

Antropologia Molecolare

(tratto da: “Il codice Darwin”; Biondi Gianfranco, Rickards Olga)

I paleoantropologi si sono divisi così profondamente sul problema dell'origine della nostra specie da costituire due blocchi contrapposti e incapaci di giungere a una sintesi condivisa. I sostenitori del modello più conservativo – o dell'«evoluzione multiregionale» – hanno propugnato con forza l'idea che l'uomo, dopo essere uscito dall'Africa attorno a 2 milioni di anni fa quando era ancora *ergaster*, si sarebbe evoluto in modo indipendente in ogni continente del Vecchio Mondo fino a diventare *sapiens*. Questo sarebbe avvenuto, per la precisione, attraverso le successioni *ergaster-heidelbergensis-sapiens* in Africa, *ergaster-erectus-sapiens* in Asia ed *ergaster-heidelbergensis-neander-thalensis-sapiens* in Europa. La prima formulazione della continuità evolutiva risale al 1946, quando Franz Weidenreich pubblicò il libro *Apes, Giants, and Man*, ma ha acquisito una vera centralità nel dibattito antropologico solo nei successivi anni Ottanta, grazie soprattutto alle ricerche effettuate sulla serie fossile orientale da Milford Wolpoff e Alan Thorne. Nel momento in cui questa ipotesi fu concepita, e poi fortemente rilanciata, non si conoscevano ancora le specie *georgicus*, *antecessor* e *cepranensis*; tuttavia, esse appaiono ininfluenti in relazione al quadro di riferimento di un'evoluzione lineare e separata in ogni area continentale – al massimo potrebbero inserirsi a mo' di continentale – al massimo potrebbero inserirsi a mo' di nuovi anelli nella già lunga catena euro-asiatica.

Il convincimento multiregionalista si basava sulla supposta continuità morfologica che pretendeva di ravvisare nei fossili di ogni continente e per spiegare come mai le diverse linee evolutive si fossero chiuse su una medesima specie, invece che su specie separate, è ricorso allo scambio continuo di geni tra le popolazioni dell'Africa, dell'Asia e dell'Europa: cioè a un tasso di migrazione decisamente elevato per quei tempi, ma indispensabile per garantire l'unità dell'*Homo sapiens*. Una tale costruzione è stata criticata aspramente da non pochi antropologi, secondo i quali la continuità sarebbe esistita solo per i caratteri primitivi – quali la robustezza delle ossa craniche o il grado di sviluppo delle arcate sopraorbitarie – che sono condivisi e pertanto poco informativi per chiarire il percorso filogenetico di *Homo*. Al contrario, i tratti derivati, che segnano l'originale innovazione biologica che si instaura nelle specie al momento della loro nascita, avrebbero testimoniato una netta frattura anatomo-morfologica tra le forme che hanno convissuto o che si sono succedute nel corso degli ultimi 2 milioni di anni. Gli avversari del multiregionalismo erano convinti che la storia dell'umanità attuale fosse cominciata solo recentemente in Africa e che da lì poi i *sapiens* fossero migrati – la seconda migrazione di una specie del genere *Homo* fuori dall'Africa – per andare a ricolonizzare il Vecchio Mondo e successivamente andare a ricolonizzare il Vecchio Mondo e successivamente per occupare anche le Americhe e l'Oceania. La nuova ipotesi, a cui fu dato il nome «fuori dall'Africa», fissava la nostra nascita tra 200 000 e 100 000 anni fa, perché i reperti più antichi risalivano a quasi 200 000 anni fa e quelli del Medio Oriente, provenienti dalle cave di Qafzeh e Skhul in Israele, a circa 100 000 anni fa.

