni giorno -86400 secondi- si generano 200-400 miliardi di cellule nuove) sono in grado di replicarsi cosicché il loro numero resta invariato durante tutta la vita, anche se dovessero in parte venire prelevate (donazione).

Cellule staminali

- Il *trapianto autologo* richiede l'estrazione di cellule staminali ematopoietiche dal paziente e la conservazione delle stesse in un freezer.
- Il paziente viene quindi trattato con chemioterapia ad alta dose, con o senza radioterapia, con lo scopo di eliminare la popolazione delle sue cellule maligne, anche a costo della distruzione parziale o completa del midollo (distruzione della capacità del midollo osseo del paziente di produrre nuove cellule del sangue).
- Le cellule staminali proprie del paziente tornano poi nel suo corpo (per infusione) e sostituiscono i tessuti distrutti facendo riprendere la normale produzione di globuli bianchi/rossi. Possono comunque essere necessarie alcune decine di trasfusioni di sangue.

Cellule staminali

La conservazione autologa :

vantaggio della totale assenza di fenomeni di rigetto in caso di autotrapianti di organi e tessuti

svantaggio è rappresentato dal fatto che, in caso di leucemia, ad esempio, nel campione conservato siano presenti cellule tumorali leucemiche, così come nell'organismo malato del paziente: questo è il motivo per cui, principalmente, gli interventi effettuati sono spesso a base di cellule staminali cordonali eterologhe, ottenute quindi da un donatore presumibilmente sano.

Cellule staminali

- Il trapianto allogenico/eterologo coinvolge due persone : il donatore (sano) e il ricevente (paziente), e, indirettamente, un numero elevato di donatori di sangue, dato che sono necessarie fino a 300 trasfusioni per un singolo trapianto di midollo osseo.
- I donatori devono possedere un tipo di tessuto compatibile con il ricevente
- Membri dello stesso gruppo etnico hanno più probabilità di avere i geni corrispondenti, tra cui i geni di HLA.

Bioetica

Bioetica

Nuova disciplina che ha lo scopo di affrontare , dai punti di vista biologico e morale, i problemi connessi con l'impiego di queste nuove tecnologie.

Si occupa delle questioni morali legate alla ricerca biologica e alla medicina.

Bioetica

La bioetica ha carattere interdisciplinare e coinvolge la filosofia, la filosofia della scienza, la medicina, la bioetica clinica, la biologia, la giurisprudenza, il biodiritto, la sociologia e la biopolitica, nelle diverse visioni morali : atee, agnostiche, spirituali e religiose.

Coloro che si occupano di bioetica sono quindi specialisti in varie discipline e vengono chiamati "bioeticisti", o «bioetici».

Esperti e studiosi di buddhismo, confucianesimo, cristianesimo, ebraismo, induismo, islamismo, taoismo e laicismo si sono cimentati con questa disciplina sin dai suoi inizi.

Bioetica

Tematiche principali :

Utilizzo delle biotecnologie

Ingegneria genetica

Sperimentazione sulle cellule staminali embrionali

Pratiche anticoncezionali

Cure della sterilità di coppia

Aborto

Eutanasia

Testamento biologico

Bioetica - Le grandi domande

Queste sono alcune delle questioni etiche che riguardano la genetica.

- **Assumere il ruolo di Dio** È giusto modificare gli esseri viventi e creare nuove specie?

- **Usi illeciti** Si deve vietare la ricerca sull'ingegneria genetica per evitare che venga usata in modo illegale o pericoloso?

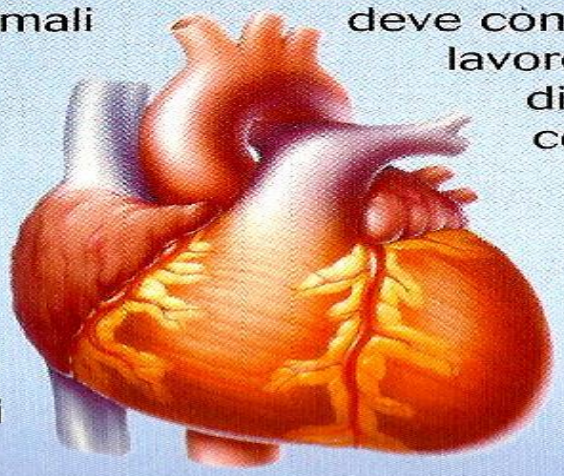
- **Clonazione riproduttiva** Si deve permettere la clonazione umana alle coppie che non possono avere bambini? La clonazione degli animali è giusta dal punto di vista etico?

