

Genealogia Molecolare

Ugo A. Perego, MS

Introduzione

Qualche giorno fa, ho ricevuto una email con questa richiesta: “Nel 1986, abbiamo adottato un bambino di 5 mesi che era stato abbandonato alla nascita e pertanto non ci fu possibile avere alcuna informazione circa il suo passato. Nessuno ci ha potuto dire con precisione quale fosse la sua nazionalità. Pensiamo sia asiatica, ma questo è tutto. Ora, all’età di quindici anni, vorrebbe sapere da dove viene, soprattutto perché i suoi amici glielo continuano a chiedere e lui non sa che cosa rispondere. Vorremmo sapere se tramite la vostra ricerca è possibile fare qualcosa per lui. Lo so che è quasi impossibile trovare i suoi genitori biologici, ma sapere la sua nazionalità di origine sarebbe sufficiente.” Questa richiesta non è unica nel suo genere. Molte persone si trovano ad un punto morto con le proprie genealogie e, nonostante desiderino sapere di più riguardo ai loro antenati, non riescono a spingersi oltre, basandosi esclusivamente sulla ricerca di documenti scritti. A volte, questi preziosi legami con il passato vengono distrutti da incendi o alluvioni. Altre volte, anche se questi documenti esistono, adozioni o emigrazioni, creano una barriera insormontabile tra i rami (il presente) e le radici (le origini) del nostro albero genealogico. Come fare quando si presentano queste situazioni? Cosa dire a coloro che sono alla disperata ricerca delle proprie origini e della propria identità?

Genealogia Molecolare alla Brigham Young University

Negli ultimi due anni, Scott R. Woodward, professore di microbiologia alla Brigham Young University (BYU) nello stato americano dello Utah, ha impiantato un laboratorio che si occupa di ricerca genealogica utilizzando le recenti scoperte fatte in campo genetico. Questo progetto è conosciuto con il nome di Molecular Genealogy Research Group (MGRG) e ha come obiettivo principale quello di elaborare un database contenente informazioni genealogiche e genetiche da tutto il mondo. Queste informazioni potranno essere poi usate per aiutare coloro che devono risolvere quesiti relativi alla loro storia familiare.

La mappa completa del DNA umano è stata decifrata quasi completamente in un progetto che è stato portato avanti dal governo americano e altri istituti di ricerca genetica privati. Società

farmaceutiche e istituti medici di tutto il mondo sperano di poter utilizzare queste conoscenze per poter curare certe malattie che da sempre affliggono l’umanità.

Il Dr. Woodward si è dedicato, in questi ultimi 25 anni della sua vita, a seguire da vicino gli sviluppi nel campo della biologia molecolare, applicando i principi dell’eredità genetica nel ricostruire legami familiari tra mummie egiziane appartenenti alle caste reali e anche tra quelle appartenenti alla gente comune. Grazie all’esperienza acquisita in questi anni di lavoro con il DNA antico, alla generosità di alcuni donatori privati e al progresso nel campo della tecnologia, il Dr. Woodward spera di poter fare confluire le genealogie di tutto il mondo in un unico “albero genealogico” basato principalmente sul DNA.

Che cosa è il DNA?

Il DNA (Acido DesossiriboNucleico) è un acido nucleico presente in tutti gli organismi viventi. E’ il portatore dell’informazione genetica e il depositario dei caratteri ereditari. Il genoma, ovvero la mappa completa dei tre miliardi e mezzo di coppie chimiche che formano il DNA, si trova all’interno del nucleo di quasi ogni cellula del corpo umano ed è organizzato in strutture chiamate cromosomi: 23 ricevuti dal padre e 23 ricevuti dalla madre. In aggiunta al DNA che si trova nel nucleo, vi è una piccola parte di materiale genetico contenuto nella mitocondria (la mitocondria è responsabile della produzione di energia per il sostentamento della cellula). In ogni organismo, i componenti di questa incredibile struttura racchiudono tutte le informazioni necessarie per la formazione e il mantenimento della vita, dai semplici batteri ai più complessi esseri umani. Il colore degli occhi, l’altezza, le istruzioni per far funzionare ogni parte del corpo, sono esempi di ciò che è racchiuso nei tremila miliardi di cellule che possediamo.

