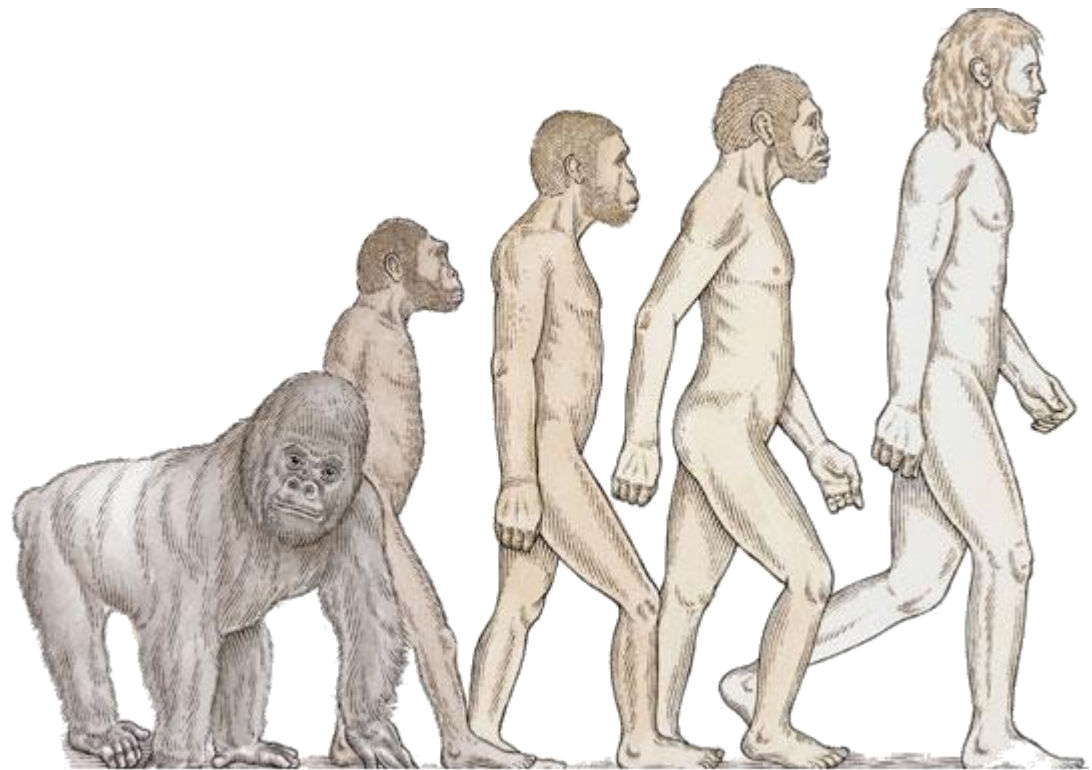
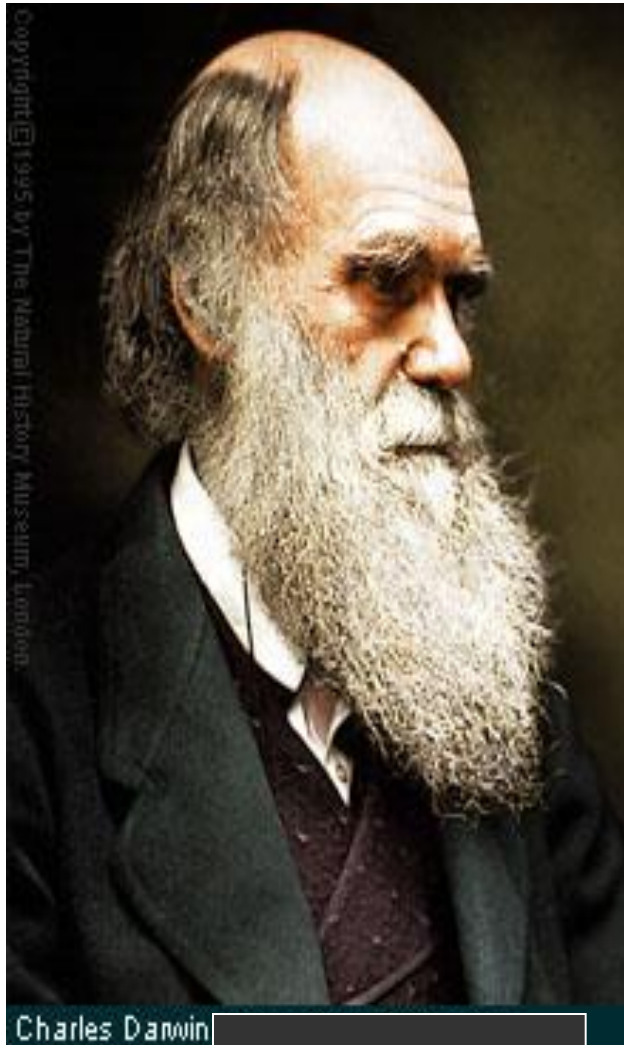


