

**TESINA PER L'ESAME DI STATO
A.S. 2014/2015**

Antropologia Forense

di *Matteo Sabelli*

RITORNO ALL'INCONTRO

Il presente contributo, elaborato dallo **studente Matteo Sabelli** del Liceo Classico "Socrate" di Roma, è connesso alle attività scientifiche e laboratoriali svolte durante lo "**Stage a Tor Vergata**" - promosso dal Piano nazionale Lauree Scientifiche e tenuto presso i laboratori della Macroarea di Scienze MFN dell'**Università degli Studi di Roma Tor Vergata** in due fasi:

- Stage Estivo dal 16 al 20 Giugno 2014;
- Stage Invernale dal 2 al 6 febbraio 2015.

Le attività didattiche previste nel Programma dello Stage sono state realizzate in cinque gruppi di ricerca, guidati da docenti dell'Università di Roma Tor Vergata.

Il responsabile scientifico del Modulo "Antropologia Forense"

Prof.ssa Olga Rickards





Il Direttore degli "Stage a Tor Vergata"

Prof. Nicola Vittorio





Ritorno all'incontro.

Di Matteo Sabelli

Indice.

0. *Premessa*
1. *Antropologia*
 - 1.1. Antropologia molecolare
2. *DNA*
 - 2.1. DNA mitocondriale
3. *Aplotipi e aplogruppi*
 - 3.1. Aplogruppi del cromosoma Y e aplogruppi mitodondriali umani
 - 3.2. Adamo ed Eva
4. *Conclusione: il viaggio dell'uomo dall'Africa al Mondo*
5. *Immagini*

0. Premessa

Il motivo che mi ha spinto a condurre questa ricerca nasce da un interesse, quello per l'Oriente. L'attrazione per le terre e le culture dell' "Est del Mondo" mi hanno spinto a domandarmi se io, dalle origini europee, possa sperare in un primitivo incontro con quella regione della Terra, un incontro inconsapevole poiché non vissuto da me, ma da un mio avo lontano.

Inoltre, trovare le basi scientifiche di quest'incontro sarebbe una conferma della fratellanza che accumuna tutti gli esseri umani viventi. Quale migliore branca della Scienza moderna può confermare e fornire un fondamento a questa ricerca, a questa esigenza di sentirsi non "cittadini del Mondo" (secondo una visione cosmopolita che ha caratterizzato l'Illuminismo) ma "fratelli per origine" se non l'Antropologia?

Ebbene, proprio nella scienza che "studia l'uomo" (infatti il termine "antropologia" significa "studio", λόγος, dell' "uomo", άνθρωπος) un individuo qualunque può andare alla ricerca di quella primordiale "stretta di mano" che per un periodo della storia umana ci ha tenuti tutti uniti.

Scoprire un'origine comune, scoprire che l'incontro c'è stato in precedenza, alla nascita dell'uomo, e che solo in seguito gli essere umani si sono divisi per colonizzare le terre emerse, può essere il fattore decisivo per far abbandonare ogni atteggiamento razzista (che, più che razzista, sarebbe da definire xenofobo, ossia di paura, φόβος, verso ciò che è estraneo, ξένος), iniziando così a costruire ponti tra i popoli del Mondo, anziché innalzare barriere.

Da un interesse personale, ma nei più sinceri propositi di un "umanesimo filantropico", nasce questa ricerca dell'origine dell'incontro che ci rendeva tutti fratelli e sorelle.

1. Antropologia

L'antropologia, nata come disciplina interna alla biologia, studia l'essere umano dal punto di vista dei suoi vari comportamenti all'interno di una società.

I primi "interessi" antropologici si possono trovare presso gli antichi Egizi, che solevano distinguere le differenze tra loro e gli altri popoli, raffigurando i nemici catturati con un colore della pelle diverso ed evidenziando usanze e tratti fisici differenti. Tuttavia bisognerà attendere gli studi del greco Erodoto di Alicarnasso per poter leggere una descrizione dei caratteri di varie popolazioni antiche (Etiopi, Greci, Egizi, Sciti), nella quale l'autore distinse tra i caratteri fisici e quelli etnografici. In seguito all'approfondimento delle conoscenze dei tipi umani grazie ai racconti dei viaggiatori, da Marco Polo a Magellano, nel Settecento Linneo istituì una catalogazione delle varietà umane imperniata sia sui caratteri fisici sia su quelli morali o etnologici e l'antropologia ottocentesca ricevette un grande sviluppo grazie alle ricerche fornite da Buffon (1707-1788), basate sul concetto di "razza umana", e dalla teoria dell'adattamento ai vari ambienti naturali.

La nuova scienza antropologica (basata sull'analisi delle strutture sociali dei popoli arcaici) ebbe inizio con Lewis Henry Morgan (1818-1881) ed Edward Burnett Tylor (1832-1917), i quali, nei loro studi sugli amerindi e su altre popolazioni primitive, rivelarono la comune struttura sociale di tribù di diversi paesi, caratterizzata da un sistema complesso di rapporti, spesso matrilineari, e dalla mancanza di proprietà privata e di un apparato repressivo (prigioni, polizia, ecc.). Questo fu per loro lo stato primitivo della nostra civiltà, corrispondente all'antica organizzazione sociale della Grecia antica e di Roma antica. Col miglioramento delle comunicazioni e con l'intensificarsi dello sfruttamento coloniale che caratterizzarono gli ultimi decenni dell'Ottocento, i contatti con i popoli primitivi si moltiplicarono. Sebbene nella maggior parte dei casi questi contatti avvenissero unicamente in funzione dello sfruttamento e dello sterminio delle popolazioni indigene, resero anche possibile una maggiore conoscenza dei loro costumi e delle loro credenze.

Il primo insegnamento a livello universitario dell'antropologia lo si deve al francese de Quatrefages che nel 1855 istituì una cattedra di antropologia a Parigi; il successo di questi studi portò alla fondazione, sempre a Parigi, da parte di Broca, della prima Società d'Antropologia (1859). Il primo che estese le ricerche anche agli aspetti culturali delle società "primitive" fu l'italiano G. Nicolucci (1857) che nel 1860 istituì la prima cattedra italiana d'antropologia, a Pavia. Con l'affermarsi della teoria evoluzionistica di Darwin (1859), la ricerca antropologica ebbe una nuova spinta, facilitata dalle nuove scoperte della biologia e dal moltiplicarsi delle ricerche sul campo fra le popolazioni cosiddette "primitive". Si ebbe anche un fiorire degli studi sociali, economici e psicologici che portarono a una stretta collaborazione fra l'antropologia e una nuova scienza, l'etnologia. Ben presto l'utilizzazione di metodi e tecniche rigorose consentì all'antropologia di superare la fase "descrittiva" per oggettivarsi in scienza teorica e applicata.

All'inizio del XX secolo le nuove elaborazioni e acquisizioni che giungevano da ogni campo del sapere portarono a descrizioni sempre più accurate dell'uomo e alla revisione delle varie classificazioni dei gruppi umani. Dopo gli anni Cinquanta del XX secolo, lo sviluppo della genetica e della biochimica, l'elaborazione dei numerosi dati antropometrici raccolti fin dall'Ottocento, il moltiplicarsi di nuove e più estese indagini metodologiche sui gruppi umani viventi e la scoperta di innumerevoli reperti fossili dell'uomo (anche di epoche remote) portarono a una profonda trasformazione dell'antropologia, che si andò articolando in tre settori: l'antropologia biologica, la paleoantropologia e l'antropologia culturale. Oggi l'antropologia utilizza tutte le metodologie proprie di altre discipline avvalendosi del contributo di scienze quali la biologia molecolare, la genetica, la fisiopatologia, l'anatomia comparata e la geologia (per la ricostruzione degli ambienti naturali).

L'antropologia contemporanea, non più limitata a una funzione eminentemente sistematica e descrittiva, tende a configurarsi sempre di più come scienza di sintesi delle molteplici discipline che hanno per oggetto lo studio dell'uomo. Accanto a settori di studio tradizionali, se ne collocano altri, come quello relativo allo studio della dinamica microevolutiva delle popolazioni umane isolate, basati non solo sull'antropometria, la serologia e l'ematologia, ma anche sulla demografia, l'antropologia culturale, l'etologia umana e l'epidemiologia clinica, oltre che la linguistica e l'antropologia storica. Questo complesso di indagini contribuisce a definire la dinamica del differenziamento intra- e intergruppo delle varie popolazioni. È stato così possibile dimostrare che la differenziazione dei tipi umani attuali è abbastanza recente: le diversità morfologiche non appaiono quindi più sufficienti a provare un'antichità remota delle razze, in quanto esse rientrano nelle possibili variabili di una specie politipica come quella umana.

Dal punto di vista accademico, l'antropologia è suddivisa, nella tradizione di studi italiana, in due aree principali:

- l'antropologia fisica (o "biologica"), che studia l'evoluzione e le caratteristiche fisiche degli esseri umani, la genetica delle popolazioni e le basi biologiche dei comportamenti della specie umana e dei suoi parenti più stretti, le grandi scimmie (primatologia);
- le discipline demo-etno-antropologiche, che si occupano degli aspetti socio-culturali (ad esempio le reti di relazioni sociali, i comportamenti, usi e costumi, gli schemi di parentela, le leggi e istituzioni politiche, le ideologie, religioni e credenze, gli schemi di comportamento, i modi di produzione e consumo o scambio dei beni, i meccanismi percettivi, le relazioni di potere). Grande importanza ha per tale area di studi la ricerca etnografica, spesso considerata come base imprescindibile per riflessioni teoriche ed eventuali comparazioni.