- **Bambini su misura** Si può consentire ai genitori di poter scegliere il sesso del loro bambino? E di scegliere qualità come la statura, il colore degli occhi e l'intelligenza?

- **L'accesso al DNA** A chi appartiene una sequenza di DNA umano? Allo scienziato che l'ha analizzata o alla persona da cui proviene? O a tutti noi?

- **La fine della sofferenza** Nonostante i problemi che può causare, è giusto utilizzare la genetica se consente di curare le malattie, prevenire l'invalidità o eliminare la fame nel mondo?

- **L'analisi del DNA** Si deve analizzare il DNA di una persona per sapere se soffrirà di malattie genetiche? Si deve consentire ai datori di lavoro e alle compagnie di assicurazione di conoscere i risultati?



La clonazione potrebbe essere usata per creare organi per i trapianti.

Eugenetica

Eugenetica

Disciplina che si prefigge di favorire e sviluppare le qualità innate di una razza, giovandosi delle leggi dell'ereditarietà genetica.

Il termine fu coniato nel 1883.

Sostenuta da correnti di ispirazione darwinistica e malthusiana *, si sono diffuse inizialmente nei paesi anglosassoni e successivamente nella Germania nazista, trasformandosi nella prima metà del 20° sec. in un movimento politico-sociale volto a promuovere la riproduzione dei soggetti socialmente desiderabili (e. positiva) e a prevenire la nascita di soggetti indesiderabili (e. negativa) per mezzo di infanticidio e aborto.

Eugenetica

* **Malthus** - Economista e demografo inglese (1766 - 1834).

Noto per la legge della popolazione che prende il suo nome (illustrata in *An essay on the principle of population as it affects the future improvement of society* , 1798), secondo la quale la popolazione tenderebbe a crescere più rapidamente dei mezzi di sussistenza, quando non vi siano freni che ne ostacolino il libero sviluppo;

M. propose di sostituire ai freni 'naturali' (guerre, epidemie, mortalità infantile) quelli volontari, volti alla limitazione delle nascite, per evitare la distruzione delle risorse energetiche non rinnovabili e la catastrofe dell'ecosistema.

Eugenetica

Recentemente con gli studi sul patrimonio genetico dell'uomo si è fatta strada una nuova e. tecnologica, che segue tre indirizzi :

a) e. selettiva o *creativa* : la selezione genotipica dei soggetti a rischio di manifestare una malattia, per mezzo della diagnosi prenatale e l'aborto dei soggetti indesiderati, o più precocemente, con la diagnosi pre-impiantatoria;

b) e. preventiva : la selezione germinale, mediante la scelta di gameti sani raccolti e conservati in banche apposite e utilizzati nell'ambito delle tecniche di fecondazione artificiale;

c) e. curativa : la geneterapia, mediante la modificazione dell'informazione genetica contenuta nelle cellule somatiche, nelle cellule germinali e negli embrioni umani prodotti in vitro.

Eugenetica

Sotto il profilo filosofico :

il sociobiologismo sostiene che l'etica si modifichi nel tempo in funzione degli stadi di evoluzione biologica e sociale via via raggiunti, per cui nella pratica medica tutto ciò che favorisce i meccanismi di selezione e miglioramento della specie viene ritenuto lecito.

Sotto il profilo scientifico :

l'unica maniera per prevenire le malattie è quella di sopprimere i soggetti geneticamente predisposti ad ammalarsi.

Sotto il profilo etico :

l'e. moderna presuppone un'eliminazione sistematica e programmata di esseri umani, nella maggior parte dei casi motivata da ragioni e pressioni di origine economica (etica utilitaristica).

Eugenetica

Studia come «migliorare» i geni della specie umana.

Già negli anni '30 scienziati si occuparono di eliminare le caratteristiche considerate negative (essere ebrei, invalidi, avere la pelle scura, avere tendenze omosessuali, …) facendo studi approfonditi per raggiungere la creazione di un nuovo sistema di *caste* governato da individui *progettati* per essere dominanti

L'alterazione dei geni è una questione molto complessa perché determina modificazioni nelle generazioni successive.

A chi spetta decidere?

