

Aplogruppi

Gli aplogruppi possono essere raffigurati come i grandi rami dell'albero genealogico dell'Homo Sapiens. Ogni aplogruppo racchiude individui dal profilo genetico simile e che hanno un antenato in comune.

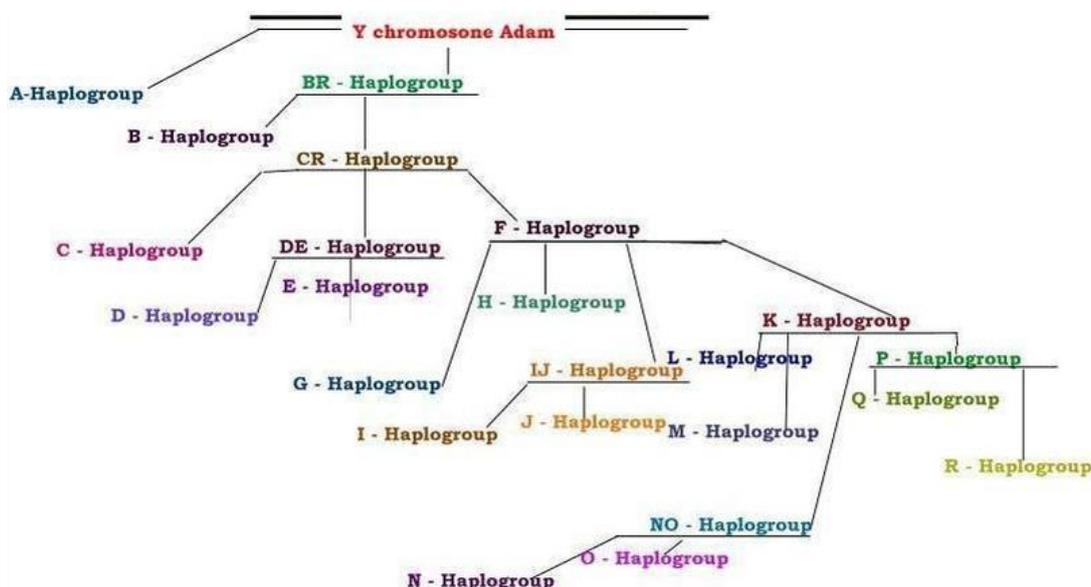
Ad un aplogruppo del cromosoma Y appartengono individui di sesso maschile che hanno un avo in comune in pura linea maschile. Il cromosoma Y viene sempre trasmesso di padre in figlio. Questi rami-aplogruppi mostrano come si siano spostati i popoli sulla terra. Gli aplogruppi determinano dunque anche una zona geografica. Gli aplogruppi più vecchi sono più grandi e diffusi; da questi provengono numerosi sottogruppi più giovani.

Al fine di determinare un aplogruppo, vengono analizzati gli SNP. Gli SNP (Single Nucleotide Polymorphism-Polimorfismo a singolo nucleotide) sono delle variazioni di singole coppie basiche in un filamento di DNA. Circa il 90% di tutte le varianti genetiche si basa sugli SNP. La loro importanza scientifica si basa sul principio della frequente insorgenza e dell'alta variabilità. Sono soprattutto estremamente veloci e semplici da determinare. Sulla base di tali test è possibile stabilire l'appartenenza di una persona ad un aplogruppo. Gli aplogruppi non svolgono adesso, dal punto di vista genealogico (il passato più prossimo fino 1000 anni or sono) un ruolo decisivo, ma sono comunque interessanti dal punto di vista antropologico e storico (Antichità e Preistoria). A questo punto dell'analisi si procede alla suddivisione tra aplogruppi e sottogruppi fin dai tempi della nostra origine africana e si possono scoprire aspetti interessanti sui movimenti migratori dei nostri primissimi antenati. Gli SNP del cromosoma Y portano sempre una lettera ed un numero di riconoscimento. Le lettere determinano il laboratorio che ha scoperto quell' SNP ed il numero rappresenta l'ordine cronologico.

Esiste un secondo metodo per determinare l'aplogruppo del cromosoma Y: grazie agli studi effettuati ed all'algoritmo di With Athey è possibile determinare l'aplogruppo principale tramite marcatori DYS, comparando gli alleli. Questo metodo risulta essere attendibile nel 99% dei casi, ma per ottenere una certezza del 100% è necessario avvalersi dell'analisi degli SNP.

