



ALMA MATER STUDIORUM  
UNIVERSITÀ DI BOLOGNA

## UNIBO RICERCA. LA DIVERSITÀ UMANA NELL'ERA DELLA GENOMICA

*Pubblicati su Nature i risultati dello studio coordinato da Luca Pagani, visiting scientist presso il dipartimento BiGeA dell'Università di Bologna*

*Bologna, 22 settembre 2016* - Un nuovo studio, apparso su Nature, analizza la diversità genetica di 125 popolazioni umane ad un livello di dettaglio mai visto prima, affrontando questioni relative alla **storia demografica della nostra specie e ai suoi adattamenti genetici**, nonché suggerendo la presenza di due espansioni fuori dall'Africa. **Ha contribuito allo studio il dott. Luca Pagani che ha collaborato con l'Università di Bologna** come visiting scientist presso il Dipartimento di Scienze biologiche, geologiche e ambientali - BiGeA.

Lo studio è stato reso possibile grazie a una grande sinergia scientifica che ha visto partecipi **quasi 100 ricercatori da 74 gruppi di ricerca da tutto il mondo**: si basa su 379 genomi umani ad alta risoluzione, raccolti da individui da tutto il mondo e sequenziati da una collaborazione internazionale guidata dal Dr. Mait Metspalu dell'Estonian Biocentre e dal Dr. Toomas Kivisild dell'Università di Cambridge, UK.

Nature presenta **altri due articoli incentrati sulle espansioni umane fuori dall'Africa** e sul popolamento dell'Eurasia, dell'Oceania e delle Americhe. I tre studi concordano sul fatto che i genomi dei non Africani moderni derivino principalmente da una singola espansione che si verificò a partire da 75.000 anni fa. I gruppi di ricerca, coordinati dal Dr. Reich e dal Dr. Willerslev, hanno dedotto che, se anche ci fossero state altre espansioni fuori dall'Africa precedenti a quella sopra citata, esse avrebbero lasciato una **traccia genetica molto piccola**.

Ed è proprio questa traccia che le analisi condotte da Luca Pagani, Daniel Lawson e Mait Metspalu sono riuscite a rilevare. **In particolare, secondo il dott. Luca Pagani, primo autore del lavoro** "il genoma dei moderni abitanti della Papua Nuova Guinea sarebbe composto per almeno il 2% da questa prima espansione fuori dall'Africa". I risultati riportati sono, quindi, la prima validazione genomica fin'ora riportata della presenza di una espansione fuori dall'Africa avvenuta probabilmente



ALMA MATER STUDIORUM  
UNIVERSITÀ DI BOLOGNA

intorno a 120.000 anni fa e precedente a quella che ha contribuito a popolare i continenti non Africani.

L'eccellente distribuzione spaziale dei campioni analizzati ha permesso ai ricercatori di analizzare molti aspetti relativi alla **correlazione fra distanze genetiche e geografiche a livello globale**. I Dr. Anders Eriksson e Andrea Manica dell'Università di Cambridge hanno descritto una importante barriera genetica che distingue la porzione Occidentale da quella Orientale dell'Eurasia. Questa barriera corre lungo gli Urali a nord, si apre sulle steppe del centro Asia e della Siberia meridionale e si intensifica in prossimità dell'altopiano Tibetano, estendendosi a sud verso l'oceano Indiano e quindi separando il Sud dal Sud-est Asiatico.

Ulteriori analisi, mirate a dedurre eventi di selezione naturale sono state condotte da Evelyn Jagoda e Alexander Moersburg del gruppo di Cambridge. Queste analisi hanno riportato casi di selezione purificante connessa a cause ambientali e particolarmente evidente in geni connessi con la pigmentazione cutanea e con il sistema immunitario. Inoltre sono stati evidenziati nuovi geni potenzialmente implicate nell'adattamento a nuovi regimi alimentari e a nuovi patogeni.

**"Questo lavoro offre un contributo cruciale alla comprensione della nostra storia evolutiva e alle sfide affrontate durante la colonizzazione dei continenti non Africani"**, ha detto il Dr. Richard Villems dell'Estonian Biocentre. Inoltre, l'imponente massa di dati genomici appena generate offrirà un valido punto di partenza per ulteriori studi per continuare a scoprire la storia evolutiva delle popolazioni moderne e di quelle ormai estinte.

## Maggiori informazioni

<http://www.nature.com/nature/journal/vaop/ncurrent/full/nature19792.html>