Il disaccordo sembrava destinato a permanere, in quanto entrambe le parti insistevano nella «lettura» non coincidente dei fossili. Alla fine degli anni Ottanta dell'altro secolo, però, un nuovo attore ha conquistato la scena. Si trattava dell'antropologia molecolare, secondo la quale il DNA sarebbe come una pellicola fotografica impressionata dai singoli passaggi evolutivi: in questo caso agli scienziati interessati a ricostruire la storia della vita, e al suo interno la nostra stessa storia, non rimarrebbe altro da fare che sviluppare quel nastro. Per qualche tempo i paleoantropologi hanno nutrito notevoli sospetti nei confronti di simili ricerche, convinti che la forma dei fossili descrivesse meglio delle molecole, e in maniera più immediata, i cambiamenti che si erano succeduti e i rapporti di parentela tra gli organismi, ma pian piano si sono dovuti arrendere all'evidenza che l'antropologia molecolare era in grado di risolvere problemi che la tradizionale analisi anatomo-

Antropologia Molecolare

(tratto da: “Il codice Darwin”; Biondi Gianfranco, Rickards Olga)

morfologica lasciava senza risposta. La nuova disciplina scientifica ha cominciato a muovere i primi passi a cavallo tra gli anni Cinquanta e Sessanta del secolo XX e il suo nome è stato coniato da Emile Zuckerkandl, che lo ha usato per la prima volta nell'estate del 1962 al convegno su La classificazione e l'evoluzione dell'uomo, organizzato da Sherwood Washburn a Burg Wartenstein in Austria. Alla riunione, cui partecipavano i nomi più importanti della biologia evoluzionistica e dell'antropologia, Zuckerkandl presentò una comunicazione dal titolo *Perspectives in Molecular Anthropology*, nella quale sosteneva l'idea che «le molecole ci possono fornire altrettante informazioni sulla filogenesi di quante ne possiamo ricavare dai fossili e forse in certi casi addirittura di più». Sull'argomento si sviluppò immediatamente un dibattito molto animato, ma lo scetticismo finì per prevalere sull'interesse. Solo Theodosius Dobzhansky avanzò la previsione che in capo a qualche decennio lo studio delle molecole sarebbe divenuto parte integrante delle ricostruzioni evolutive. E così avvenne. L'antropologia molecolare ha avuto, e ha, lo scopo di descrivere e analizzare gli episodi evolutivi a partire dalle informazioni biologiche contenute nelle molecole: prima le proteine e oggi direttamente il DNA. Come si sa, il DNA ha la stessa struttura in tutti gli organismi e in esso è condensata la storia di ogni specie e quella di tutti i suoi ascendenti: un vero e proprio archivio della vita. Il nuovo approccio permette di definire le relazioni evolutive tra le forme viventi così come si ricavano dal materiale ereditario e in tal modo permette di affiancare e materiale ereditario e in tal modo permette di affiancare e andare oltre quelle inferite dai caratteri morfologici. Un'innovazione non da poco, perché le fattezze morfologiche risentono dell'influenza dell'ambiente e di solito evidenziano meglio i legami ecologici di quelli filogenetici. Da ultimo, l'antropologia molecolare ha trovato la sua legittimazione teorica nell'ipotesi della «neutralità dell'evoluzione molecolare» formulata da Motoo Kimura nel 1968, secondo la quale la maggior parte dei cambiamenti nelle sequenze del DNA sono di norma neutri dal punto di vista della selezione naturale e si accumulano a caso e con una certa regolarità.