Progenitore / Adamo Y cromosomale

Quest'uomo non è sicuramente il capostipite dell'umanità ma è storicamente l'ultimo uomo imparentato con tutti gli esseri umani di sesso maschile viventi in un preciso momento, in una linea ininterrotta. Secondo recenti valutazioni, quest'uomo visse in Africa circa 60.000 - 90.000 anni fa. Quest'uomo ereditò il cromosoma Y ma, nel corso delle generazioni, sopraggiunsero sempre più mutazioni in modo tale che il suo profilo subì dei cambiamenti. In questo modo ebbero vita gli aplogruppi, della cui nascita è sempre responsabile un progenitore unico, ovvero il primo uomo che ha portato tale mutazione. Con il passare del tempo l'albero genealogico diventa sempre più imponente e complesso. Si aggiungono sempre nuovi SNP che determinano nuovi sottogruppi.



Analisi per la ricerca delle origini con la genealogia del DNA

Il DNA si presenta identico in tutti gli esseri umani nel 99,9 % dei casi. Il rimanente 0,1% sta alla base delle diversità individuali (ovvero il colore degli occhi, determinati rischi a determinate malattie o deviazioni senza alcuna funzione evidente). In tutti i periodi dell'evoluzione si assiste almeno una volta, in differenze non funzionali, alla casuale ed innocua variazione di DNA (mutazione), che viene tramandata a tutti i discendenti di quella stessa persona. La stessa mutazione compare generazioni a venire nel DNA di due esseri umani. E' quindi chiaro che queste persone hanno avi in comune. Il confronto di determinati segmenti del DNA (geni marker) in vari campioni di popolazione rende possibile osservare ulteriori rapporti di parentela.

“Out-of-Africa“

Secondo la teoria dell'Out of Africa, l'umanità avrebbe avuto inizio in Africa. Da lì l'Homo erectus si sarebbe messo in cammino almeno 1,75 milioni di anni fa ed avrebbe popolato l'Asia e l'Europa. Da lui si sono poi sviluppate le diverse forme umane locali come l'Uomo di Neandertal. Al massimo 100.000 anni fa si mise in marcia un altro nuovo essere umano, per farsi suddito del mondo: l'Homo sapiens sapiens evolutosi in Africa circa 200.000 anni fa. Lì ebbe inizio la storia dell'uomo moderno. Il gruppo di cacciatori e raccoglitori emigranti constava in tutto di solo un paio di centinaia di uomini, da cui però 200.000 anni più tardi sono provenuti oltre 6,5 miliardi di predecessori: quelli che attualmente popolano la terra. Sia scoperte archeologiche, sia esami antropologici sul cranio nonché le più recenti informazioni scaturite dalla ricerca del DNA confermano la teoria dell'Out of Africa. L'originario Homo sapiens sapiens e l'attuale uomo moderno sono divisi da secoli di lotte per la sopravvivenza, migrazioni, isolamento e conquiste. I maggiori dettagli sono però ad oggi sconosciuti. Quel che è certo è che questi uomini si sono allontanati dal loro continente, al fine di popolare il mondo intero. Cosa li ha spinti 50.000, 70.000 anni fa, ad emigrare dall'Africa? Chi erano i primi uomini moderni in Africa? In breve: da dove proveniamo?

La migrazione

A 70.000-50.000 anni fa risale la migrazione di un piccolo gruppo di africani verso l'Asia occidentale. Tutti i non-africani possiedono delle particolari sequenze di DNA, che hanno caratterizzato anche questi primi migratori. Alcuni antropologi sostengono che l'emigrazione sia correlata ad una rivoluzione di tipo culturale, la quale includerebbe lo sviluppo di strumenti migliori, di reti sociali più ampie, di opere d'arte e di ornamentazioni per il corpo. Nella migrazione verso l'Asia gli si presentarono due vie aperte. Una di queste conduceva alla Valle del Nilo, per poi continuare verso la penisola del Sinai e verso Nord nel Levante; la seconda, da percorrere in barca, verso le contrafforti meridionali del Mar Rosso in direzione Arabia. Quando ebbe inizio, 70.000 anni fa, l'ultima era glaciale, si assistette all'abbassamento della superficie del mare. L'idrovia era all'epoca appena più ampia di un paio di chilometri.

