

Come espandere la propria genealogia con il DNA

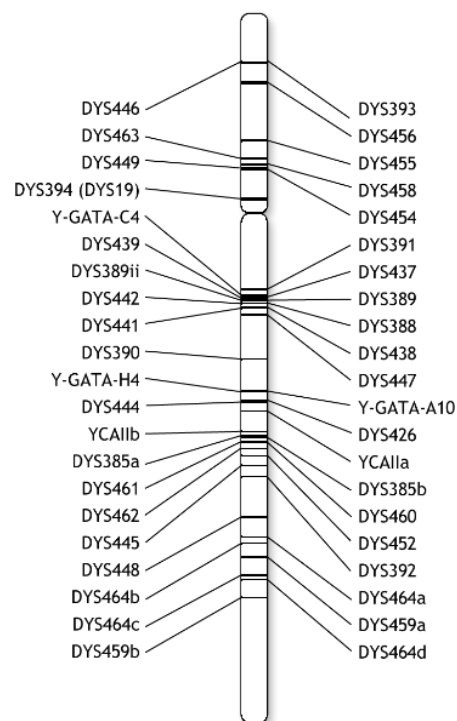
Ugo A. Perego, PhD, MSc

Email: GeneticGenealogyConsultant@gmail.com

Web: www.GeneticGenealogyConsultant.com

CHE COSA È IL CROMOSOMA Y?

Il Cromosoma Y (Ycs) fa parte di una delle 23 coppie di cromosomi. Determina il genere maschile nella prole. Ha un modello ereditario specifico che segue la linea paterna ininterrotta, da padre in figlio, che in molte culture occidentali sarebbe anche la linea del cognome. Poiché l'Ycs rimane essenzialmente intatto di generazione in generazione, il confronto tra due individui che condividono un comune lignaggio paterno comporterebbe anche un profilo genetico Ycs simile o identico. I dati sono riportati in valori chiamati marcatori. La maggior parte di questi marcatori hanno nomi che iniziano con l'acronimo DYS, che nella lingua inglese significa "DNA Y-chromosome Segment." Il numero che segue questa sigla "DYS" indica la posizione (LOCUS singolare; LOCI plurale) lungo il segmento Ycs di un particolare marcatore. Pertanto, ogni uomo ha la stessa lista di LOCI lungo il proprio Ycs, ma il valore effettivo (ALLELE) trovato in ogni posizione può variare da uomo a uomo. La sequenza o combinazione di questi valori (ALLELI) è identico o presenta pochissime differenze tra due uomini che condividono la stessa origine paterna, mentre due individui che non condividono un antenato paterno in tempi relativamente recenti, presentano due sequenze considerevolmente dissimili.

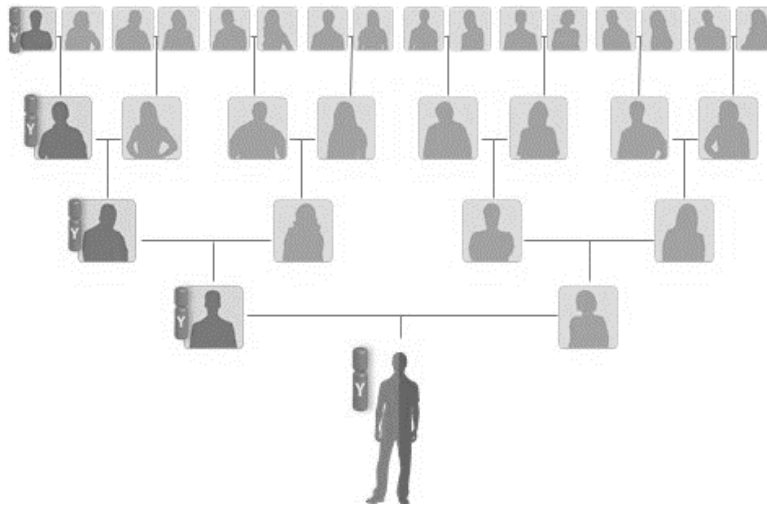


Una donna interessata a sottoporsi al test del Cromosoma Y per studiare la propria linea paterna deve per forza di cose identificare un parente maschio che condivide il suo cognome da nubile che si offrirà per essere testato al suo posto.