CONCETTI DI EVOLUZIONE



**Nel 1859 venne pubblicato il libro intitolato
*“Sull’origine delle specie per selezione naturale”***



**Nel testo veniva esposta
una teoria dell’evoluzione
della specie che scaturiva
dall’analisi minuziosa di
una grande quantità di dati
raccolti dall’autore in molti
anni di ricerche.**

LA TEORIA DELL' EVOLUZIONE

**Entro ogni specie esistono variazioni individuali
(che possono essere ereditate)**

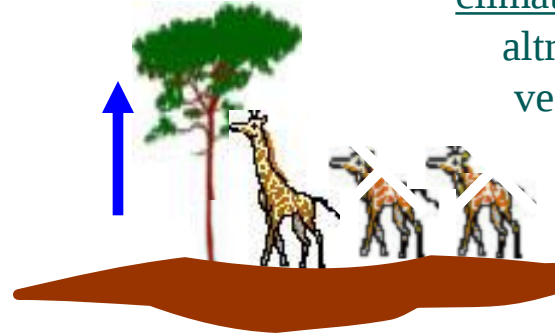
**Alcune variazioni sono favorevoli a un
organismo in un determinato ambiente e lo
aiutano a sopravvivere e a riprodursi
abbondantemente. Le variazioni favorevoli
vengono trasmesse alla discendenza**

**Col passare del tempo si producono differenze
notevoli, alla fine nuove specie si evolvono da
quelle preesistenti**

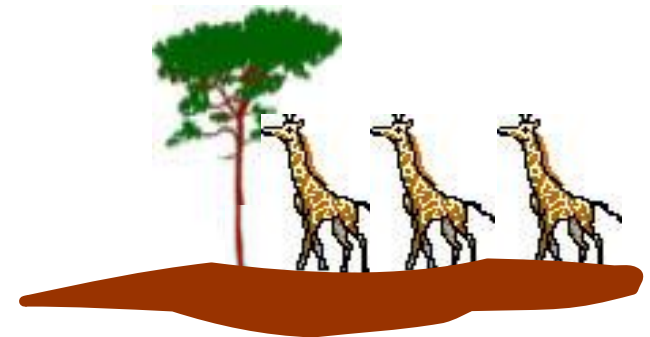
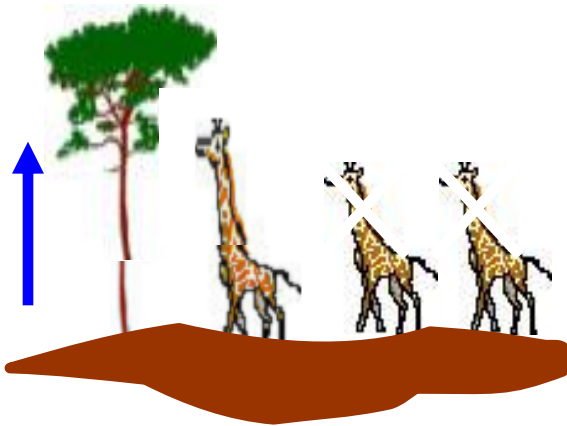


La popolazione è polimorfica. Non ci sono particolari vantaggi per i colli più o meno lunghi

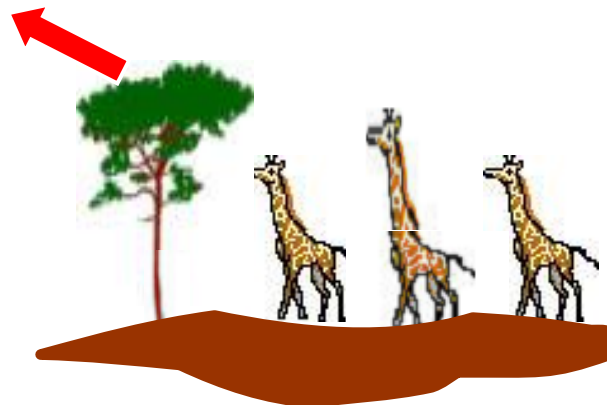
In seguito a cambiamenti climatici (o a competizione con altre specie o individui) la vegetazione è più alta da raggiungere



