

## ***Origine e dispersione dell'Uomo moderno: una prospettiva matrilineare***

Prof. Antonio Torroni

Dipartimento di Genetica e Microbiologia, Università di Pavia, Via Ferrata 1, 27100 Pavia  
torroni@ipvgen.unipv.it

Nella cellula umana quasi tutti i geni sono confinati nel nucleo in duplice copia e sono trasmessi in parti uguali dai genitori secondo le leggi di Mendel. I 37 geni del DNA mitocondriale (mtDNA) si trovano, invece, nei mitocondri, organizzati in una piccola molecola circolare di DNA (circa 17.000 coppie di basi). Questa molecola è presente in ogni cellula in centinaia o migliaia di copie ed è trasmessa esclusivamente dalla madre. Il DNA mitocondriale umano è inoltre caratterizzato da un più elevato tasso evolutivo (10 – 20 volte) rispetto al tasso medio dei geni del nucleo. Perciò, la sua variazione di sequenza si è generata lungo linee di radiazione materna esclusivamente per l'accumulo sequenziale di nuove mutazioni. Questo significa che l'mtDNA umano è un archivio molecolare della storia e delle migrazioni delle donne che lo hanno trasmesso alle generazioni successive. Poiché questo processo di differenziazione molecolare è relativamente veloce, e ha avuto luogo principalmente durante e dopo il recente processo di colonizzazione e diffusione dell'Uomo moderno in diverse regioni e continenti, i diversi sottoinsiemi della variazione nell'mtDNA (aplogruppi e sottoaplogruppi) tendono a essere circoscritti a differenti aree geografiche e a differenti popolazioni umane. Quindi, nonostante il genoma mitocondriale rappresenti solo una piccola frazione del patrimonio genetico umano, l'analisi della sua sequenza sta fornendo dati molto importanti sulle migrazioni più o meno antiche dell'Uomo (o meglio delle Donne) attraverso i continenti e le varie regioni del mondo.

Nel corso di questa presentazione descriverò alcuni risultati significativi ottenuti negli ultimi anni analizzando l'intera sequenza del genoma mitocondriale in vari gruppi di popolazioni umane<sup>1</sup>. In particolare mi soffermerò sull'uscita dell'Uomo moderno dall'Africa<sup>2</sup>, su un'antica retromigrazione in Africa<sup>3</sup>, sulla recolonizzazione umana dell'Europa dopo l'ultimo picco glaciale<sup>4-5</sup> e sulla controversa origine degli Etruschi<sup>6</sup>.

### Bibliografia

1. Torroni A. *et al.* (2006). Harvesting the fruit of the human mtDNA tree. *Trends Genet* 22:339-345.
2. Macaulay V. *et al.* (2005). Single, rapid coastal settlement of Asia revealed by analysis of complete mitochondrial genomes. *Science* 308:1034-1036.
3. Olivieri A. *et al.* (2006). The mtDNA legacy of the Levantine early Upper Palaeolithic in Africa. *Science* 314:1767-1770.
4. Achilli A. *et al.* (2004). The molecular dissection of mtDNA haplogroup H confirms that the Franco-Cantabrian glacial refuge was a major source for the European gene pool. *Am J Hum Genet* 75:910-918.
5. Achilli A. *et al.* (2005). Saami and Berbers--an unexpected mitochondrial DNA link. *Am J Hum Genet* 76:883-886.
6. Achilli A. *et al.* (2007). Mitochondrial DNA variation of modern Tuscans supports the Near Eastern origin of Etruscans. *Am J Hum Genet* 80:759-768.