L'insieme di posizioni testate e i corrispondenti valori numerici sono chiamati aplotipo del Cromosoma Y o profilo genetico Ycs. Questi valori definiscono te stesso e la tua linea paterna diretta (passato, presente e futuro). Questo tipo di test si basa su una serie di ripetizioni in tandem brevi (in inglese, Short Tandem Repeat o STR), che varia da maschio a maschio. Gli aplotipi Ycs possono quindi essere confrontati tra individui per dimostrare, confutare o identificare un antenato paterno comune. Inoltre, gli individui possono essere testati per

polimorfismi (variazioni) di un singolo nucleotide (SNP), i quali possono essere impiegati per l'assegnazione di ogni uomo ad un gruppo specifico di Ycs con origine e distribuzione geografica conosciuta. I test del Cromosoma Y che usano una combinazione di STR e SNP può rivelare preziose informazioni genealogiche e storiche sulle linee paterne. Esempi popolari di tali applicazioni sono studi recenti che hanno coinvolto Ycs di discendenti di linee reali irlandesi e scozzesi, Genghis Khan e altri personaggi famosi il cui DNA è stato ricostruito testando i loro discendenti. I loro profili genetici si trovano a questo link (in inglese):

http://en.wikipedia.org/wiki/List_of_haplogroups_of_historical_and_famous_figures.



Ecco come apparirebbe un tipico profilo del Cromosoma Y testato a 37 loci:

DYS385	DYS388	DYS389B	DYS389I	DYS390	DYS391	DYS392	DYS393	DYS394/19	DYS426	DYS437	DYS438	DYS439	DYS441	DYS442	DYS444	DYS445	DYS446	DYS447	DYS448	DYS449	DYS452	DYS454	DYS455	DYS456	DYS458	DYS459	DYS460	DYS461	DYS462	DYS463	DYS464	GGAAT1B07	YCAII	YGATAA10	YGATAC4	GATA H4.1	
11	13	12	16	14	24	11	14	13	14	12	15	12	12	14	17	12	12	13	25	18	30	30	11	11	17	17	10	11	12	11	24	17	10	19	15	23	21

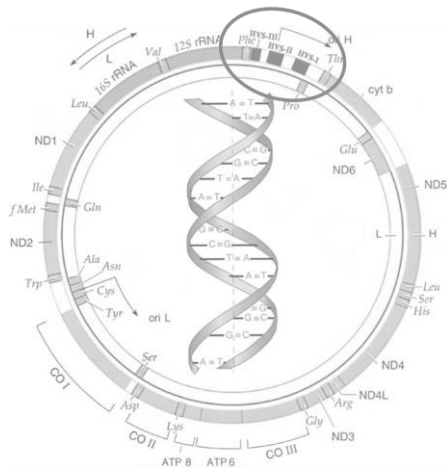
TEMPO ALL'ANTENATO IN COMUNE PIÙ RECENTE

Scoprire di avere un cognome e quindi un possibile antenato paterno in comune con qualcun altro è già un grande successo. Tuttavia, capire quanto indietro nel tempo condividi questo antenato con qualcun altro è un successo ancora maggiore. Grazie a un tasso di mutazione approssimativo calcolato sul cromosoma Y è quindi possibile indovinare quante generazioni separano due uomini e di conseguenza usare queste informazioni genetiche per espandere la propria ricerca genealogica.

In linea generale, per ogni singola differenza tra due profili genetici del Cromosoma Y, ci si può aspettare una distanza genealogica di circa sette eventi generazionali.

CHE COSA È IL DNA MITOCONDRIALE?