Gli individui col collo lungo lasciano più figli



Il processo si ripete



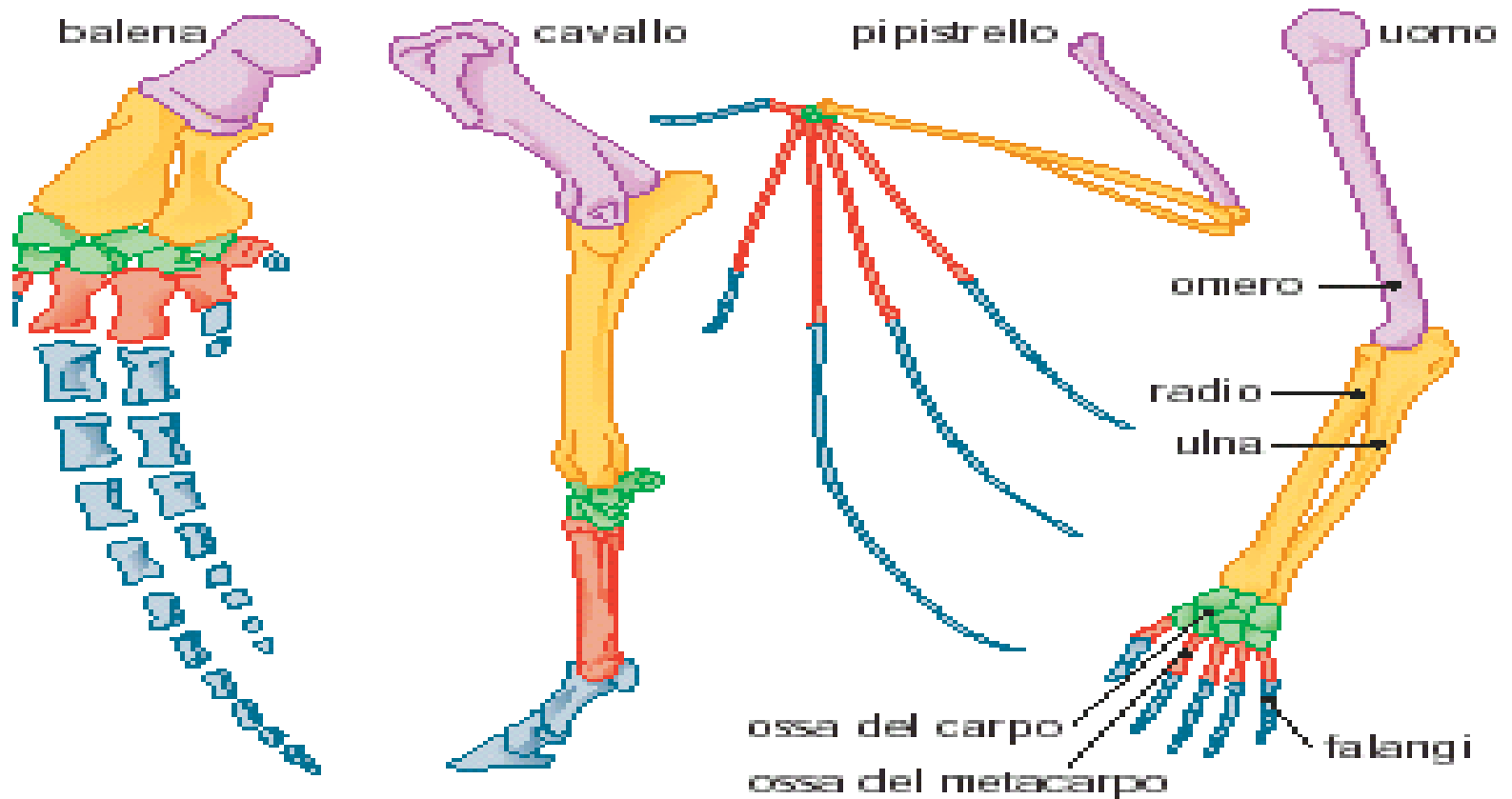
La selezione naturale

Riflettendo sulla selezione naturale, Darwin identificò nella *lotta per la sopravvivenza* il meccanismo principale con cui si esercita la selezione naturale.

“Nella lotta per l’esistenza la natura selezione i più adatti all’ambiente e consente solo ad essi di riprodursi e di trasmettere ai discendenti le proprie caratteristiche”