Che cosa è la Genealogia Molecolare?

Il DNA viene trasmesso da una generazione all’altra. Alcune parti vengono ereditate quasi intatte, mentre altre vengono ricombinate in nuove sequenze. Questo sistema di trasmissione dai genitori ai figli crea un legame indistruttibile e può fornire molte informazioni riguardo la nostra storia familiare.

La Genealogia Molecolare è quindi un nuovo modo di fare genealogia basandosi sul DNA invece di usare solamente informazioni trovate nei documenti scritti. Siccome abbiamo ereditato questo materiale genetico dai nostri antenati, i nostri parenti più vicini condividono con noi una porzione di queste informazioni. Questo significa che all'interno di un gruppo familiare, ogni persona ha in comune, con gli altri membri, una quantità di materiale genetico più grande di quanta ne possano avere con altre persone al di fuori di quell'unità. In altre parole, anche se il complesso di tutto il materiale genetico è unico per ogni persona, alcune informazioni genetiche sono in comune tra coloro che discendono dagli stessi antenati. La Genealogia Molecolare stabilisce legami di parentela tra individui, famiglie, gruppi tribali e popolazioni usando le informazioni contenute nel DNA di ogni persona e collegandole insieme in alberi genealogici anche in mancanza di documenti scritti.

Perché fare la Genealogia Molecolare?

Per alcune persone, la ricerca dei propri antenati è un passatempo. Per altre, trovare una propria identità e il stabilire un legame con un passato ignoto è un'esigenza vera e propria. Da un punto di vista generale, c'è un gran desiderio di capire l'origine e la storia dei popoli della terra. Documenti scritti, fotografie, reperti archeologici, ed altro, possono fornire importanti pezzi di storia sia a livello personale che mondiale. I libri di storia sono il risultato delle conclusioni basate su queste ricerche. Sfortunatamente, non sempre è possibile ricostruire la storia di un individuo o di un popolo perché questi documenti sono stati distrutti nel tempo, oppure non sono mai stati compilati in origine. La mancanza di questo tipo di materiale crea un serio ostacolo per coloro che vogliono scoprire le proprie origini. Utilizzando il materiale genetico racchiuso in ognuno di noi è possibile ricostruire il passato e fare emergere importanti informazioni relative alle origini e ai legami di parentela tra un individuo e altre persone o popoli. Inoltre, anche se esistono più persone con lo stesso nome all'interno di un gruppo familiare, le identificazioni basate sul DNA permettono di isolare una persona specifica.

Come si fa la Genealogia Molecolare?

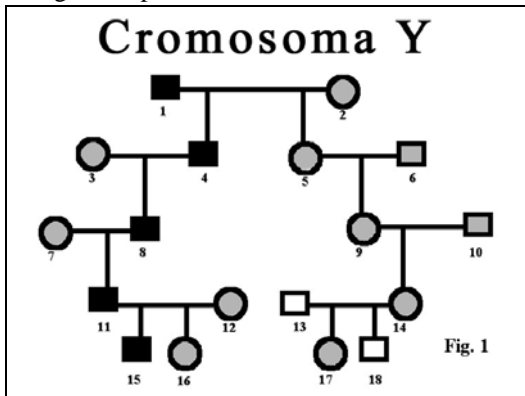
Il DNA viene estratto da campioni donati da volontari usando tecniche alquanto semplici. Anche se è possibile ottenere materiale genetico da ogni parte del corpo (compresi i capelli e la