Il DNA mitocondriale è un genoma a forma circolare che si trova sia negli uomini che nelle donne e che viene ereditato quasi invariato, generazione dopo generazione, lungo la linea materna ininterrotta. Copie del genoma del DNA mitocondriale (mtDNA) si trovano in organuli chiamati mitocondri, che vengono utilizzati dalle cellule per produrre l'energia necessaria per sostenere la vita. Questo genoma è "solo" lungo 16569 basi, che è molto più breve rispetto ai quasi 3,2 miliardi di basi delle 23 coppie di cromosomi all'interno del nucleo di quasi ogni cellula umana. Tuttavia, anche 16569 basi possono essere troppe per una rapida analisi. Pertanto, dopo il sequenziamento del primo genoma completo del mtDNA nel 1981 (che è stato rivisto e corretto nel 1999), gli scienziati hanno deciso di riportare SOLO le differenze rispetto al primo sequenziamento del mtDNA, che è diventato lo standard per il confronto di TUTTE le sequenze del mtDNA prodotte da allora fino ad oggi. La sequenza di riferimento standard è spesso chiamata



CRS o rCRS. Inoltre sono riportate solo mutazioni dalla sequenza di riferimento nel segmento del mtDNA fornito dal laboratorio genetico. Ad esempio, se una persona acquista un test che fornirebbe solo la sequenza della regione di controllo del mtDNA (circa 1100 basi che vanno dalla posizione 16000 a 16569 e da 1 a 570 e denominate HVR e HVR2), solo le mutazioni dalla sequenza di riferimento all'interno di questo intervallo verranno riportate nei risultati richiesti. Se una persona acquista la sequenza completa del genoma (l'analisi completa di tutte le 16569 basi) verranno in questo caso fornite tutte le mutazioni della sequenza di riferimento, ottenendo così il livello più alto di risoluzione

molecolare per il genoma del mtDNA.

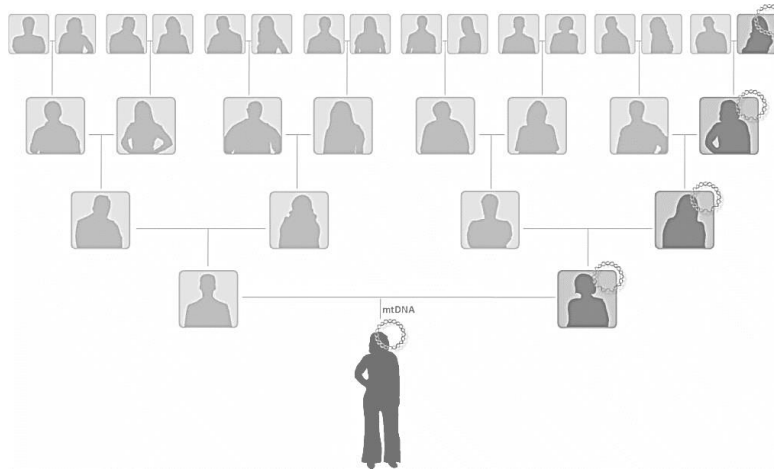
Specifiche mutazioni forniscono importanti dettagli riguardanti la storia recente e antica di ogni lignaggio del mtDNA (chiamato aplogruppo). Queste mutazioni vengono utilizzate per posizionare ogni profilo genetico del mtDNA su un ramo specifico dell'albero mtDNA mondiale. Questi rami (o aplogruppi) sono nominati seguendo un modello semplice di lettere e numeri. L'albero mtDNA più aggiornato (chiamato filogenesi) si trova al sito PhyloTree.org.

Alcuni termini utili:

- Aplotipo: il tuo set di mutazioni rispetto allo standard del settore (rCRS).
- Regione di controllo: un segmento del genoma del mtDNA che contiene i segmenti ipervariabili noti come HVR1 e HVR2 (circa 1100 basi totali).
- Sequenza genomica completa: la sequenza completa del tuo genoma del mtDNA (tutte le 16569 basi del genoma).