Generalmente, quando viene utilizzato il termine "antropologia" senza specificazioni, oggi ci si riferisce a questo secondo gruppo. Le definizioni "antropologia culturale", di derivazione statunitense, "antropologia sociale", di provenienza britannica, ed "etnologia", di scuola francese, vengono spesso utilizzate per riferirsi genericamente al campo di studi delle scienze antropologiche o etnoantropologiche.

Le tematiche dell'antropologia sono varie, a partire dalla più evidente, ossia l'essere umano e il suo rapporto con la natura (la specie umana, le teorie dell'evoluzione, la primatologia comparata, l'ecologia umana, la paleoantropologia, l'antropologia molecolare), per passare alla società e alla politica (politica, guerra, la ricerca del potere e dell'autorità, l'antropologia economica con lo studio dell'economia delle società tradizionali). Vi sono inoltre l'antropologia culturale e dei simboli (che studia gli aspetti simbolici, come l'arte e la creatività, i simboli gestuali, la magia e le credenze, la filosofia e la religione; le usanze e i rituali, come i giochi della crescita e sociali, le parole e la comunicazione, i riti, i costumi), quella criminale (teorizzata dal medico criminologo italiano Cesare Lombroso) e quella delle religioni (in una prospettiva storica e comparata, nella definizione della religione e negli aspetti magici e soprannaturali). Rientrano tra le tematiche dell'antropologia anche lo studio della cognizione e della mente (educazione e percezione), dei modelli e delle classificazioni sociali (cultura, etnia, identità, ruoli, scambi culturali, reti sociali, gerarchia, generi sessuali).

La branca antropologica che interesserà la mia analisi è quella dell'antropologia fisica, un ramo delle scienze biologiche che studia l'umanità dal punto di vista naturalistico, sulla scorta di caratteri morfologici e fisiologici. Sganciandosi dall'antropologia di matrice umanistica, nacque come disciplina autonoma nella seconda metà dell'Ottocento, quando vennero messe a punto tecniche e

metodologie adatte per affrontare oggettivamente lo studio della diversità fisica dell'uomo nel tempo e nello spazio.

1.1 Antropologia molecolare

L'antropologia molecolare è un campo dell'antropologia fisica in cui viene utilizzata l'analisi molecolare per stabilire legami evolutivi (e quindi la variabilità genetica) tra antiche e moderne popolazioni umane, così come tra le specie contemporanee. Lo scopo di questi studi è quello di approfondire le conoscenze dei processi biologici grazie ai quali la nostra specie si è diffusa sul pianeta e adattata a differenti ambienti.

In generale, i confronti sono fatti tra sequenze (DNA o sequenze di proteine), ma i primi studi utilizzavano la sierologia comparativa. Viene inoltre utilizzata l'analisi di marcatori genetici uniparentali (cromosoma Y e DNA mitocondriale) per ricostruire la storia genetica delle popolazioni umane.

Le differenze, prodottesi per mutazioni geniche, sono il punto di partenza per misurare le distanze genetiche tra le specie. Esse vengono trasformate con sufficiente precisione in ipotesi sul tempo di divergenza evolutiva delle specie stesse, se si ammette che le molecole mutano con ritmo evolutivo costante. In questo caso, il numero delle differenze accumulate indica da quanto tempo le specie si sono separate, differenziandosi dall'antenato comune. Le molecole vengono così a fungere da segnatempo evolutivo, od "orologio molecolare".

Esaminando le sequenze di DNA in diverse popolazioni, gli scienziati possono determinare le strette relazioni tra le popolazioni (o entro popolazioni). Alcune somiglianze nella composizione genetica consentono agli antropologi molecolari di determinare o meno se diversi gruppi di persone appartengono allo stesso raggruppamento genetico, e, quindi, se condividono una provenienza geografica comune. Questo è importante perché permette di rintracciare modelli di migrazione e di insediamento, che danno un'utile visione di come le popolazioni contemporanee si sono formate e progredite nel tempo.

Essenziale è stato l'apporto dell'antropologia molecolare all'analisi della variabilità biologica dell'uomo. Il cambiamento radicale nel modo di affrontare questo tema centrale dell'antropologia fisica ha comportato, in primo luogo, un processo di rinnovamento culturale con l'affermarsi del concetto di popolazione sul dogma della 'tipologia razziale'. L'innegabile ed evolutivamente efficace variabilità biologica dell'uomo è oggi riconsiderata sulla base della variabilità individuale.

Nella concezione tipologica in auge fino a tempi anche recenti (*antropologia sistematica*) invece gli individui, esistendo solo in funzione del tipo, erano classificati razzialmente sulla base dei loro caratteri fisici 'tipici', assumendo così la razza il ruolo di una categoria sistematica discreta, naturalmente e aprioristicamente definita. Così la rassomiglianza tra razze non poteva che essere frutto di mescolanza. Questa visione essenzialista e fissista ha permeato l'antropologia fisica anche quando le indagini sui caratteri fisici (che, variando in modo continuo per l'effetto additivo di più geni in combinazione con pressioni ambientali, ammettono categorie necessariamente arbitrarie in funzione dei limiti che si pone l'osservatore) sono state estese ai caratteri a esclusiva componente genetica. Questi, espressione di un unico gene che però può manifestarsi nei diversi individui in forme allelicamente diverse (polimorfismo genetico), variano in modo discontinuo, ammettendo tante categorie quante sono le diverse forme in cui si manifesta il gene.

L'introduzione dei sistemi polimorfici di gruppo sanguigno sembrò così ovviare all'inconveniente della soggettività; tali variabili furono considerate pertanto ottimali per classificare l'umanità in razze. Tuttavia, la progressiva identificazione di centinaia di polimorfismi ha reso sempre più evidente l'inesistenza di quadri tipici di variabilità razziale. Più del 90% della variabilità genetica è infatti indipendente dalla razza. Una riprova è che gli alberi filogenetici costruiti utilizzando set differenti di polimorfismi non concordano né tra loro né con quelli costruiti su base morfologica, come ci si sarebbe aspettati ammettendo la realtà di 'tipi razziali', falsificando così il concetto di razza biologica nell'uomo.

2. DNA

Chimicamente, il DNA è un polimero organico costituito da monomeri, i nucleotidi. Tutti i nucleotidi sono costituiti da tre componenti fondamentali: un gruppo fosfato, uno zucchero pentoso e una base azotata. Le basi azotate che possono essere utilizzate nella formazione dei nucleotidi sono quattro: adenina, guanina, citosina e timina.

L'ordine nella disposizione sequenziale dei nucleotidi costituisce l'informazione genetica, la quale è tradotta con il codice genetico negli amminoacidi corrispondenti. La sequenza amminoacidica prodotta, detta polipeptide, forma le proteine. Il processo di traduzione genetica (comunemente chiamata sintesi proteica) è possibile solo in presenza di una molecola intermedia di RNA, che è generata per complementarità con le quattro basi dei nucleotidi del DNA in un processo noto come "trascrizione".

Negli eucarioti, il DNA si complessa all'interno del nucleo in strutture chiamate cromosomi. Negli altri organismi, privi di nucleo, esso può essere organizzato in cromosomi o meno (nei batteri è presente un'unica molecola di DNA circolare a doppia catena, mentre i virus possono avere genomi a DNA oppure a RNA). All'interno dei cromosomi, le proteine della cromatina (come gli istoni, le coesine e le condensino) organizzano il DNA e lo avvolgono in strutture ordinate. Queste strutture guidano l'interazione tra il codice genetico e le proteine responsabili della trascrizione, contribuendo al controllo della trascrizione genica.

Negli organismi viventi, il DNA non è quasi mai presente sotto forma di singolo filamento, ma come una coppia di filamenti saldamente associati tra loro. Essi si intrecciano tra loro a formare una struttura definita "doppia elica". In una doppia elica, il senso di un filamento è opposto a quello del filamento complementare. Per tale motivo, i due filamenti che costituiscono una doppia elica sono detti antiparalleli. Le estremità asimmetriche di un filamento di DNA sono definite estremità 5' ed estremità 3'.

La doppia elica del DNA è stabilizzata dai legami idrogeno che si instaurano tra le basi azotate presenti sui due filamenti. Tale evento è noto come *appaiamento complementare*. Tutte e quattro le basi hanno struttura eterociclica, ma adenina e guanina sono, dal punto di vista strutturale, derivate della purina, e pertanto dette "basi puriniche", mentre citosina e timina sono correlate alla pirimidina e dette "basi pirimidiniche". Le basi puriniche formano legami idrogeno con le basi pirimidiniche: A può legare solo T e G può legare solo C. Dal momento che i legami idrogeno non sono covalenti, essi possono esser rotti e riuniti in modo relativamente semplice, poiché questi sono legami ad alta energia. I due filamenti possono essere allontanati tra loro sia dalle alte temperature che da un'azione meccanica o chimica. Conseguenza di questa complementarità è

che tutte le informazioni contenute nella doppia elica possono essere duplicate a partire da entrambi i filamenti, evento fondamentale per una corretta replicazione del DNA.