saliva), il MGRG preferisce raccogliere campioni di sangue per via della maggior quantità e della miglior qualità di DNA estratto da essi. Nell'introduzione è stato spiegato che il MGRG sta elaborando un database mondiale che conterrà il DNA di ogni popolo della terra. Ogni campione viene analizzato più volte per ottenere le informazioni individuate in 250 parti diverse del genoma di ogni donatore. Queste informazioni vengono poi collegate ai dati genealogici forniti al momento della raccolta. Solo luoghi e date di nascita vengono usati in questo processo, sostituendo i nomi di persona con codici per mantenere la riservatezza di coloro che hanno partecipato. Questo procedimento viene seguito per ogni persona all'interno del database. Persone provenienti dagli stessi gruppi familiari o dagli stessi luoghi di origine avranno informazioni genetiche in comune che permetteranno di ricostruire alberi genealogici nelle diverse parti del mondo. Persone con genealogie bloccate per via di adozioni o per la mancanza di documenti potranno fare domanda al MGRG, il quale userà il database per rintracciare l'origine dei loro antenati.

Il cromosoma Y (Ycs)

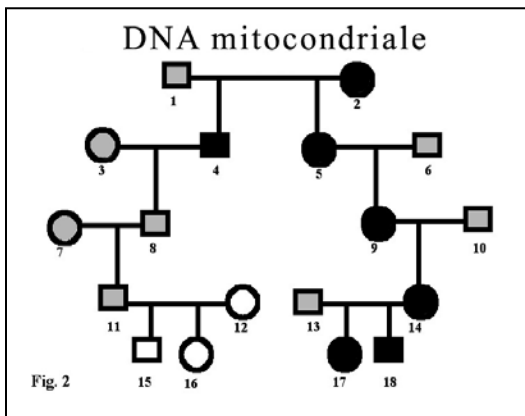
Il cognome non è la sola cosa che viene trasmessa di padre in figlio. Uno dei 46 cromosomi è conosciuto come cromosoma Y ed è la parte di DNA responsabile nel determinare il sesso maschile in un individuo. Questo cromosoma viene ereditato quasi intatto dal padre e, a meno che non ci sia un'adozione o un caso d'infedeltà, segue la linea genealogica paterna. Il Ycs è relativamente piccolo in confronto ai tre miliardi e mezzo di informazioni genetiche in tutto il genoma (circa 60 milioni di unità genetiche). Usare il Ycs per fare ricerca genealogica è diventato molto comune in questi ultimi tempi per stabilire legami di parentela tra persone con lo stesso cognome nell'assenza di documenti scritti. Nella Fig. 1 è possibile seguire il passaggio del Ycs da una generazione all'altra, seguendo l'ascendenza paterna. I quadrati rappresentano i maschi e i cerchi le femmine. Il Ycs è rappresentato dai quadrati neri. I maschi 15, 11, 8 e 4 hanno lo stesso Ycs ereditato dall'antenato 1. Gli individui 15 e 18 hanno Ycs differenti perché provenienti da diverse linee paterne. Confrontando il Ycs dei discendenti del presidente americano Thomas Jefferson con quelli dei discendenti di Sally Hemmings (una delle sue schiave), fu possibile determinare che un maschio della famiglia Jefferson ebbe in

passato una relazione con Sally Hemmings e quindi i suoi discendenti appartengono alla famiglia del presidente.



DNA mitocondriale (mtDNA)

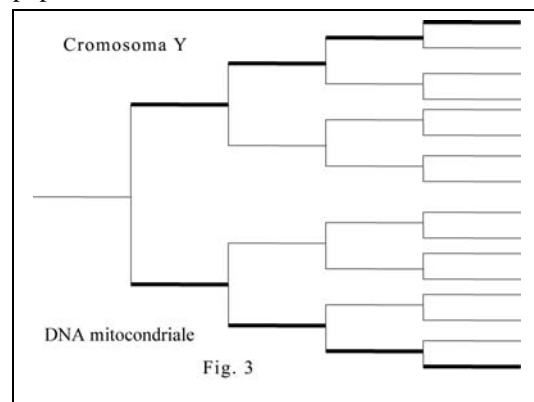
Come è stato già spiegato, il nucleo non è la sola parte della cellula che racchiude materiale genetico. All'interno della mitocondria si trova una piccola parte di DNA che viene trasmessa dalla madre a tutti i suoi figli, maschi e femmine. Tuttavia, nella generazione successiva solo le figlie passano il DNA mitocondriale ai loro figli. Data questa sua proprietà, il mtDNA è molto utile nel lavoro genealogico anche se è limitato