Tracce genetiche ci fanno credere che tale gruppo si fosse diviso al momento dell'arrivo in Asia. Una parte rimase nel Vicino Oriente, l'altra si mosse lungo la costa intorno alla penisola arabica, in direzione dell'India e più avanti in direzione Oriente. E' probabile che ogni generazione si sia spinta avanti solamente di un paio di chilometri, dunque più che migrazione si trattava piuttosto di pochi passi lungo la costa. 45.000 anni fa hanno raggiunto la parte sudorientale dell'Australia. Ad un certo momento in questo periodo fu sepolto un uomo di sesso maschile in un luogo oggi denominato Lago Mungo. Sotto la tomba sono stati ritrovati nel terreno degli oggetti che risalgono fino a 50.000 anni fa. Rappresentano la più antica dimostrazione che esisteva vita umana lontano dall'Africa. Riguardo ai 13.000 chilometri che dividono l'Africa e l'Australia, non esistono prove tangibili inerenti alla presenza di vita umana antecedente quel periodo. E' probabile che a causa dell'aumento della superficie del mare avvenuta alla fine dell'era glaciale, non saranno più identificabili. Eppure rimane una traccia genetica: un popolo indigeno sulle isole dell'arcipelago delle Andamane di fronte alle coste della Birmania (Mianmar), in Malesia ed in Papua Nuova Guinea indicherebbe la presenza di una linea di discendenza mitocondriale lasciata dai primi migranti.

Forme di vita umana presenti nel resto del continente asiatico ed in Europa presentano altre linee di discendenza sulla base del cromosoma Y e del DNA mitocondriale, benché anch'esse risalenti a tempi remoti. Indicano l'origine del secondo ramo dell'emigrazione africana, che lentamente sta prendendo forma. Trattasi di un'emigrazione, la nascita dei cui discendenti fu inizialmente rallentata dal terreno impraticabile e dal clima ostico tipico dell'era glaciale. In Europa vissero inoltre i neandertaliani, i discendenti di uomini vissuti molto prima in epoca premoderna in Africa. Circa 40.000 anni fa l'Homo sapiens sapiens si inoltrò infine nelle terre dei neandertaliani. Il ritrovamento di oggetti appartenenti ai neandertaliani e a forme di vita umana più moderna nel terreno della grotta Le Conte in Francia indica che le due forme di vita umana si sono incontrate. Come siano entrati in contatto è tuttora un gran mistero. Sappiamo solamente che l'uomo moderno, che disponeva di strumenti assai migliori, prese sempre più il posto dell'uomo di Neandertal, finché quest'ultimo non scomparve del tutto. Secondo le conoscenze finora acquisite non è mai esistito un discendente comune ad ambo i gruppi.

Pressappoco nell'epoca in cui l'uomo moderno giunse in Europa, i membri dello stesso gruppo si espansero dal Vicino Oriente verso l'Asia centrale. Approssimativamente 40.000 anni fa riuscirono a raggiungere la Siberia meridionale. I gruppi presero strade diverse e diramarono in questo modo anche le loro linee di discendenza genetica. Alcuni gruppi vissero isolati, anche se non completamente separati dagli altri.

Il DNA di indiani in vita può contribuire a chiarificare alcune controversie. La maggior parte di loro possiede delle sequenze di DNA che fanno pensare ad un legame con l'Asia – gli stessi geni sono riscontrabili in persone che vivono nella regione dell'Altai nella Siberia meridionale. In tutta probabilità fu lì che ebbe inizio la migrazione attraverso lo stretto di Bering. Non sono ancora disponibili prove di tipo genetico che dimostrino se l'America del Nord e l'America Latina siano state popolate in un'unica migrazione iniziale oppure in due o tre ondate migratorie. Inoltre il lasso di tempo in questione è vago e difficile da stabilire: 15.000 oppure 20.000 anni fa. Presumibilmente i primi americani si sono spostati giù per la costa con il risultato di spingersi da una terra dove trovavano del cibo all'altra, sempre tra il freddo mare e le mura di ghiaccio. Con il doppio continente americano gli uomini hanno così popolato la porzione più ampia della terra.

Progenitrice Eva, progenitore Adamo

A metà degli anni ottanta il genetista Allan Wilson dell'università della California è riuscito a stabilire, con l'ausilio del DNA mitocondriale, da dove provenivano i primi esseri umani sulla terra. Il confronto di tali segmenti di patrimonio genetico ha portato alla luce il fatto che donne di origine africana presentano una varietà di varianti di DNA il doppio più vasta rispetto alle donne di altra origine. Poiché le mutazioni sopraggiungono in circostanze regolari, egli dedusse che l'Homo sapiens sapiens visse in Africa il doppio del tempo rispetto ad altre parti del mondo.

I ricercatori partono oggi dal presupposto che tutti gli esseri umani siano imparentati con un'unica donna: con l'"Eva mitocondriale". Ha vissuto in Africa circa 150.000 anni fa e non era all'epoca l'unica femmina umana. Ma l'analisi dei nostri geni mostra che l'intera umanità deriva da una catena ininterrotta di madri di questa femmina umana. Oltre all'Eva mitocondriale esiste analogamente l'"Adamo del cromosoma Y", il nostro progenitore, anche lui proveniente dall'Africa. Test del DNA sempre più precisi hanno ulteriormente confermato lo stesso capitolo iniziale della nostra storia ovvero tutti gli esseri umani sulla terra, di qualsiasi colore di pelle, trovano le loro origini nei cacciatori e raccoglitori africani.