Le prove dell'evoluzione

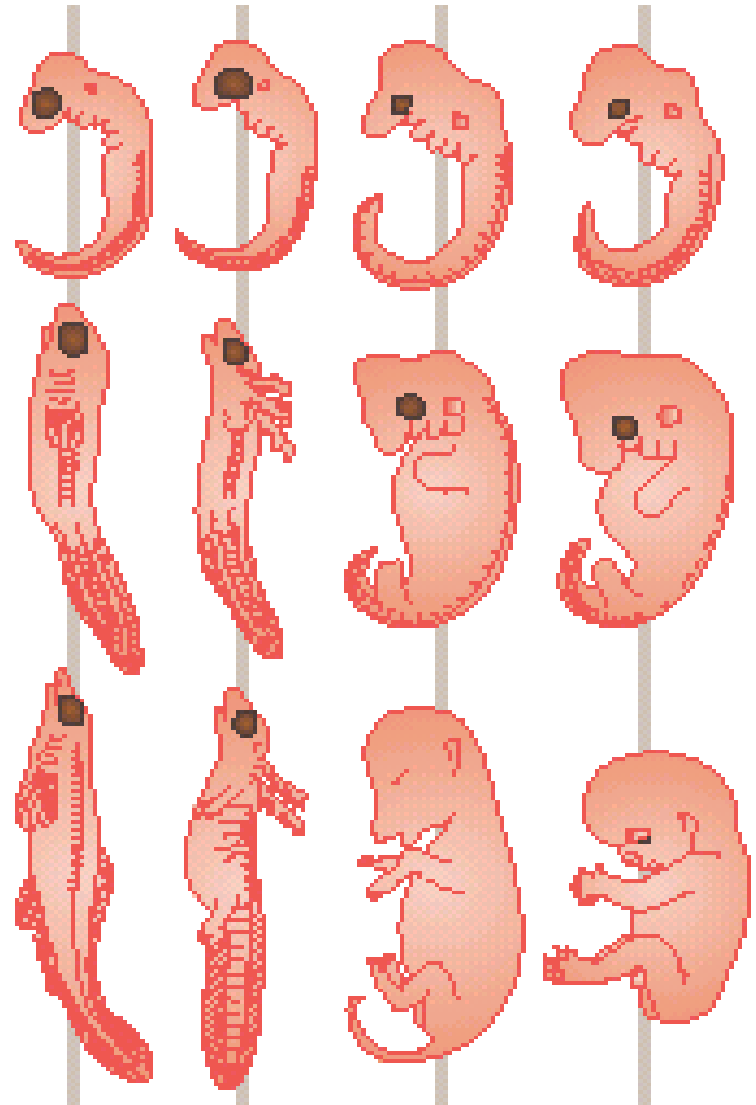
L'anatomia comparata



Le prove dell'evoluzione

L'embriologia comparata

Lo sviluppo embrionale ha stadi molto simili tra loro in tutti i vertebrati, dai pesci ai rettili, dai mammiferi agli uccelli.



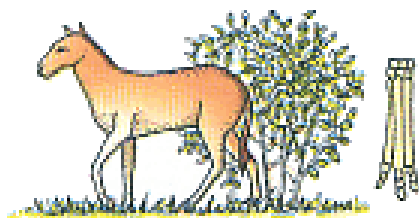
Le prove dell'evoluzione

La paleontologia

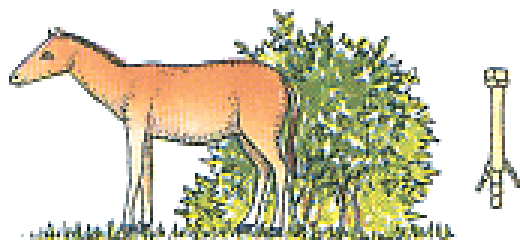
**L'esame dei fossili
dimostra in modo
inequivocabile che gli
organismi sono cambiati
con il passare del tempo.**