solo alla ricerca della linea materna. Nella Fig. 2, è possibile seguire il passaggio del mtDNA attraverso le varie generazioni rappresentate, seguendo l'ascendenza materna. Le figure colorate di nero rappresentano tutte le persone nell'albero genealogico che condividono lo stesso mtDNA, ereditato dall'individuo 2. Anche in questo caso è possibile osservare la differenza in mtDNA degli individui 15 e 16 nei confronti di 17 e 18. Questo sistema fu usato nel 1997 per determinare il legame di parentela tra l'uomo preistorico di Cheddar, in Gran Bretagna, con il maestro della scuola locale.

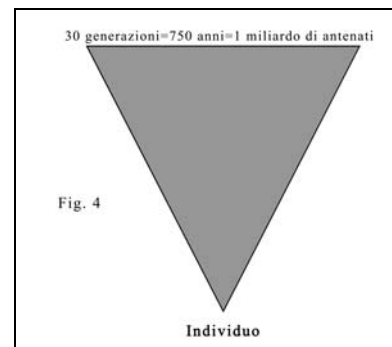
Gli altri cromosomi

L'uso del Ycs e del mtDNA limitano la ricerca di antenati a solo due estremità dell'albero genealogico (Fig. 3). Questo significa che su un totale di sedici possibili trisnonni, solo ricerche che riguardano la linea genealogica del trisnonno paterno e della trisnonna materna sono possibili. Per questo motivo, anche se i test sul Ycs e sul mtDNA sono relativamente facili, pongono delle notevoli limitazioni sulla ricerca della propria storia familiare da un punto di vista genetico. Ycs e mtDNA sono solo una piccola parte in confronto all'intero genoma (e di conseguenza del nostro passato). Per potere applicare la genetica al lavoro di ricerca genealogica è necessario scoprire il modo di trasmissione delle rimanenti 22 paia di cromosomi. Sfortunatamente, questi cromosomi non vengono trasmessi in modo chiaro come il Ycs e il mtDNA. Per poter seguire il movimento di questi geni attraverso il tempo, è necessario avere a disposizione un database molto grande che rappresenti i diversi gruppi familiari e le diverse popolazioni del mondo.

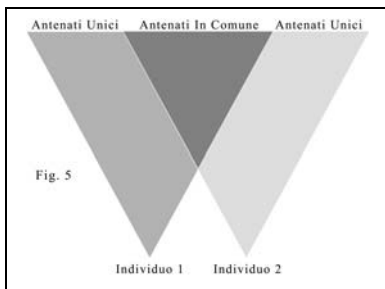


L'applicazione

Ogni persona che nasce su questa terra ha (o ha avuto) due genitori, quattro nonni, otto bisnonni e così via. Ad ogni generazione il numero di antenati raddoppia. Questo significa che alla trentesima generazione e (circa 750 anni) ogni persona avrebbe più di un miliardo di antenati (Fig. 4). Tuttavia, il numero approssimativo di persone viventi



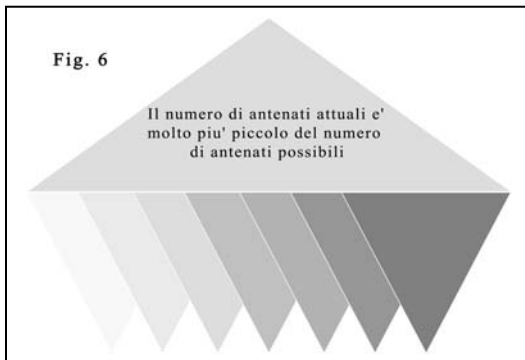
intorno al 1250 DC è solo di 400 milioni. Questa differenza è spiegata dal fatto che ad un certo punto nel passato, ognuno di noi comincia ad avere antenati in comune con altri (Fig. 5).