Nel genoma, l'informazione è conservata in sequenze di DNA chiamate geni, unità ereditarie in grado di influire sul fenotipo dell'organismo. Negli organismi eucarioti, il DNA genomico è localizzato all'interno del nucleo cellulare, nonché in piccole quantità all'interno dei mitocondri. Dal momento che il DNA è sottoposto nel tempo a mutazioni che se non corrette vengono ereditate, esso contiene informazioni preziose che possono essere utilizzate dai genetisti per studiare l'evoluzione degli organismi e la loro filogenesi. Sulla base delle diverse mutazioni presenti per esempio in geni estremamente conservati tra gli organismi i genetisti sono in grado di ricostruire alberi filogenetici in grado di descrivere l'evoluzione di diverse specie anche molto diverse tra loro. Studiando le mutazioni accumulate nel tempo, è anche possibile ricostruire alberi che descrivano l'evoluzione all'interno di famiglie di proteine. Comparando le sequenze di DNA all'interno di una stessa specie inoltre è possibile studiare la storia genetica di particolari popolazioni.

2.1 DNA Mitochondriale

Il genoma umano è organizzato in genoma nucleare (99.9995 %), che contiene la stragrande maggioranza delle informazioni con circa 20.000-25.000 geni, e genoma mitocondriale (0,0005 %).

Il DNA mitocondriale, abbreviato in mtDNA (dall'inglese mitochondrial DNA) è presente nelle cellule in un gran numero di copie tutte uguali tra loro (omoplasma). Infatti, ogni cellula contiene centinaia o migliaia di mitocondri (a eccezione degli eritrociti). La maggior parte dei mitocondri contiene da 5 a 10 molecole di DNA, definito mitocondriale. Il DNA mitocondriale è costituito da una serie di molecole circolari a doppia elica. I due filamenti dell'elica differiscono nella composizione: il filamento cosiddetto pesante H è ricco di residui guaninici, quello leggero L in residui citosinici.

Le funzioni delle cellule eucarioti sono definite dal DNA nucleare, tuttavia i mitocondri (organelli citoplasmatici, che si ritiene che si siano evoluti separatamente), hanno un proprio DNA. Il DNA mitocondriale umano è lungo 16569 paia di basi che codificano per 37 geni: 13 polipeptidi di quattro subunità enzimatiche coinvolte nella fosforilazione ossidativa, 22 tRNA e 2 rRNA (necessari per la sintesi proteica mitocondriale). Molte proteine necessarie per tutte le funzioni metaboliche dei mitocondri (come quelle necessarie alla replicazione, trascrizione e traduzione del genoma mitocondriale) sono codificate dal DNA nucleare, e pertanto vengono importate dal citoplasma attraverso funzioni nucleo-mediate: si ritiene che alcune di esse, anche se non molte, facessero parte in origine del mtDNA, e durante l'evoluzione siano state trasferite nel nucleo.

Una delle caratteristiche più importanti del mtDNA dei mammiferi è la sua trasmissione per via materna: viene trasmesso dalle madri ai figli ma solo le figlie femmine lo possono trasmettere alla generazione successiva inalterato se non per mutazioni casuali che avvengono durante la replicazione. Il suo tasso di evoluzione è circa 10-20 volte maggiore di quello nucleare. Questa caratteristica insieme con la sua trasmissione matrilineare rende il mtDNA un potente strumento per tracciare con facilità la storia delle specie che si sono evolute in tempi recenti come la nostra. Di particolare interesse è la regione dell'anello nota come "D-loop", che contiene due sottoregioni ipervariabili, denominate HV1 e HV2, rispettivamente formate dalle coppie di basi comprese tra le posizioni 16.000-16.430 e 40-440; solo il 7% dell'mtDNA non è codificante (rispetto al 95% del DNA nucleare) e il 90% di questa parte non-codificante si trova proprio nel D-loop.

I mitocondri contenuti nello sperma dei mammiferi non entrano nella cellula uovo, in quanto le modalità di penetrazione dello spermatozoo e la costituzione anatomica dello stesso consentono l'ingresso della sola testa, pertanto i mitocondri che hanno sede nel corpo non vengono inseriti; in alcuni casi alcuni mitocondri paterni possono penetrare, ma vengono distrutti dalla cellula uovo subito dopo la fecondazione. Infatti, poco dopo la fecondazione gli autofagosomi confluiscono attorno al sito di penetrazione degli spermatozoi nel citoplasma dell'ocita e inglobano selettivamente i mitocondri paterni che vengono poi degradati nei lisosomi durante la embriogenesi. L'ipotesi che il DNA mitocondriale umano fosse ereditato dalla madre, spinse i ricercatori a tracciare la linea materna già molto tempo fa. I primi studi hanno preso in considerazione l'analisi di restrizione della molecola e poi il sequenziamento di una o più *regioni ipervariabili* (HV1 e HV2) del mtDNA. Ora le analisi si concentrano sul sequenziamento dell'intero genoma mitocondriale. Le mutazioni sono identificate attraverso il confronto con la sequenza di riferimento di Cambridge (CRS, Cambridge reference sequence), la prima sequenza di genoma mitocondriale ottenuta negli anni ottanta del secolo scorso.

3. Aplotipi e aplogruppi

Per aplotipo (dal greco: *απλούς* "unico, semplice") si intende la combinazione di varianti alleliche lungo un cromosoma o segmento cromosomico contenente loci (posizioni di un gene o di un'altra sequenza significativa all'interno di un cromosoma) in *linkage disequilibrium*, cioè strettamente associati tra di loro, e che tendono a essere trasmessi in blocco (come un unico segmento).

L'associazione statistica tra loci si manifesta in assenza di ricombinazione tra i loci stessi. Gli alleli della regione non ricombinante del cromosoma Y sono sempre associati a formare aplotipi, così come gli alleli del genoma mitocondriale (mtDNA). Infatti, queste due porzioni del genoma non ricombinano, essendo ereditate con modalità uniparentali, paterna la prima, materna la seconda.

In generale aplotipi differenti sono generati da un aplotipo ancestrale per effetto della mutazione ai singoli loci. I prodotti di questo meccanismo evolutivo possono essere correlati attraverso la filogenesi fino a desumere la forma ancestrale dell'aplotipo. Spesso, quando la risoluzione molecolare di un aplotipo è molto elevata, può essere utile raggruppare filogeneticamente aplotipi diversi sulla base di un comune progenitore definendo così un aplogruppo (vedi dopo). Inoltre, la presenza di aplotipi con alte frequenze all'interno di una certa popolazione è un dato che si può rivelare estremamente significativo; infatti, potrebbe indicare per esempio che quella particolare combinazione è stata oggetto di selezione positiva, perché vantaggiosa dal punto di vista evolutivo.

Particolare, in quest'ambito, è il caso dei cromosomi Y che, a differenza di altri cromosomi, non si trovano a coppie, ma ogni maschio umano ne ha soltanto una copia. Questo significa che non vi è alcuna casualità sulla copia che viene ereditata; così, a differenza di aplotipi autosomici, non vi è dunque alcuna randomizzazione per l'aplotipo del cromosoma Y tra le generazioni, e un maschio umano dovrebbe in gran parte mostrare lo stesso cromosoma Y di suo padre, con più o meno alcune mutazioni, dal momento che, nella popolazione umana, questo cromosoma si caratterizza per un elevato grado di polimorfismo.

Dal concetto di aplotipo, deriva quello di aplogruppo. Nel campo dell'evoluzione molecolare, si definisce aplogruppo un insieme di aplotipi tra loro differenti, tutti però originati dallo stesso aplotipo ancestrale. In particolare, tutti gli aplotipi di un aplogruppo presentano mutazioni a singolo

nucleotide (SNPs) presenti nella forma ancestrale, con l'aggiunta di ulteriori polimorfismi che li rendono specifici e differenti tra di loro. Perciò sono molto utilizzati negli studi di evoluzione molecolare perché è possibile confermare un aplogruppo a partire da singoli aplotipi tramite test SNP.

Come accennato già riguardo agli aplotipi, in genetica umana, i più studiati sono l'aplogruppo del cromosoma Y (Y-DNA) e l'aplogruppo del DNA mitocondriale (mtDNA), che possono essere utilizzati per definire le popolazioni genetiche. Y-DNA ha il vantaggio di essere trasmesso solo attraverso l'eredità paterna, mentre il DNA mitocondriale viene trasmesso solo attraverso quella materna (dalla madre ai figli di ambo i sessi). Quindi Y-DNA e mtDNA possono cambiare solo tramite mutazione e non per ricombinazione di materiale genetico tra genitori. A tal proposito gli aplogruppi della regione non ricombinante del cromosoma Y e quelli del DNA mitocondriale sono particolarmente significativi negli studi filogenetici, tassonomici ed evolutivisti.