Giovani e africani

Nel terreno di coltura sul quale sono cresciuti gli studi molecolari c'era anche l'osservazione che il DNA fosse colpito incessantemente dagli «strali» lanciati a caso dalla natura e quindi che le sue basi fossero sostituite le une con le altre. Ora, se la mutazione riguarda le cellule somatiche, solo l'individuo ne subirà le conseguenze, siano esse alterazioni fisiologiche o morfologiche di modesta entità o patologie gravi e incompatibili con la vita. Ma se la mutazione si fissa nel DNA delle cellule germinali, le uova e gli spermatozoi, allora essa ha una certa probabilità di trasmettersi alla progenie e quindi di interessare l'intera specie. Al momento della loro formazione, le specie che si originano da uno stesso antenato hanno il medesimo patrimonio ereditario, ma poiché le mutazioni sono aleatorie, da quell'istante in poi esse tenderanno ad accumulare variazioni alternative. E il livello della divergenza, cioè il numero di mutazioni incorporate nel DNA dei singoli gruppi, dipenderà dal tempo trascorso da quando si è realizzata la separazione. Si può quindi dire che è il ritmo delle mutazioni – assolutamente indipendente dall'ambiente nel quale le specie trascorrono la propria esistenza – a scandire la velocità con cui i taxa si allontanano biologicamente l'uno dall'altro. Ed essendo precisamente il tempo la variabile principale che fissa quante sostituzioni di basi si possano accumulare, è evidente che si può fare pure il percorso contrario e dal numero delle diverse mutazioni risalire al periodo in cui le specie hanno iniziato le loro storie indipendenti. Questa brillante idea per indagare il cammino della vita è stata elaborata nel 1962 da Linus Pauling ed Emile Zuckerkandl ed è stata chiamata «orologio molecolare». Allo stesso modo in cui i paleoantropologi erano stati capaci di assegnare un'età ai fossili, anche gli antropologi molecolari hanno scoperto come datare l'evoluzione, così che le sequenze del DNA sono state usate non solo per definire la topologia degli alberi filogenetici, ma anche per determinare la lunghezza

Antropologia Molecolare

(tratto da: “Il codice Darwin”; Biondi Gianfranco, Rickards Olga)

dei loro rami: una dimensione proporzionale a quanto indietro si debba risalire per fissare la nascita di ogni specie. Per un certo lasso di tempo si è pensato che il ticchettio dell’orologio fosse unico e costante per tutti gli organismi viventi, oggi sappiamo, invece, che c’è regolarità solo all’interno di taxa omogenei. Nei mammiferi, per esempio, i roditori evolvono più velocemente dei primati – sostanzialmente perché la durata delle generazioni nei primi è più breve che nei secondi e quindi il numero di replicazioni del DNA⁵ che si hanno nella loro linea germinale è, ogni anno, molto più alto. E poiché le mutazioni si accumulano durante la replicazione, più repliche vogliono dire più mutazioni e di conseguenza un tasso accelerato di evoluzione. All’interno dei primati, poi, noi e le antropomorfe abbiamo un orologio rallentato in confronto a quello delle scimmie.

Il tasso di evoluzione (e) è definito da una semplice relazione matematica: $e=n/2t$, in cui n rappresenta il numero delle differenze molecolari tra due taxa e t è il tempo trascorso dalla loro separazione dall’antenato comune. Per determinare l’ e dell’evoluzione umana, i costruttori del nostro metronomo hanno considerato le differenze⁶ esistenti tra le scimmie antropomorfe e le scimmie del Vecchio Mondo, i cercopitecoidi, e le hanno rapportate al tempo passato dal momento del loro distacco, fissato a partire dai fossili in 30 milioni di anni. Dopo aver calibrato l’orologio per gli ominoidi⁷, essi hanno stimato il tempo della divergenza tra l’uomo e lo scimpanzé, giungendo alla conclusione che dovesse risalire a soli 5 milioni di anni fa.

.....

Nelle nostre cellule convivono due DNA: quello racchiuso nel nucleo che riceviamo da entrambi i genitori e quello dei mitocondri⁸ (l’mtDNA⁹) che al contrario ci proviene solo dalla madre. Nei primi anni dell’antropologia molecolare, ma ciò vale ancora oggi, gli studiosi sono ricorsi all’mtDNA per le sue peculiari caratteristiche. Infatti, esso è presente in un numero elevato di copie tutte uguali tra loro (omoplasma) e questo requisito rende estremamente più semplice la sua analisi; è anche facile da caratterizzare perché è piccolo e non possiede come il DNA nucleare gli introni e le sequenze ripetute; inoltre è il genoma eucariotico ancora meglio conosciuto. L’esistenza di diverse copie di mtDNA in ciascuna cellula – da poche centinaia a 100 000 negli oociti – implica poi che, a differenza di quanto avviene per quello nucleare di cui si hanno solo due copie, ci sia una più elevata probabilità di ritrovarne qualcuna intatta anche in campioni fortemente degradati, come sono i resti antichi.