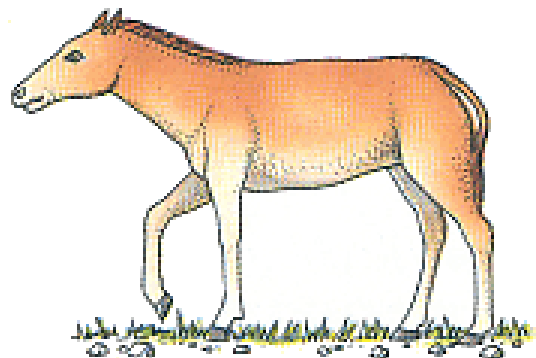
Eohippus
60 milioni
di anni fa



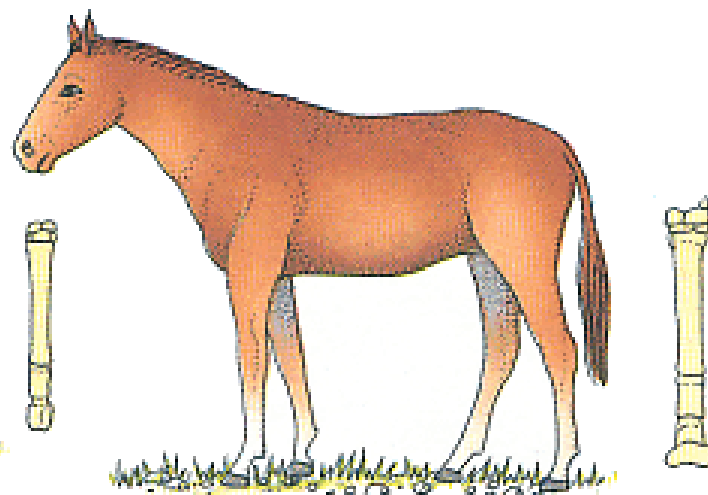
Mesohippus
38 milioni
di anni fa



Merychippus
26 milioni di anni fa



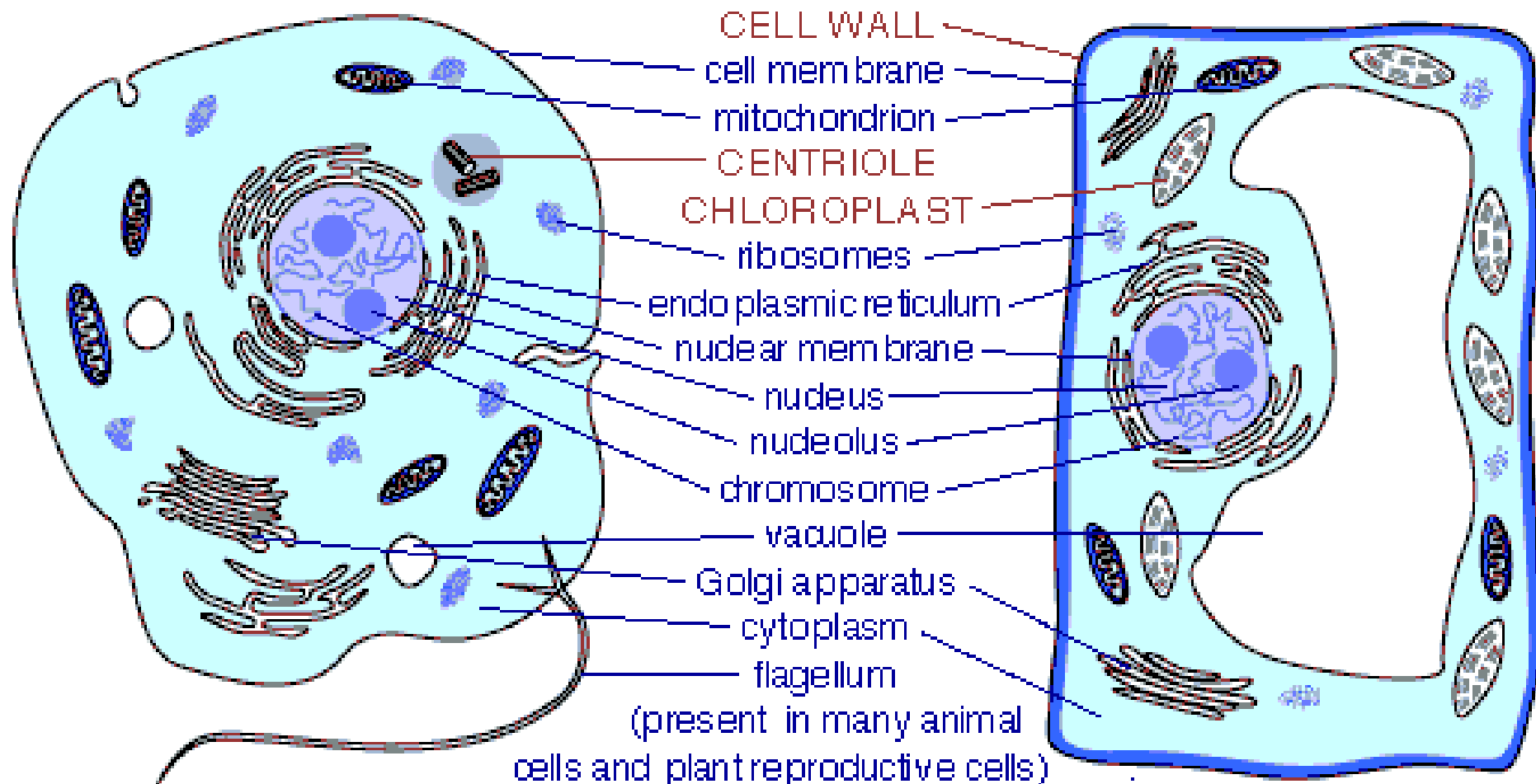
Pliohippus
5 milioni di anni fa

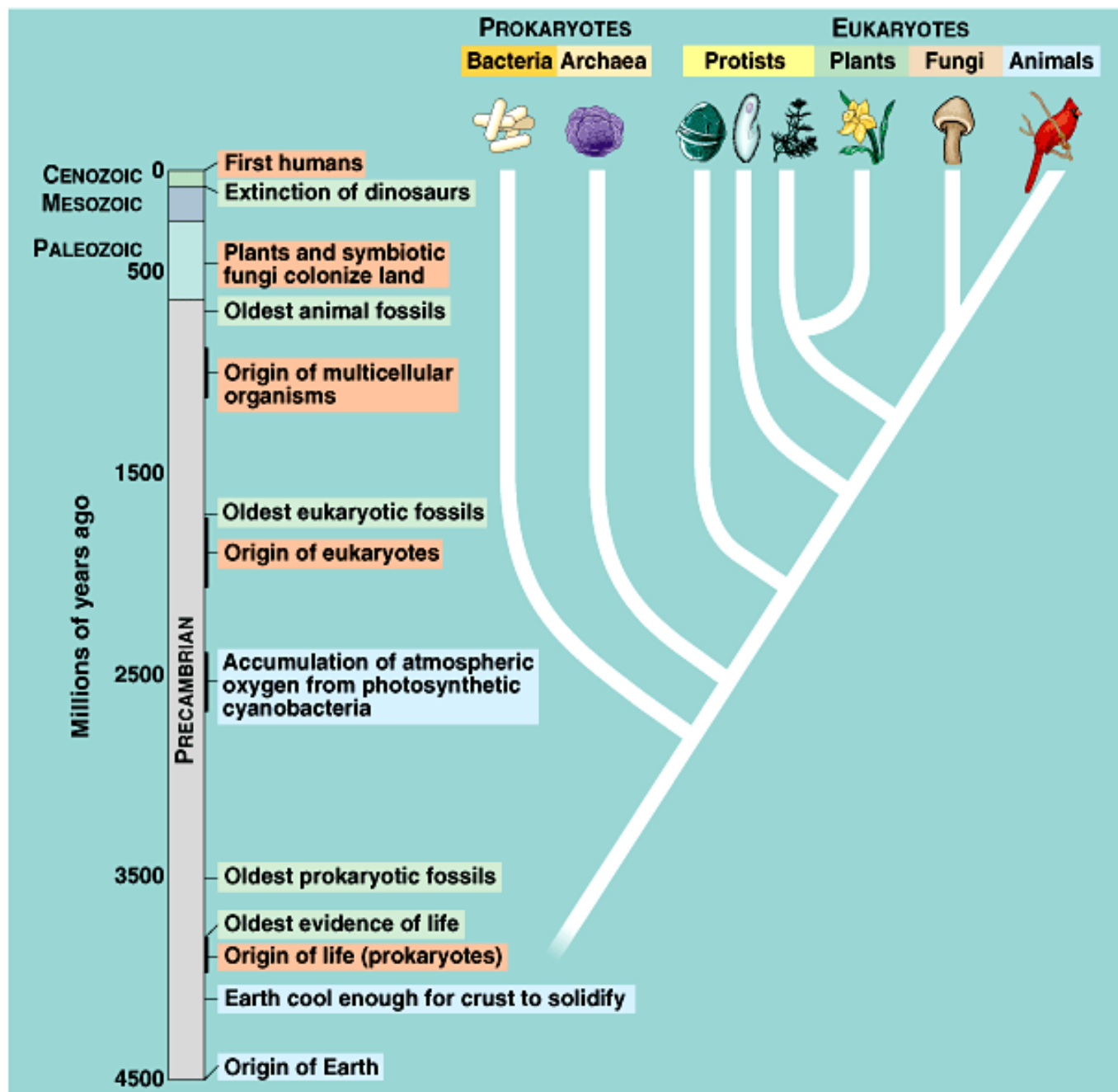


Equus caballus 2 milioni di anni fa

Le prove dell'evoluzione

Tutti gli organismi viventi hanno la stessa fondamentale struttura cellulare

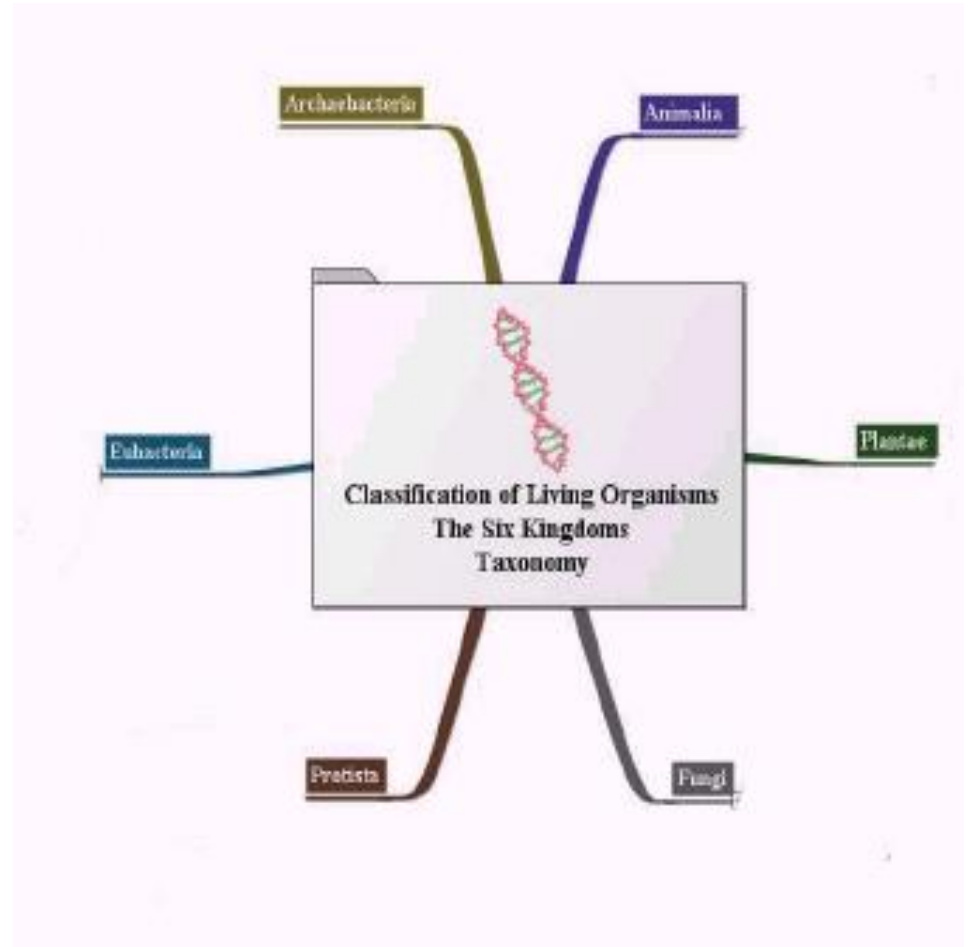




Le prove dell'evoluzione

La biologia molecolare

Tutte le cellule, da quelle batteriche a quelle umane, hanno nel DNA le istruzioni che regolano i processi vitali e tutte usano lo stesso insieme di regole per trasformare queste istruzioni in proteine.