Quindi il numero totale di antenati possibili è molto più piccolo del numero di antenati effettivi

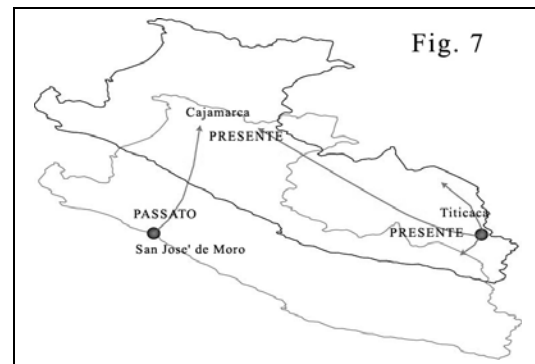
(Fig. 6). Questo significa che siamo tutti imparentati e cugini di diversi gradi. Questi legami vengono continuamente persi con il passare del tempo e con l'ingrandirsi dei diversi gruppi familiari. Le persone, in grado di mantenere contatti costanti con parenti lontani, sia per via della distanza, che per la mancanza di tempo, sono poche.

Il lavoro di ricerca genealogica e genetica condotto dal MGRG alla Brigham Young University porterà alla creazione di un albero genealogico mondiale basato su informazioni genetiche che accomunano diverse persone e popoli, i quali hanno ricevuto questi geni da



antenati comuni. Questa conoscenza aiuterà anche coloro che provengono da quei paesi del mondo in cui non si tiene una registrazione scritta dei documenti genealogici. Uno di questi esempi viene dalla raccolta di campioni in Perù. Negli anni passati, il gruppo della BYU ha raccolto più di 6500 campioni di DNA tra i diversi gruppi peruviani con l'obiettivo di ricostruire la storia di questa nazione. Questi campioni provengono sia dalle popolose città peruviane, sia dai paesini sperduti sulle Ande. Alcuni di questi campioni provengono da mummie di un popolo creduto estinto e trovate a San Josè de Moro.

In Perù, molte persone non sanno nulla dei loro antenati per l'assenza di documenti scritti e a causa delle migrazioni avvenute nel corso degli anni. Negli ultimi cento anni, la maggior parte della gente che viveva sulle montagne si è trasferita sulla costa, in particolare a Lima, in cerca di lavoro. Nel giro di poche generazioni, questi spostamenti hanno causato la perdita di legami con le generazioni passate. L'analisi del DNA moderno e antico di questa gente ha rivelato similitudini tra il DNA delle mummie a San Josè de Moro con quello della popolazione moderna di Cajamarca (Fig. 7). Per motivi che ci sono ancora sconosciuti, i discendenti di quella che si credeva una popolazione estinta, vivono invece in una diversa parte della nazione. Similmente, certe caratteristiche genetiche della gente che vive nelle vicinanze del lago Titicaca, si trovano anche in altri villaggi. Una spiegazione plausibile è quella dell'invasione Inca, che ha catturato parte della gente e l'ha poi spostata in altri posti per poterla tenere sotto controllo (Fig. 7). Questo è un esempio di come sia possibile fare emergere la storia di un popolo che per tradizione non ha a disposizione una storia scritta del proprio passato.



Il database

Nell'arco di un anno dall'inizio dell'elaborazione del database, sono stati raccolti circa 12 mila campioni, principalmente negli Stati Uniti. Le persone che fino a d'ora hanno partecipato a questo progetto, hanno fornito un piccolo campione di sangue (circa 10 mml) e una copia, il più possibile completa, della loro genealogia. Il primo obiettivo del MGRG è quello di avere almeno centomila campioni da tutto il mondo. Questo database continuerà a crescere fino a che ogni popolo della terra sarà adeguatamente rappresentato geneticamente e genealogicamente. Man mano che questi campioni vengono raccolti, i luoghi e le date di nascita delle persone riportate sull'albero