.....

Di conseguenza le varie comunità umane tenderanno a essere più diverse tra loro a livello dell’mtDNA che non a quello del DNA nucleare. Altro requisito estremamente rilevante di questa molecola è il rapido tasso di evoluzione¹⁰, che è stato stimato in 1-2 basi mutate ogni cento per milione di anni.

Gli antropologi molecolari avevano risolto i problemi teorici della loro disciplina e individuato il materiale biologico più idoneo su cui effettuare gli esami sperimentali. A quel punto nulla più impediva loro di tentare di far chiarezza là dove i paleoantropologi non riuscivano a trovare un accordo per definire un’interpretazione unitaria dell’evoluzione dell’Homo sapiens. Il primo studio fu effettuato da Rebecca Cann, Mark Stoneking e Allan Wilson a metà degli anni Ottanta del secolo scorso e i risultati furono pubblicati nel 1987 su «Nature». Gli autori avevano analizzato con una serie di enzimi di restrizione la variabilità dell’mtDNA in 147 soggetti provenienti da tutti i continenti e avevano ottenuto ben 134 tipi mitocondriali diversi, utilizzati poi per costruire il nostro albero filogenetico molecolare. Il dendrogramma si divideva in due rami principali: il primo era composto solo da alcuni tipi africani e il secondo da tutti gli altri riuniti in più gruppi, in ognuno dei quali figuravano quelli non africani e qualcuno dei rimanenti africani. Dalla topologia si evinceva nettamente che l’antenata dell’uomo moderno era vissuta in Africa e che i suoi discendenti – i tipi

Antropologia Molecolare

(tratto da: “Il codice Darwin”; Biondi Gianfranco, Rickards Olga)

africani finiti nei cluster non africani – avevano in seguito conquistato il resto del mondo e dato origine alle popolazioni locali. C’era anche un altro elemento dell’analisi che puntava con decisione verso la nostra origine africana ed era l’osservazione che lì c’era il livello più alto di variabilità genetica e il numero maggiore di sequenze uniche, proprio in sintonia con la teoria molecolare che predice il massimo valore di variazione nella popolazione più arcaica di una specie. L’età dell’antenata fu stimata applicando l’orologio molecolare alle differenze osservate nei tipi mitocondriali che formavano quei due grandi blocchi e risultò non andare oltre i 200 000- 100 000 anni fa. Era evidente allora che nel corso del suo processo di espansione l’uomo moderno non si fosse mescolato con nessuno di quegli uomini che prima di lui erano migrati nel resto del Vecchio Mondo, cioè con nessun gruppo autoctono, altrimenti il loro contributo al patrimonio genetico dei sapiens avrebbe dato origine a tipi mitocondriali più antichi e quindi più variabili e divergenti – in definitiva, a una topologia dell’albero del tutto diversa, non più con due ma con una serie di rami principali in cui quelli supplementari sarebbero stati determinati dalle mutazioni che gli uomini arcaici avrebbero trasmesso a quelli moderni. I pre-sapiens, infatti, si erano evoluti già da quasi 2 milioni di anni e avevano avuto molto tempo per accumulare quelle mutazioni che avrebbero potuto aumentare la variabilità genetica di noi moderni, se ci fosse stato incrocio.

Il messaggio evolutivo custodito nel DNA mitocondriale, e finalmente decifrato, era assai esplicito: tutta l’umanità attuale discendeva da una sola femmina, la nostra madre comune, la quale aveva fatto parte di una popolazione vissuta recentemente in Africa. Il giorno in cui fu pubblicato l’articolo della Cann, di Stoneking e di Wilson l’antropologia molecolare ha raggiunto il più brillante dei suoi successi e si è affermata come disciplina naturalistica. Soprattutto, però, ha falsificato il modello della continuità regionale: noi non siamo venuti al mondo a seguito di cambiamenti che si sarebbero andati accumulando nel tempo con lenta costanza ma, come previsto nella teoria degli «equilibri punteggiati» formulata da Stephen Jay Gould e Niles Eldredge, siamo apparsi improvvisamente e per caso.