TEORIA DELL'EVOLUZIONE

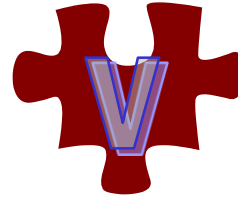
- Darwin non seppe spiegare il meccanismo che spiegava la **trasmissione dei caratteri ereditari** ereditari da generazione a generazione
- perché le **caratteristiche genetiche** non si mescolano ma **scompaiono e riappaiono** nelle generazioni successive
- come si originano le **variazioni** per la selezione naturale

SINTESI NEODARWINIANA

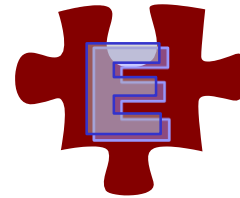
Combinazione tra
teoria di Darwin
con i principi della
genetica mendeliana
(ultimi 50 anni)

Teoria dell'evoluzione di Darwin e Wallace

- Gli organismi generano organismi simili
- Il numero di individui che sopravvivono è piccolo rispetto ai nati
- In ogni popolazione vi sono differenze fra i singoli organismi, alcune sono ereditabili.
- Che individui riusciranno a riprodursi con maggior successo è determinato dalle interazioni fra questi e l'ambiente
- Dopo un periodo di tempo sufficientemente lungo vi è un accumulo di cambiamenti tale da differenziare gruppi di organismi.



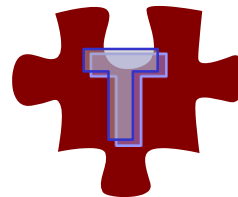
•VARIABILITA'



•EREDITARIETA'



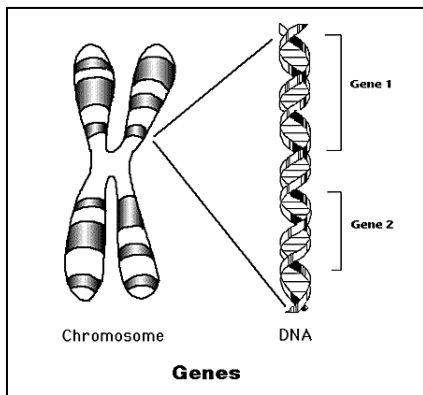
•SELEZIONE



•TEMPO

Popolazione: gruppo di organismi della stessa specie che si riproducono tra loro in un certo spazio e tempo.