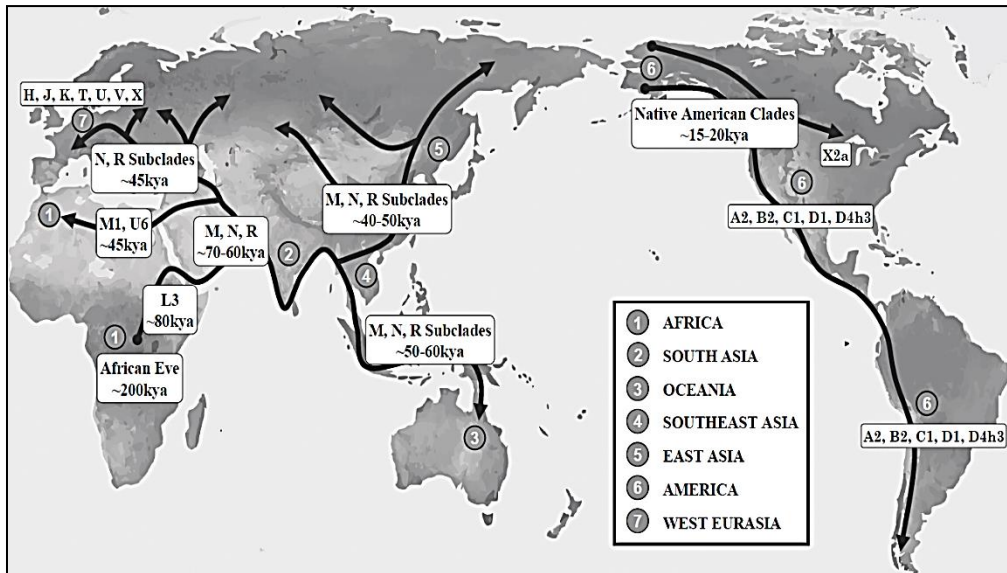
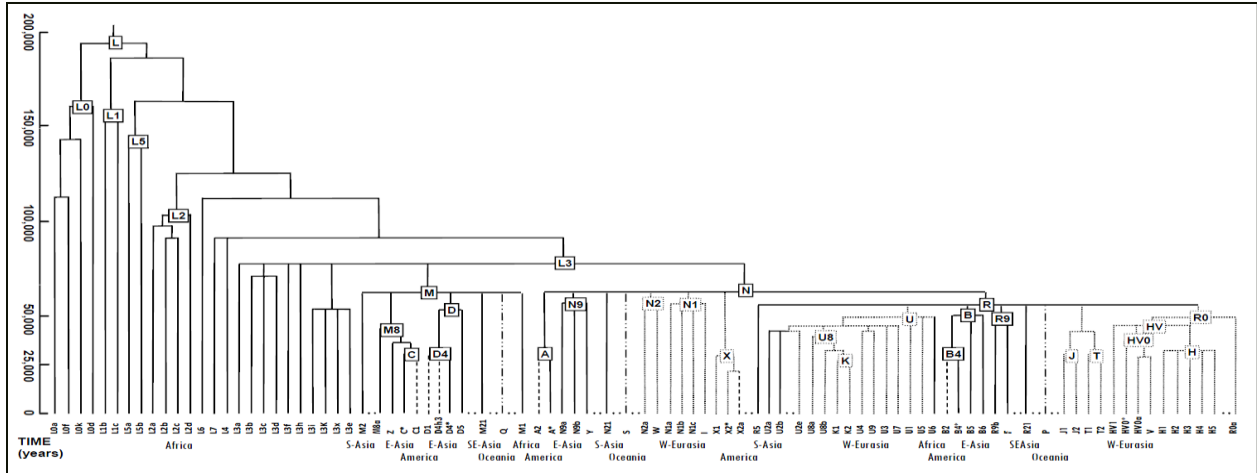
Your test results for the range 16024 to 16569 and 1 to 576 are:

location	16224	16311	16519	73	189	195	263	315.1	497
your sequence	C	C	C	G	G	C	G	C	T
reference	T	T	T	A	A	T	A	-	C