Gli aplogruppi vengono classificati sulla base di marcatori genetici, in particolare utilizzando gli SNPs. Gli SNPs vengono preferiti nel caso di studi evolutivisti perché la scomparsa di un SNP che si è verificata in un particolare momento di evoluzione è un caso molto probabile. Così gli SNP matureranno nel corso del tempo nella popolazione. Studiare gruppi di SNPs presenti in ogni popolazione può essere utile per ritrovare i discendenti e gli antenati della popolazione stessa. Ogni aplogruppo è contraddistinto da una lettera, può esserci anche un numero o una combinazione di più lettere. Gli aplogruppi del cromosoma Y e del DNA mitocondriale sono designati in modo differente.

Si pensa che i mitocondri, piccoli organuli che si trovano nel citoplasma delle cellule eucariotiche con lo scopo di fornire energia alla cellula, discendano da batteri simbiotici a vita libera. Una indicazione di ciò è che ognuno contiene il DNA mitocondriale a struttura circolare, struttura più simile ai batteri che a organismi eucarioti. Quando si verifica una mutazione nel mtDNA, questa viene trasmessa in linea diretta tramite la discendenza femminile (per i motivi elencati di sopra; si veda il cap. 2.1). Queste mutazioni, che derivano da errori nella duplicazione del DNA e che si presenteranno nella popolazione discendente con una frequenza superiore all'1% sono gli SNP che definiscono un certo aplogruppo.

In genetica gli aplogruppi del cromosoma Y sono raggruppamenti di aplotipi dati da polimorfismi nella regione non ricombinante del DNA. Il cromosoma Y ancestrale (definito "di Adamo") è quello appartenuto a un maschio teorico che rappresenta il più recente progenitore comune di tutti i maschi attuali. La prima separazione dal tipo ancestrale teorico deriva dalla mutazione M91 che definisce l'aplogruppo A; tutti gli altri aplogruppi derivano da BR. Quando nel cromosoma Y sorgono mutazioni (SNPs), queste vengono passate direttamente da padre in figlio in una linea diretta di discendenza maschile. Il cromosoma Y e mtDNA pertanto condividono proprietà specifiche.

La caratteristica delle mutazioni sull'Y-DNA e sull'mtDNA è che queste rimangono fisse in posizione sul DNA. Ciò permette anche di dedurre la sequenza storica di queste mutazioni. Così sia gli mtDNA sia gli Y-DNA sono raggruppati in lignaggi e aplogruppi, che spesso vengono rappresentati come diagrammi.

Si suppone che ci sia una piccola selezione naturale a favore o contro particolari mutazioni di aplotipi che sono stati mantenuti fino a oggi. Oltre al tasso di mutazione (che può variare), il principale motore della genetica delle popolazioni, che interessa le proporzioni degli aplotipi in una popolazione, è la deriva genetica. Questo fa sì che la prevalenza di un segno particolare in una popolazione continui a vacillare, fino a toccare il 100% oppure a sparire completamente da una popolazione. In una popolazione numerosa, con un'efficiente mescolanza, il tasso di deriva genetica

per gli alleli più comuni è molto basso; ma negli incroci in una piccola popolazione le proporzioni possono cambiare molto in fretta. Le variazioni geografiche e la concentrazione di particolari aplotipi e aplogruppi sono testimonianze distintive degli eventi ripetuti che portano alla separazione o all'aumento di una popolazione. Il lignaggio di un aplotipo che può essere tracciato a partire dal presente non riflette la variazione genetica totale della popolazione antica: con la deriva genetica alcune varianti possono essere state perse.

3.1 Aplogruppi del cromosoma Y e aplogruppi mitodondriali umani

L' Y Chromosome Consortium ha stabilito un sistema per definire gli aplogruppi del cromosoma Y basato sulle lettere da A a T, con ulteriori divisioni usando numeri e lettere in pedice.

Come già detto, il cromosoma Y ancestrale (definito dagli studiosi di "Adamo") è quello appartenuto a un maschio teorico che rappresenta il più recente progenitore comune di tutti i maschi attuali lungo la linea patrilineare. La stima di quando questo individuo teorico sia vissuto varia a seconda degli studi.

Gli umani moderni, secondo studi del cromosoma Y, sono originari dell'Africa subsahariana e hanno poi colonizzato l'Eurasia (circa 70 mila anni fa) seguendo la costa meridionale dell'Asia.

Qui di seguito saranno elencati gli aplogruppi più funzionali per dimostrare la tesi sostenuta.

L'antenato comune di tutti i lignaggi è l'Adamo cromosomico con 140.000 anni. I lignaggi del cromosoma Y più antichi sono gli aplogruppi A e B, e si trovano soltanto nell'Africa Sub-Sahariana o in popolazioni con la stessa origine come, per esempio, gli Afroamericani originatisi a seguito della tratta degli schiavi. Tutta la diversità moderna si è generata in Africa, per cui le popolazioni contemporanee sono discendenti degli Africani che restarono in Africa o di quelle popolazioni che emigrarono fuori dall'Africa per popolare il resto dei continenti.

Le mutazioni M168 e M294 (CT o CR), assenti in A e B, definiscono tutti gli aplogruppi da C a T. Queste mutazioni precedettero la migrazione *fuori dall'Africa*, essendo presenti sia in Africa che al di fuori. Le mutazioni che caratterizzano DE (M145, M203) si verificarono in Africa più di 65.000 anni fa. L'aplogruppo E rimase originariamente in Africa e le sue più alte frequenze si riscontrano in Africa Sub-Sahariana occidentale (81%) ed Etiopia (68%). L'aplogruppo D si trova soltanto in Asia, soprattutto nell'Himalaya e in Giappone, dove fu introdotto dai primi colonizzatori.

Gli aplogruppi che discendono dall'aplogruppo F rappresentano il 90% della popolazione mondiale, ma si distribuiscono quasi esclusivamente fuori dall'Africa Sub-Sahariana. IJ corrisponde probabilmente a una ondata migratoria dal Medio-Oriente o dall'Asia occidentale a partire da 45.000 anni fa, che si è poi diffusa in Europa con l'uomo di Cro-Magnon. L'aplogruppo H si originò forse in India 30-40.000 anni fa, dove persistette fino a diffondere di nuovo in epoche storiche con i Gitani.

L'aplogruppo I rappresenta circa un quinto dei cromosomi Y europei. È quasi esclusivo dell'Europa pertanto si ritiene che si sia originato in quest'area prima dell'ultima glaciazione. È probabile che sia stato confinato nel rifugio balcanico durante la glaciazione e che poi si sia distribuito verso nord con il ritiro dei ghiacciai. Nonostante sia relativamente frequente negli Scandinavi, nei Sardi e nelle popolazioni balcaniche, questi popoli presentano subcladi differenti dell'aplogruppo I. Questo suggerisce che ognuna delle popolazioni ancestrali è oggi dominata da un particolare subclade che

ha marcato una indipendente espansione della popolazione lungo diversi percorsi migratori durante e immediatamente dopo la glaciazione.

Infine, l'aplogruppo N si originò probabilmente in Mongolia e si diffuse fino all'estremo Oriente e la Siberia come a ovest, essendo il gruppo più comune tra i popoli uralici. L'aplogruppo O si trova in Estremo Oriente.

Per quanto riguarda gli aplogruppi del DNA mitocondriale, il loro studio ha fornito risultati particolarmente significativi: si è risaliti per la nostra specie a un'origine nell'Africa orientale e, in base all'assunto che un individuo eredita i mitocondri solo per via matrilineare, tutti gli esseri umani hanno una linea di discendenza femminile che deriva da una donna che i *media* hanno soprannominato Eva mitocondriale, di circa 190.000 anni fa. Si è stabilito un sistema per classificare filogeneticamente gli aplogruppi mitocondriali basato sulle lettere da A a Z.

L'*Homo sapiens*, secondo studi mitocondriali, è originario dell'Africa e ha poi colonizzato l'Eurasia (circa 65mila anni fa) seguendo la costa meridionale dell'Asia; rimangono discendenti di queste popolazioni in India, nel Sud Est asiatico, in Oceania (circa 50.000 anni fa) e infine in America (da circa quindicimila anni fa). I gruppi che partono dall'Africa, si sarebbero successivamente dispersi, colonizzando le altre regioni del mondo e sostituendo le popolazioni che vi vivevano (i neandertaliani in Europa, gli *Homo erectus* in Asia). Così gli Africani, gli Europei, gli Asiatici, i Nativi americani e gli Australiani aborigeni e le altre popolazioni dell'Oceania, risultano essere un unico gruppo relazionato (monofiletico).

Gli aplogruppi mitocondriali possono raggrupparsi in 4 grandi aplogruppi con estesa distribuzione. L'L (con i suoi subaplogruppi L1, L2, L3) è limitato all'Africa e rappresenta l'origine africana dell'uomo, con l'ultimo antenato comune soprannominato Eva mitocondriale, e le prime migrazioni dentro l'Africa subsahariana. Gli aplogruppi M e N, che si sono originati in Africa orientale dall'L3, si trovano adesso in Eurasia; nello specifico: l'M è un lignaggio originato in India circa 60.000 anni fa e con una distribuzione specialmente nell'Eurasia orientale, mentre l'N è un lignaggio fratello di M e disperso attraverso tutti i continenti. Gli aplogruppi H, I, J, N1b, T, U, V e W sono di discendenza europea, mentre A, B, C e D sono stati trovati in Asia e nel Nuovo Mondo. L'aplogruppo X si trova a basse frequenze in Nord America, in Europa, nell'Asia occidentale e centrale, ma è assente in Siberia e nell'Asia centrale. Infine l'R, discendente principale di N, ha una distribuzione specialmente nell'Eurasia occidentale.