genealogico vengono raggruppate in una cartina geografica computerizzata che evidenzia la dislocazione dei campioni. Questa informazione aiuterà il MGRG a concentrare i propri sforzi su quei popoli poco rappresentati nel database. Un esempio di questa dislocazione e dello spostamento del DNA nel tempo si trova sul nostro sito web. La raccolta e l'analisi di questi primi centomila campioni richiederà almeno altri quattro anni. Coloro che partecipano a questa prima fase della ricerca non riceveranno alcuna informazione riguardo al proprio campione di DNA, per motivi di riservatezza. Durante la raccolta dei campioni e il progressivo sviluppo del database, informazioni utili relative a determinate popolazioni o gruppi familiari saranno disponibili al fine di trovare le risposte di certe situazioni genealogiche. L'utilizzo di queste informazioni per risolvere casi personali è spiegato nella prossima sezione.

Casi speciali

Il motivo principale per cui è stato creato il laboratorio del MGRG è quello di completare questo database mondiale. Molte risposte riguardanti la migrazione dei geni e la ricostruzione degli alberi genealogici delle diverse popolazioni saranno disponibili quando il database sarà funzionante. Contemporaneamente, il MGRG può essere di sostegno nella soluzione di un certo numero di situazioni definite come "Casi Speciali" (Special Cases). Al momento molte di queste situazioni sono limitate all'utilizzo del Ycs o del mtDNA test. Con il passare del tempo e la conoscenza fornita dal database, sarà possibile lavorare a casi più complessi, come l'esempio citato nell'introduzione di questo articolo. Partecipare all'elaborazione del database non determina necessariamente la qualifica di "caso speciale". Coloro che credono di avere una situazione genealogica tale che può essere risolta tramite la genetica, dovranno contattare il nostro laboratorio e fornire tutte le informazioni necessarie.

Conclusione

Genealogie bloccate, adozioni, documenti poco affidabili o inesistenti sono tutte situazioni in cui il MGRG può essere d'aiuto. Il successo di questo progetto è basato sul contributo che le persone da ogni parte del mondo daranno per l'elaborazione del database genealogico e genetico. Il MGRG vorrebbe collaborare con gruppi in tutto il mondo, disposti a fornire campioni di sangue e alberi genealogici per il

progresso della ricerca. I partecipanti a questa fase del progetto dovranno essere maggiorenni e avere un albero genealogico con nomi, cognomi, date e luoghi di nascita, il più completo possibile. Inoltre sarà richiesta una piccola donazione di sangue prelevato dal braccio (10 mml). I prelievi saranno effettuati da personale qualificato. Il MGRG provvederà tutto il materiale necessario per i prelievi. Coloro che fossero interessati ad organizzare questi gruppi dovranno contattare il MGRG presso uno dei seguenti recapiti:

1. Indirizzo: Molecular Genealogy Research Group – 775 WIDB Brigham Young University, Provo, UT 84602 (USA)
2. Email: molecular-genealogy@email.vyu.edu
3. Fax: (801) 378-1576

Per ulteriori informazioni relative allo sviluppo di questa ricerca, è possibile visitare il sito web: <http://molecular-genealogy.byu.edu>

In memoria di Joel E. Myres (1969-2001), collega, leader ed amico.

Note:

- Ugo A. Perego ha un master in Health Sciences rilasciato dalla Brigham Young University e si occupa delle Pubbliche Relazioni e della raccolta dei campioni per il MGRG.
- Il Dr. Scott R. Woodward insegna biologia molecolare alla Brigham Young University ed è a capo del progetto MGRG. Dr. Woodward ha lavorato intensamente nel campo dell'archeogenetica con progetti riguardanti le mummie egiziane e i Papiri del Mar Morto.
- Il Dr. Joel E. Myres è stato responsabile della raccolta e delle analisi dei campioni peruviani moderni e antichi (Fig. 7). Al momento della sua prematura morte si occupava dei casi speciali.

(Article published in the genealogical magazine Nobiltà, March-April 2001, Number 41, pp. 137-147 [Italian])