IL DNA MITOCONDRIALE NELLA STORIA UMANA

Mentre gli esseri umani si espandevano nelle diverse regioni geografiche del mondo, i loro mtDNA hanno accumulato - e ancora stanno accumulando - un numero sostanziale di piccoli cambiamenti, chiamati mutazioni, nel loro mtDNA. Nel corso del tempo, alcune mutazioni sono diventate comuni in alcune popolazioni, ma non in altre. Questo processo di divergenza può essere dimostrato come una struttura ad "albero" organizzata a cui la ricerca ha riportato che essi sono limitati a particolari aree geografiche o popolazioni. In altre parole, questi rami, o gruppi genetici, possono essere definiti come gruppi di mtDNA che condividono una simile combinazione di mutazioni (aplotipi) derivate da un comune antenato femminile. Pertanto, analizzando il mtDNA di una persona, stiamo in realtà ricostruendo la storia e la migrazione di un lignaggio familiare e, a sua volta, di tutto il genere umano, da una prospettiva strettamente femminile. Di seguito sono riportate le immagini in modo schematico per il mondo intero dell'albero del mtDNA e le migrazioni mondiali femminili derivate da esso. Queste immagini provengono dall'articolo Alessandro Achilli and Ugo A. Perego, "Mitochondrial DNA: A Female Perspective in Recent Human Origin and Evolution," in *Origins as a Paradigm in the Sciences and in the Humanities*, ed. Paola Spinozzi and Alessandro Zironi (Goettingen: V&R unipress, 2010), 41-58.



IL DNA DEGLI AUTOSOMI

L'ultimo dei sistemi genetici impiegati per la ricostruzione delle proprie genealogie è il DNA degli autosomi (tutti i cromosomi nucleari ad eccezione del 23esimo set). Ci sono diversi laboratori che offrono risultati genetici degli autosomi per la ricerca genealogica, ma il leader indiscusso in Europa è decisamente MyHeritage.com (MyHeritage.it per l'Italia). Non solo MyHeritage offre prezzi e risultati molto competitivi, ma spediscono i kit del DNA in tutta Europa nel giro di due giorni dalla loro sede nel Regno Unito (le altre compagnie sono per la maggior parte negli USA e spesso non spediscono i loro kit in Europa per problemi con le dogane).

Al contrario del Cromosoma Y e del DNA mitocondriale (chiamati anche marcatori uniparentali) dove la provenienza genealogica è conosciuta, nel test del DNA degli autosomi (aDNA) ci si basa su probabilità e percentuali. Questo è dovuto al fatto che ad ogni generazione, riceviamo 50% dell'aDNA dal padre e l'altro 50% dalla madre. In altre parole, solo metà dell'aDNA sopravvive ad ogni generazione e l'altra metà è persa. Questo significa che in media, ogni persona riceve circa il 25% dell'aDNA dei propri nonni, 12,5% dai propri bisnonni e così, senza sapere di preciso da quale antenato proviene ogni

componente genetica. Tuttavia, il vantaggio principale di questo tipo di test può riassumersi in due modi:

1. Tutti gli antenanti nelle ultime 5-6 generazioni sono possibilmente rappresentati nel nostro genome, aiutandoci a scoprire una miriade di "cugini genetici", e
2. Tali dati genetici possono essere usati per ricostruire le proprie etnie ancestrali, fornendo informazioni utili a chi sta cercando di tracciare le migrazioni dei propri antenati.

Per assistere nel comprendere i risultati dei test dell'aDNA, MyHeritage fornisce numerose applicazioni online con grafici facilmente interpretabili.