3.2 Adamo ed Eva

Con la definizione di progenitore comune (o antenato comune) s'intende l'individuo o la specie dal quale discendono due o più specie, o l'essere vivente dal quale discendono due o più individui nell'ambito di una data specie. L'espressione si riferisce all'antenato comune più recente, poiché i progenitori di questi saranno contemporaneamente antenati comuni di tutti i suoi discendenti.

Facendo riferimento alla relazione evolutiva dentro una specie, un esempio comune è l'uso del termine per descrivere il progenitore comune femminile e maschile della specie umana (rispettivamente Eva mitocondriale e Adamo cromosomiale-Y).

Riferendoci alla relazione evolutiva tra differenti specie, a partire dalla filogenesi si postula l'esistenza di un ultimo antenato comune universale di tutte le specie. Ciò porta ugualmente a

postulare, di conseguenza, che date due o più specie, sebbene la loro relazione sia limitata, deve postularsi ugualmente l'esistenza di un antenato comune, progenitore di entrambi.

In genetica, il Più recente antenato comune (in inglese Most Recent Common Ancestor o MRCA), di qualsiasi insieme di organismi, rappresenta il progenitore da cui tutti gli organismi del gruppo sono discendenti diretti. Il termine viene spesso applicato alla genealogia umana.

Lungo la linea degli ominini si sono avute molte ramificazioni, che hanno condotto, tra gli altri, all'*Australopithecus afarensis*, *Australopithecus africanus*, *Homo erectus* e *Homo neanderthalensis*. Sebbene ogni specie abbia un suo ultimo antenato comune, il dibattito scientifico è attualmente maggiormente indirizzato verso la nascita dell'uomo moderno, *Homo sapiens*. I fautori dell'ipotesi multiregionale posizionerebbero l'ultimo antenato comune dell'umanità a un tempo risalente a due milioni di anni fa, a partire da una forma precoce africana dell'*Homo erectus*, l'*Homo ergaster*. Al giorno d'oggi, tuttavia, si considera che la nostra specie si sia originata come specie nuova in Africa, attorno a 200.000. La sua discendenza poi si è diffusa sulla Terra da lì, prendendo il posto di tutti gli altri tipi di ominini.

L'antenato comune più recente di tutti i cromosomi Y umani attualmente diffusi nel mondo è probabilmente è vissuto tra 90 000 e 60 000 anni fa in Africa ed è la controparte dell'Eva mitocondriale.

Si crede che la sua apparizione sia da mettere in relazione alla "Teoria della catastrofe di Toba". Questa catastrofe avrebbe provocato un restringimento del pool genetico della specie umana in modo tale da potenziarne l'unità genetica, la quale si presume fosse ridotta a solo 1000 individui intorno all'anno 70.000 a. C. (ciò in base a uno studio biologico dell'Università di Stanford basata su 93 polimorfismi genetici umani scoperti nel cromosoma Y).

L'Eva mitocondriale non era l'unica femmina umana del suo tempo. Fino a 20.000 individui della sua specie potrebbero aver vissuto nella stessa epoca; solo Eva, però, avrebbe prodotto una linea di figlie ininterrotta e tuttora esistente. Come risultato, solo i suoi mitocondri avrebbero discendenti nelle cellule degli esseri umani viventi. Eva sarebbe, perciò, l'unica femmina della sua generazione dalla quale tutti i viventi discendono attraverso le loro linee materne.

Sono state formulate varie ipotesi sul perché la comunità delle omologhe di Eva sarebbe stata così piccola. Una è che la popolazione mondiale degli esseri umani nell'epoca di Eva sia passata attraverso un collo di bottiglia. Un'altra è che Eva visse in una sotto-popolazione di umani che soppiantò tutti gli altri. Una versione ancor più estrema di quest'ultimo scenario è che Eva abbia vissuto poco dopo un qualsiasi evento isolante causato dalla speciazione degli *Homo sapiens*. Infatti, fra i resti di *Homo sapiens* scoperti finora, il più antico, le cui ossa corrispondono a quelle degli esseri umani viventi, risale all'incirca al periodo in cui sarebbe vissuta Eva. Il fatto che l'Adamo Y-specifico sia più giovane di lei, significa che un altro collo di bottiglia, oltre a quello relativo a Eva, influì sulla linea di discendenza umana dopo di lei (probabilmente la suddetta catastrofe di Toba). Il fatto che il collo di bottiglia del tempo di Adamo non sembri aver prodotto anche un antenato matrilineare di tutti gli esseri umani viventi mostra che le diramazioni e le scomparse nelle linee di discendenza dipendono dal caso o, in alternativa, che le linee di discendenza maschile potrebbero svanire più rapidamente, forse a causa di una storia di poligamia che avrebbe permesso solo a una porzione dei maschi di produrre una discendenza.

L'Eva mitocondriale viene talvolta indicata come Eva africana, un antenato di cui si è ipotizzata l'esistenza in base a prove fossili e test del DNA. Secondo la più comune interpretazione dei dati del DNA mitocondriale, i titoli appartengono alla stessa ipotetica donna. Gli alberi genealogici (o

"filogenie"), costruiti sulle basi del confronto del DNA mitocondriale, mostrano che gli esseri umani viventi, le cui linee di discendenza mitocondriale si sono ramificate per prime, sono gli indigeni africani e che le linee di discendenza delle popolazioni indigene di altri continenti si ramificano tutte dalla linea africana. I ricercatori ne concludono, quindi, che tutti gli esseri umani viventi discendono dagli africani, alcuni dei quali migrarono fuori dall'Africa per popolare il resto del mondo. Se l'analisi mitocondriale è corretta, poiché l'Eva mitocondriale rappresenta la radice dell'albero genealogico mitocondriale, allora Eva deve essere vissuta in Africa prima dell'esodo.

4. Conclusione: il viaggio dell'uomo dall'Africa al Mondo

Dopo questo percorso tematico, penso che sia inevitabile trarre delle conclusioni favorevoli a quell'intento con cui ero partito per condurre la mia ricerca.

L'incontro, tra Oriente e Occidente ma soprattutto tra tutti gli uomini, è avvenuto. Ed è avvenuto proprio nelle nostre origini. Ne siamo inconsapevolmente portatori genetici. E forse servirebbe un po' di consapevolezza, giusto il necessario per farci comprendere quanto siano infondati tutti quegli atteggiamenti di odio che si sono perpetuati nei secoli contro chi era tacciato di essere "diverso".

Bisognerebbe essere consapevoli che tutti siamo nati da quell'Africa. Una culla in precedenza florida e rigogliosa, che ha accolto i nostri avi rendendoli fratelli e rendendo, perciò, di conseguenza, anche tutti noi "fratelli".

Questa affermazione potrebbe sembrare assurda. I fratelli, sebbene non siano uguali, qualcosa in comune devono avere. E come potrebbe essere un individuo africano, con la sua fronte spaziosa e le sue labbra pronunciate, o uno asiatico, con i suoi zigomi piatti, gli occhi allungati, la glabella infossata, fratello di un individuo europeo? Può esserlo. Basta abbandonare le apparenze.

Gli aplogruppi ci dimostrano per esempio che un individuo europeo può avere una stretta parentela con uno asiatico o africano. L'Adamo ancestrale e l'Eva mitocondriale ci fanno vedere come noi uomini, così tanti sulla Terra, siamo discendenti in realtà di un unico progenitore.

Ebbene, alla fine di questa ricerca, spero di aver dimostrato il mio intento: qualunque uomo di oggi, che sia africano, asiatico, europeo, americano, è quell'uomo africano che decine di migliaia di anni fa è uscito dalla culla del "continente nero" e si è messo in viaggio. Un viaggio che non l'ha solo portato a colonizzare il Mondo, ma a conoscerlo e a rapportarsi a esso. Ora sta a noi proseguire quel viaggio. Ma potremmo farlo solo comprendendo che forse abbiamo sbagliato obiettivo, fino ad ora. Potremmo farlo solo comprendendo che attorno a noi non ci sono altri "esseri", "estranei", ma fratelli con cui condividere un cammino di scoperta di quella maestosa e misteriosa signora che è la Natura.