Einstein era dislessico (QI 160) mentre Hitler aveva un QI di 141

Eugenetica

Ecco le stime riguardanti i casi di sterilizzazioni di donne :

- Germania: 1933-1941 : oltre 400.000
- Stati Uniti: 1899-1979 : circa 65.000
- Svezia: 1934-1976 : 62.888
- Finlandia: 1935-1970 : 58.000
- Norvegia: 1934-1977 : 40.891
- Danimarca: 1929-1967 : 11.000
- Canada: 1928-1972 : circa 3.000
- Svizzera: 1928-1985 : meno di 1.000
- ……

Oltre alle sterilizzazioni vi erano le politiche che miravano a favorire la riproduzione tra soggetti "adeguati", ad esempio il divieto di matrimonio tra "adatti" e "inadatti".

Eugenetica

Con **sterilizzazione obbligatoria** si intendono i programmi attuati da politiche governative che tentano di costringere le persone a sottoporsi all'intervento chirurgico di sterilizzazione o vasectomia.

Nella prima metà del XX secolo, molti di questi programmi sono stati istituiti in vari paesi del mondo, di solito come parte di programmi di eugenetica destinati ad impedire la riproduzione e la moltiplicazione dei membri della popolazione considerati portatori di difetti genetici inquinanti la stirpe.

Sudafrica, Canada, Repubblica Ceca, Giappone, India, Israele, Cina, USA, Puerto Rico, Svizzera, Russia, Regno Unito

L'estesa o sistematica sterilizzazione forzata è stata riconosciuta come un crimine contro l'umanità

Inoltre, in molti paesi, le persone transgender sono tenute a sottoporsi a sterilizzazione prima di ottenere il riconoscimento giuridico del loro genere

Genetica delle Popolazioni

Genetica delle Popolazioni

La genetica delle popolazioni si occupa di come le leggi di Mendel e gli altri principi della genetica si applichino a intere popolazioni di organismi interfecondi.

Studia le differenze genetiche tra popolazioni e al loro interno

Per quanto riguarda la specie umana analizza :

- le popolazioni contemporanee su diversa scala (dalle piccole tribù a interi gruppi continentali)
- le affinità genetiche fra gruppi
- i motivi delle differenze nell'incidenza di malattie ereditarie e di altri caratteri somatici
- l'effetto dell'eventuale isolamento riproduttivo di grado variabile

Genetica delle Popolazioni

La terra si è formata 4 miliardi e mezzo di anni fa, solo dopo 300 milioni di anni ha cominciato a risultare ospitale per la vita che però ha atteso altri 400 milioni di anni prima di comparire.

Non si sa come sia nata la vita, cioè come si sia formata la prima cellula

Si saranno probab verificati vari tentativi non andati a buon fine.

Quando è sorta per la prima volta la vita non c'erano intorno altri esseri viventi voraci !!

Circa 7-8 milioni di anni fa i primati non umani hanno dato luogo ai gorilla, orangutan, scimpanzé, bonobo mentre nella nostra linea evolutiva molte forme vissero anche in contemporanea (Homo sapiens, di Neanderthal, Floreniensis,…)

2,5 milioni di anni fa H. sapiens progettò ed usò un primo e rudimentale strumento !!!

Ciò dimostra la capacità di questi ominidi di vedere aldilà della superficie delle cose e di aver acquisito coscienza di sè

Genetica delle Popolazioni

Da qui l'evoluzione biologica è stata un'ininterrotta elaborazione di dati esistenti, di eventi e di processi.

- Dal momento che il DNA è sottoposto nel tempo a mutazioni che vengono ereditate, esso contiene informazioni preziose che possono essere utilizzate dai genetisti per studiare l'evoluzione degli organismi (tramite algoritmi comparativi bioinformatici molto avanzati); essi sono in grado di descrivere l'evoluzione di diverse specie anche molto diverse tra loro.
- Studiando le mutazioni accumulatesi nel tempo, e comparando le sequenze di DNA all'interno di una stessa specie, inoltre, è possibile studiare la storia genetica di particolari popolazioni e quindi misurare la frequenza di un determinato allele.

Utilizza metodologie come genomica, proteomica, costituzione di una banca dati del genoma umano

Genetica delle Popolazioni

Si ipotizza che circa 2 milioni di anni fa i primi membri del genere Homo migrarono dall'Africa probabilmente a causa delle variazioni climatiche (periodi di pioggia intensa alternati a periodo di siccità) e si dispersero per la maggior parte del vecchio mondo, arrivando fino a sud-est asiatico.