Sono gli errori di copiatura a determinare le diversità

Ognuna delle cellule del nostro corpo contiene una copia del nostro DNA. Quando una cellula si divide, deve sempre copiare il DNA che contiene, in modo che ogni cellula figlia possa contenere il DNA completo. Questo processo avviene con estrema precisione. Ciò nondimeno non è perfetto. Quando ad esempio viene copiato il DNA mitocondriale e viene impacchettato in una cellula uovo, la sequenza nucleotidica mitocondriale nell'ovulo corrisponde quasi sempre perfettamente a quella delle altre cellule della madre. Può occasionalmente capitare un errore. Un segmento di DNA (nucleotide) viene ad esempio scambiato ed al posto di una A troviamo una G. Ciascuno di questi errori di copiature è conosciuto come mutazione. Tali mutazioni rappresentano la chiave per la

ricostruzione della nostra storia genetica. Supponiamo che l'Eva mitocondriale avesse avuto due figlie, di cui una presentava un'unica mutazione casuale nel suo DNA mitocondriale. Tutte le femmine umane oggi viventi, che trovano la loro origine in questa figlia, presenterebbero questo tipo di mutazione, mentre tutte le donne originarie geneticamente dall'altra figlia, non presenterebbero tale mutazione. L'Eva mitocondriale avrebbe dunque prodotto due diverse linee di discendenza mitocondriale (aplogruppi). Le due diverse sequenze di DNA mitocondriale sono conosciute come aplotipo.

Gli aplotipi e gli aplogruppi sono come delle tavole corrispondenti ai nostri avi che fanno riconoscere ai genetisti chi è parente di chi. L'anello di DNA contenuto nei mitocondri è talmente piccolo che raramente ricorrono delle mutazioni. Le sequenze di DNA dei nostri cromosomi sono 40.000 volte più lunghe rispetto a quelle dei nostri mitocondri.

Quando gli esseri umani crescono, si riproducono le mutazioni che hanno ereditato dai loro genitori, nelle loro cellule uovo o spermatozoi, insieme a nuove mutazioni, che stabiliscono le peculiarità delle generazioni future. Ogni generazione "conia" dunque il DNA, che ha ereditato tramite nuove mutazioni. Il risultato è una genealogia complessa, un albero genealogico intricato e ramificato di variazioni genetiche.

Popoli d'origine

Per popolo d'origine si intende un popolo dell'antichità che non solo si caratterizza per una sua propria lingua, cultura e storia, ma che mostra un proprio profilo del DNA. Di conseguenza, ciò che risulta essere importante non è la discendenza linguistica comune oppure la classificazione storico-antropologica, bensì la delineazione genetica individuale di un popolo. All'interno di un popolo d'origine confluiscono varie linee d'origine che rispecchiano le diverse popolazioni d'origine dell'etnogenesi di un popolo d'origine.

Diversi studi dimostrano come siano varie le nostre radici e quanto lontano e spesso abbiano viaggiato i nostri avi. Ad esempio, anche se i nostri genitori provengono dallo stesso paesino di contadini, è probabile che abbiano discendenza diversa. E' possibile differenziare geneticamente i popoli originari anche se non è possibile stabilire alcuna "razza" o origine genetica omogenea. Potreste essere celti in una linea ma germanici in un'altra. Ciascuna linea ha una sua origine ma il nostro DNA ha svariate linee.

Il popolo d'origine viene identificato con l'ausilio dell' aplogruppo e del profilo genetico. Il risultato si riferisce al periodo che approssimativamente va dal 900 a.C. al 900 d.C.

La base dell'interpretazione sono gli studi realizzati nel campo della genetica e dell'antropologia, nonché la conoscenza proveniente dalla scienza storica relativa alle migrazioni e all'evoluzione dei popoli.

Aplogruppi molto giovani – il cui capostipite visse in antichità - possono essere classificati in base ad un popolo d'origine. In antichità gli aplogruppi più vecchi si erano già suddivisi in vari popoli. Dunque è spesso difficile riuscire ad eseguire una netta classificazione in base ad un popolo d'origine.

Il focalizzarsi sulle origini europee è tanto più avvincente se si considera che il vecchio mondo ci mette a disposizione un'infinità di fonti storiche rispetto a qualsiasi altro continente. I metodi impiegati dalla genetica ci permettono oggi di analizzare tali tradizioni.