5. Immagini.

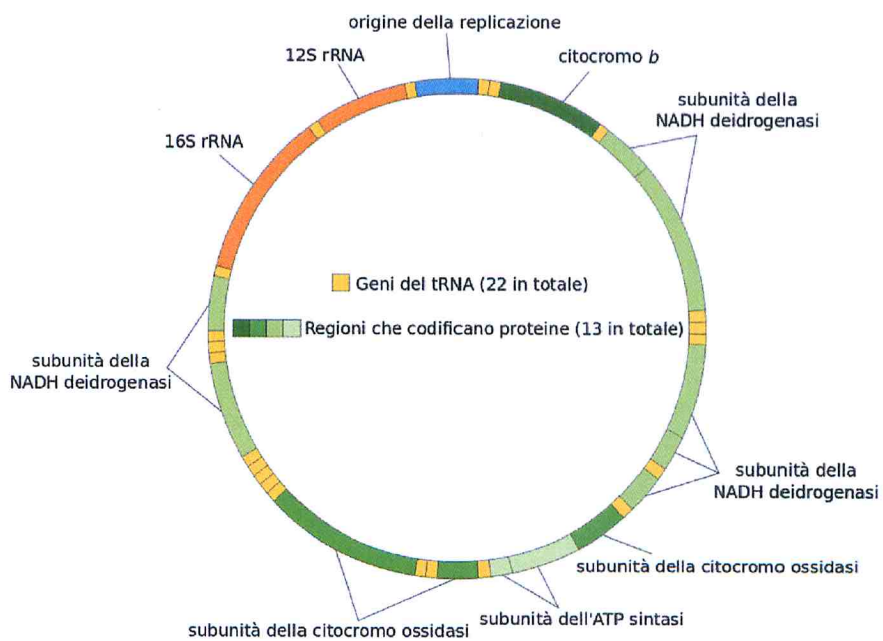


Figura 1: struttura del DNA mitocondriale umano.

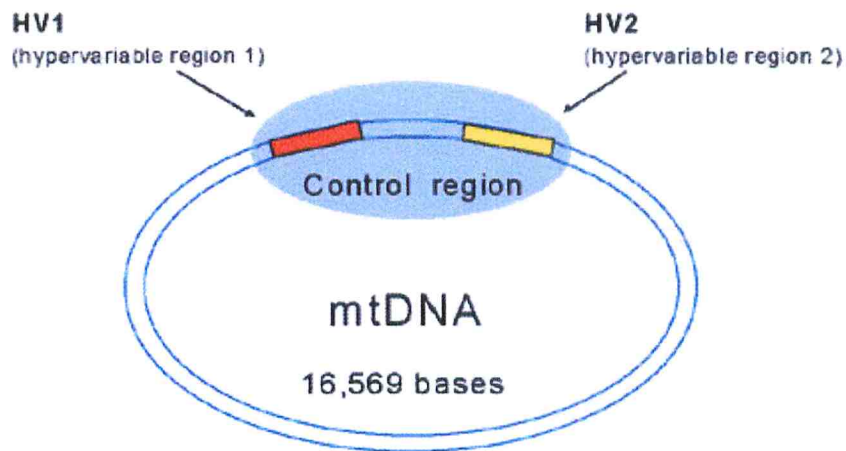


Figura 2: regione D-loop nel DNA mitocondriale

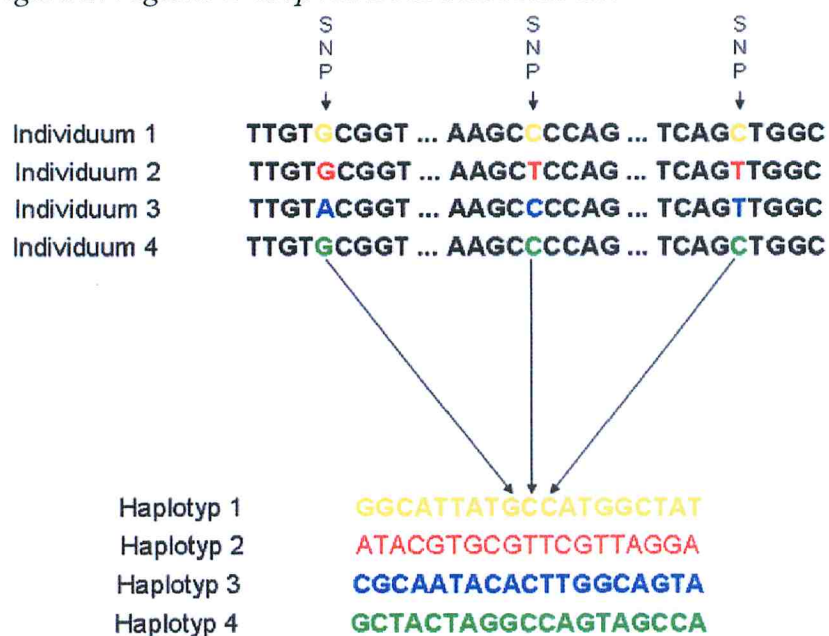


Figura 3: esempio di derivazione degli aplotipi su alcuni individui, tramite la tecnica SNP.

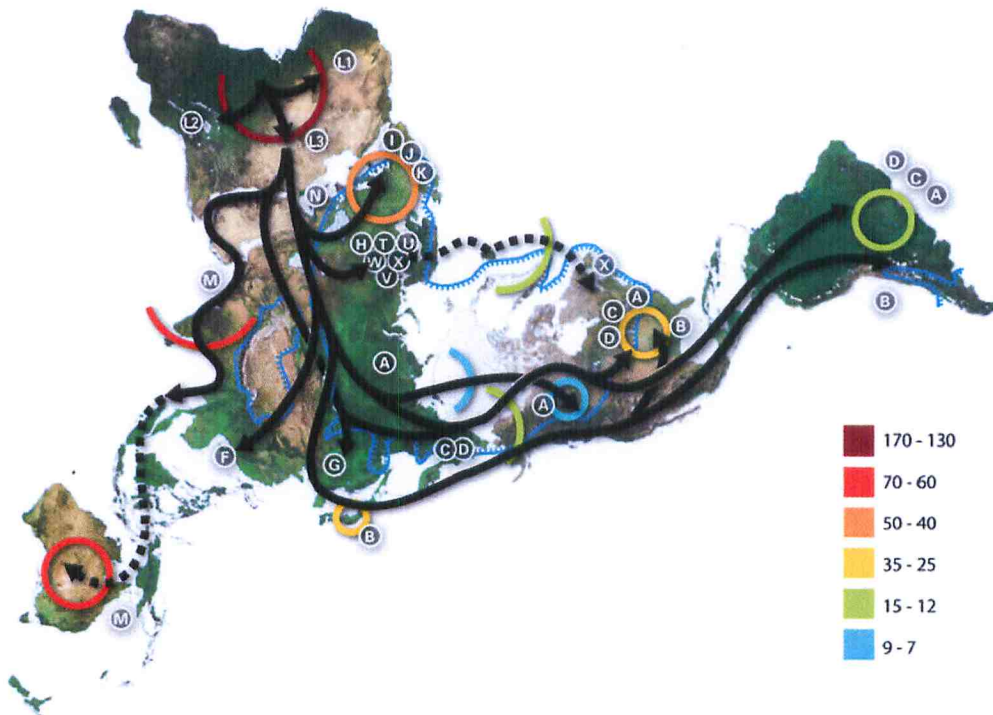


Figura 4: spostamento degli aplogruppi mitocondriali (la leggenda indica da quanto tempo si sono formati gli aplogruppi di una determinata area geografica).

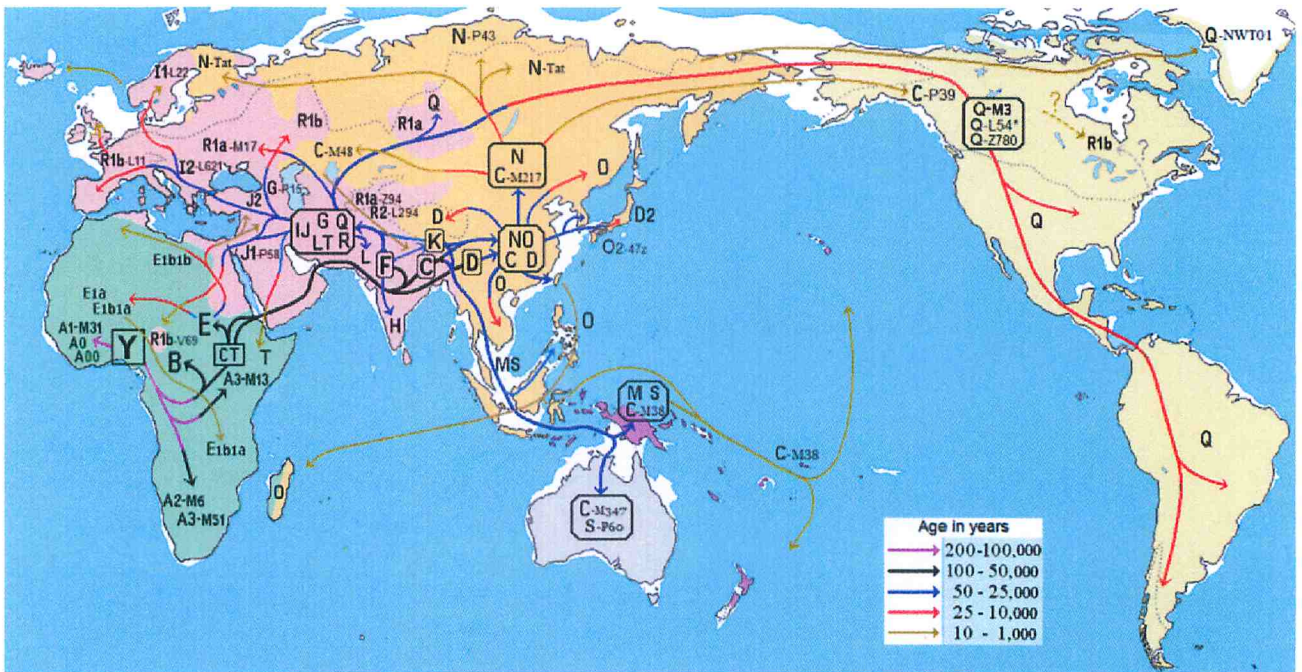


Figura 5: migrazioni degli aplogruppi cromosomiali umani.