- La colonizzazione dell'Asia ha seguito presumibilmente le direttrici del Sinai e dello Yemen.
- La Cina è stata popolata più di un milione di anni fa
- L'Europa occidentale è stata per la prima volta popolata circa 1,2 milioni di anni fa

Genetica delle Popolazioni

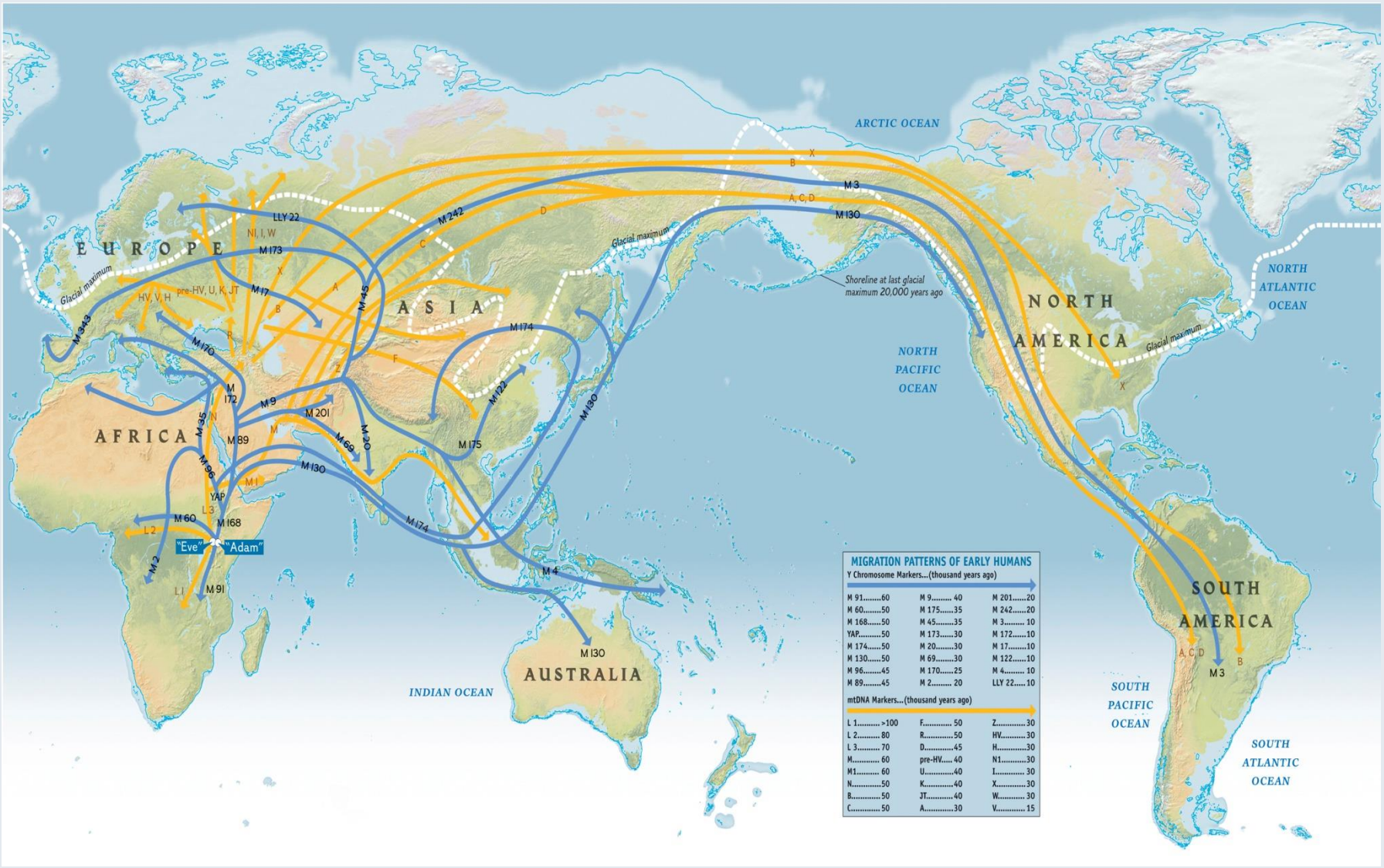
Esistono teorie più o meno condivise sulle origini dell'uomo contemporaneo.

L'*ipotesi dell'origine unica* propone che gli uomini moderni si siano evoluti in Africa e che siano poi migrati all'esterno sostituendo quegli ominidi che abitavano già le altre parti del mondo.

Su di essa sussistono vastissime evidenze paleoantropologiche (date da diverse migliaia di ritrovamenti fossili), evidenze archeologiche, linguistiche, climatologiche (modificazioni climatiche e conseguenti selezioni della popolazione), genetiche (mtDNA e nucleare, in particolare loci del cromosoma Y)

L'analisi filo-geografica ha infatti mostrato che il popolamento dei Continenti da parte dell'uomo moderno è proceduto ad ondate successive a partire dal continente africano.

Genetica delle Popolazioni



Genetica delle Popolazioni

Nel corso degli ultimi 100.000 anni le diverse popolazioni umane si sono ampiamente diffuse e hanno colonizzato gli angoli più remoti del nostro pianeta.

Subendo la forza delle diverse pressioni selettive, le popolazioni si sono adattate ai differenti ambienti e si sono a poco a poco modificate, a volte manifestando effetti fenotipici evidenti, quale ad esempio la colorazione della pelle e la statura, a volte più nascosti, come la capacità di resistere alle malattie o di digerire determinati alimenti con un maggior successo riproduttivo.

Genetica delle Popolazioni

Studia la frequenza con cui particolari geni, ed i loro alleli, si trovano ed evolvono all'interno di una popolazione.

Popolazione = gruppo di individui :

- Abbastanza numeroso
- Accoppiamenti casuali
- Frequenza di mutazioni uguali fra gene selvatico e gene mutato
- Non soggetto ad alcun vantaggio selettivo fra i genotipi (AA, Aa, aa)

proprio lo studio delle variazioni corrisponde allo studio dei fenomeni evolutivi.

E' inevitabile che gli esseri viventi evolvano perché i loro genomi cambiano impercettibilmente in continuazione.

L'evoluzione non è solo un processo storico ma un continuo cambiamento.

Genetica delle Popolazioni

Lo studio "Natural selection has driven population differentiation in modern humans" pubblicato su **Nature Genetics** ha analizzato in modo approfondito i genomi di 210 individui, provenienti da tutto il mondo, identificando 582 geni che si sono evoluti parallelamente nelle diverse popolazioni.

I risultati hanno portato all'individuazione di 15.259 mutazioni non-sinonime (scambio di una base azotata con un' altra), quelle che comportano la modificazione dell'aminoacido nella sequenza proteica.

Queste mutazioni puntiformi sono la base molecolare della maggior parte delle differenze tra individui della stessa specie e possono contribuire, ad esempio, alla suscettibilità alle malattie e all'adattabilità ai diversi ambienti.

Genetica delle Popolazioni

In ogni popolazione umana, vivente in una determinata regione della Terra, la selezione naturale ha favorito le varianti geniche che risultavano più adeguate nel processo di adattamento all'ambiente.

Non stupisce dunque la diversità di mutazioni osservata nelle varie popolazioni.

Sebbene non siano ancora chiare tutte le funzioni controllate da questi 582 geni, circa 50 sembrano essere adattamenti alle malattie o alle modificazioni della dieta.

Genetica delle Popolazioni

- Tra questi compaiono geni che codificano proteine utili nella regolazione dell'insulina, nella digestione di zuccheri e amido, nel trasporto degli acidi grassi e nella regolazione della risposta immunitaria contro i patogeni.
- Lo sviluppo degli osteoblasti che sono responsabili della formazione ossea
- La morfologia dei capelli (diametro, e sezione, forma di fibra, proprietà meccaniche, pettinabilità e l'umidità) hanno tratti distintivi tra le popolazioni umane
- La differenziazione dei melanociti che producono melanina

Genetica delle Popolazioni

Il confronto del DNA mitocondriale (mtDNA) per rintracciare la linea materna e del DNA del cromosoma Y per rintracciare la linea paterna in soggetti appartenenti a svariati gruppi di popolazioni ci fornisce informazioni su quando e dove tali gruppi si siano spostati nel mondo durante le varie ondate di migrazione dei popoli.

Le mutazioni genetiche non contraddistinguono solo singole famiglie, bensì anche interi gruppi di popolazioni. Analizzando la frequenza o l'insorgenza di determinate mutazioni, è possibile suddividere il complesso albero genealogico dell'umanità in singoli rami.

Genetica delle Popolazioni

Se un gruppo di popoli migra oppure vive a lungo geograficamente isolato e dunque non avviene alcuno scambio con altri gruppi, si sviluppano alcuni modelli specifici di mutazione.

Se tali modelli si diffondono in svariati popoli, questi ultimi sono imparentati.

Alcuni modelli compaiono unicamente in determinate popolazioni, in questo caso è possibile dimostrare la discendenza proprio da essi.

Intelligenza : capacità di risolvere i problemi