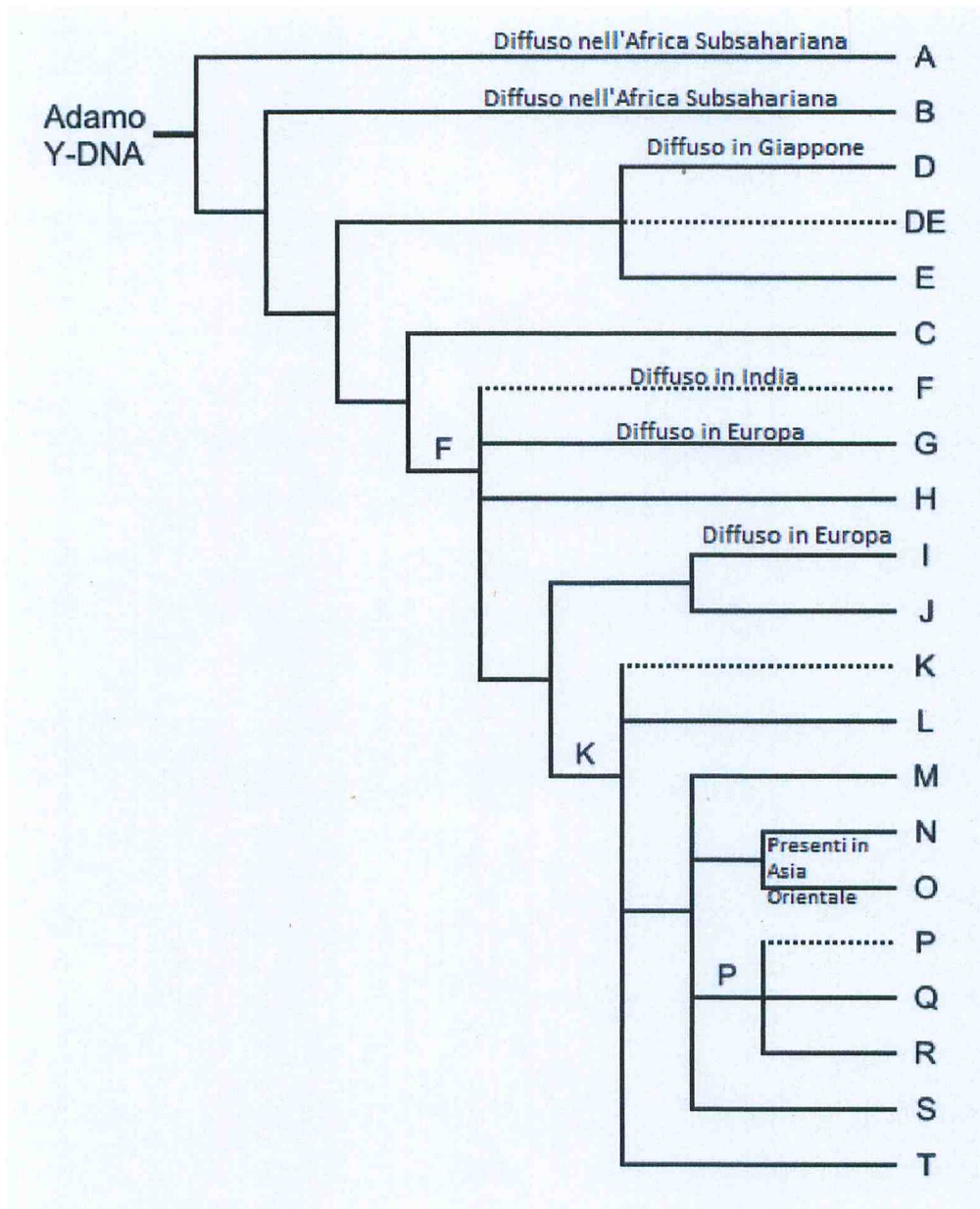


Figura 6: filogenesi dei principali aplogruppi del cromosoma Y.

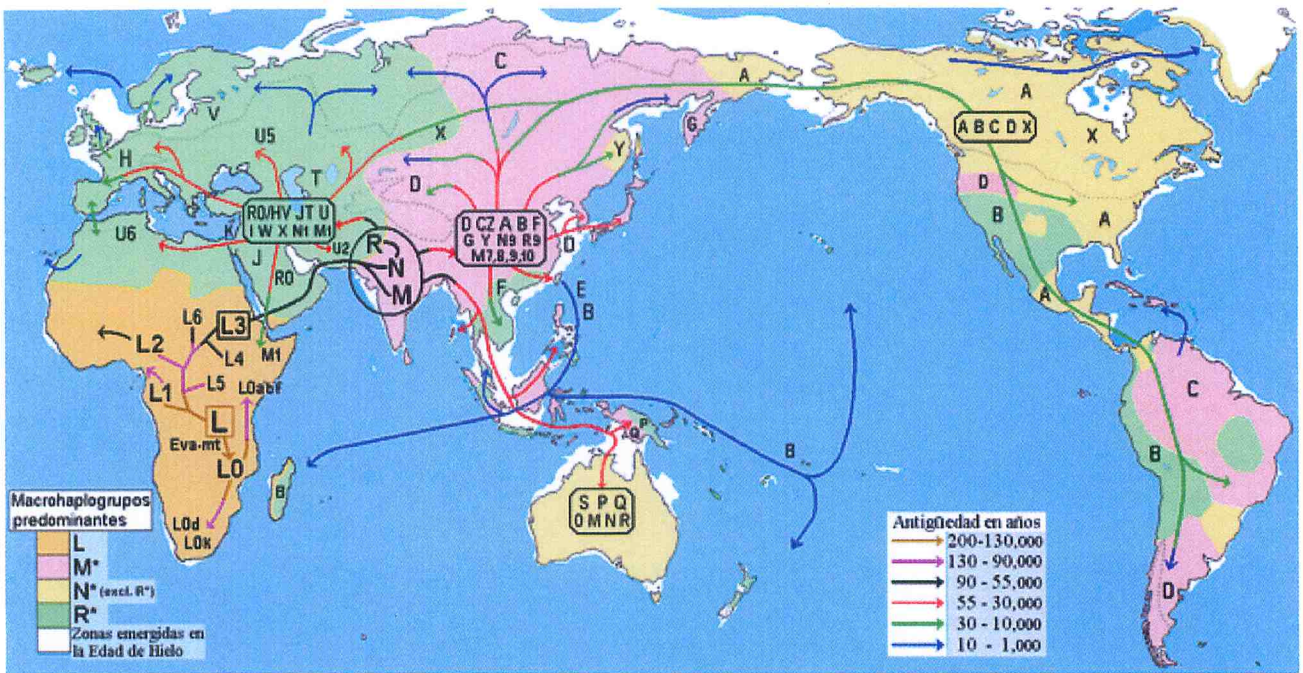
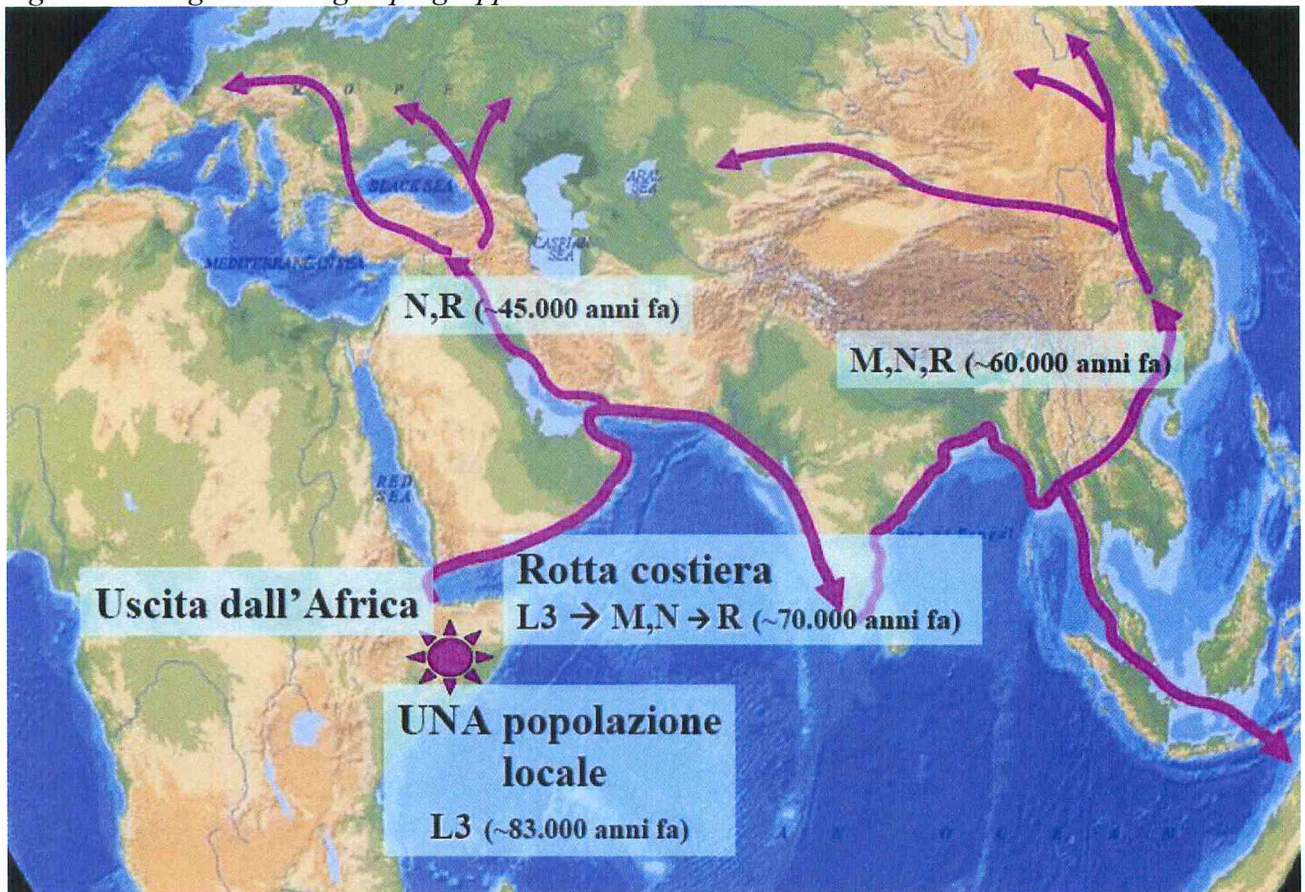


Figure 7-8: migrazioni degli aplogruppi mitocondriali umani.



Filogenesi mondiale del mtDNA

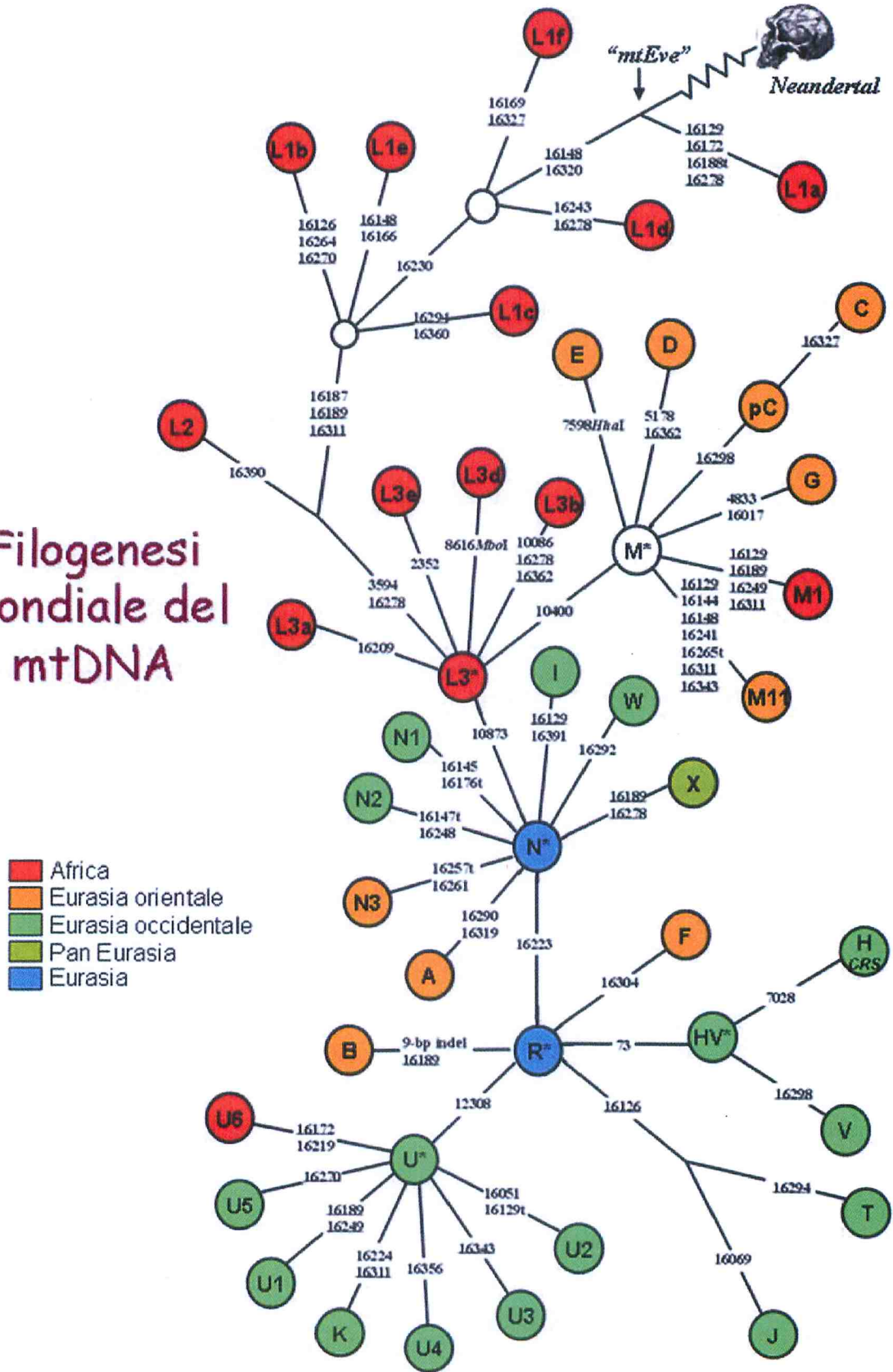


Figura 9: filogenesi degli aplogruppi mitocondriali.

Sitografia:

1. <http://it.wikipedia.org/wiki/Antropologia>
2. <http://www.treccani.it/enciclopedia/antropologia/>
3. <http://www.sapere.it/enciclopedia/antropolog%C3%ACa.html>
4. <http://www.bigea.unibo.it/it/ricerca/ambiti-di-ricerca/antropologia-molecolare>
5. <http://books.google.it/books?id=L1MGVaCwagC&printsec=frontcover&hl=it#v=onepage&q&f=false>
6. http://en.wikipedia.org/wiki/Molecular_anthropology
7. <http://it.wikipedia.org/wiki/DNA>
8. http://it.wikipedia.org/wiki/DNA_mitocondriale
9. http://it.wikipedia.org/wiki/Ereditariet%C3%A0_mitocondriale
10. [http://www.treccani.it/enciclopedia/dna-mitocondriale_\(Enciclopedia_della_Scienza_e_della_Tecnica\)/](http://www.treccani.it/enciclopedia/dna-mitocondriale_(Enciclopedia_della_Scienza_e_della_Tecnica)/)
11. http://www.uniroma2.it/didattica/It-ci_gen_um_pop/deposito/05-Genoma_Umano.pdf
12. <http://dbce.uniroma1.it/sites/default/files/10b-%20Genoma%20mitocondriale.pdf>
13. http://www.uniss.it/documenti/agraria/Presentazione_Torroni.pdf
14. <http://phd.disia.unifi.it/dottorandi/tesi/berchiallatesi.pdf>
15. <http://it.wikipedia.org/wiki/Aplotipo>
16. <http://www.treccani.it/enciclopedia/aplotipo/>
17. [http://www.treccani.it/enciclopedia/aplotipo_\(Enciclopedia_della_Scienza_e_della_Tecnica\)/](http://www.treccani.it/enciclopedia/aplotipo_(Enciclopedia_della_Scienza_e_della_Tecnica)/)
18. <http://it.wikipedia.org/wiki/Aplogruppo>
19. <https://www.igenea.com/it/aplogruppo>
20. http://it.wikipedia.org/wiki/Aplogruppi_del_cromosoma_Y
21. http://it.wikipedia.org/wiki/Aplogruppi_mitocondriali_umani
22. http://it.wikipedia.org/wiki/Progenitore_comune
23. http://it.wikipedia.org/wiki/Ultimo_antenato_comune
24. http://it.wikipedia.org/wiki/Adamo_cromosomiale-Y
25. http://it.wikipedia.org/wiki/Eva_mitocondriale

Bibliografia:

1. “L’Universale”, volume 1, “Enciclopedia Generale”, in collaborazione con “le Garzantine”, edizione 2005, A-Fru, pag. 459,
2. “L’Enciclopedia”, volume 8, Fabbri editore, 1998, Desp-Ema, pag. 143-144
3. Helena Curtis, N. Sue Barnes, Adriana Schnek, Graciela Flores, “Invito alla biologia blu. Biologia molecolare, genetica ed evoluzione”, Zanichelli, 2012
4. Gianfranco Biondi, Olga Rickards, “Senza Adamo. Breve storia dell’evoluzione umana”, Carocci editore, 2014