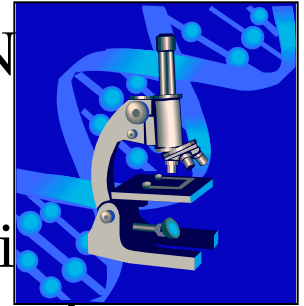
Pool genico: somma di tutti gli alleli di tutti i geni di tutti gli individui della popolazione.



Nel tempo alcuni alleli di una popolazione possono aumentare di numero ed altri calare. L'evoluzione è l'accumulo nel tempo di questi cambiamenti

Fitness: misura del successo evolutivo di un individuo si misura in base al numero di figli che si sono riprodotti.

Negli organismi è presente una VARIABILITA' GENICA che non sempre è visibile nei fenotipi.



Il sequenziamento del DNA e altre tecniche di analisi permettono di vedere come molti caratteri sono espressi da geni differenti composti a loro volta da diversi alleli.

Le diverse possibili combinazioni portano alla variabilità.

L'equilibrio di Hardy-Weinberg

Perché in un pool genico gli alleli dominanti non “elimano” i recessivi?

Perché la ricombinazione genica che si verifica a ogni generazione negli organismi diploidi non modifica la composizione globale del pool genico.

Fattori che modificano l'equilibrio

Fornisce un modello.

Grazie a questo
possiamo misurare i
cambiamenti delle

frequenze alleliche nelle
popolazioni naturali

Mutazioni: cambiamenti
ereditari del genotipo

Forniscono
la
variabilità



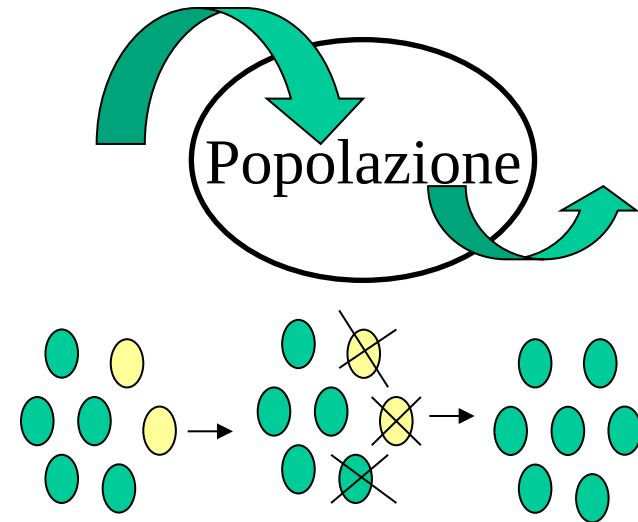
Sono indipendenti dal
potenziale vantaggio o
svantaggio per l'individuo

Causate da vari
fattori: raggi X,
ultravioletti,
composti chimici,
errori di
trascrizione del
DNA Quante?

La frequenza è
bassa, ma i geni di
un individuo sono
tanti → ogni
essere umano ha
circa due nuove
mutazioni

Flusso genico: ingresso o uscita di alleli dal gruppo per migrazione

Deriva genetica: in popolazioni troppo piccole, dove il caso può essere determinante



1. Effetto del fondatore: popolazioni che si originano a partire da un piccolo gruppo. Es gli Amish di Lancaster, Pennsylvania (nanismo e polidattilia)
2. Effetto collo di bottiglia: la popolazione viene ridotta per cause esterne, la sua variabilità genetica può calare di molto. Es la caccia che nell'800 ha quasi

Accoppiamenti non casuali: una delle spinte di selezione principale, come vedremo dopo, gli individui si accoppiano scegliendo il partner, non per caso

Fattori che contribuiscono a mantenere la variabilità

La riproduzione
sessuata

Combinazione
di due
differenti
genomi
parentali

Crossing over
e
ricombinazione

Aiutata
dall'esincrocio

Assortimento
indipendente
dei cromosomi
durante la
meiosi

VS

Cloni con
sporadiche
mutazioni

La riproduzione
asessuata

La selezione

Cosa viene selezionato?

L'intero **FENOTIPO**
che comprende:

Caratteristiche
fisiche

fisiologiche

comportament
ali

Ed è determinato

Dall'interazione di diversi
geni

Dall'interazione fra i geni e
l'ambiente



Come può essere la selezione?

Selezione stabilizzante: viene preferito il carattere medio agli estremi.



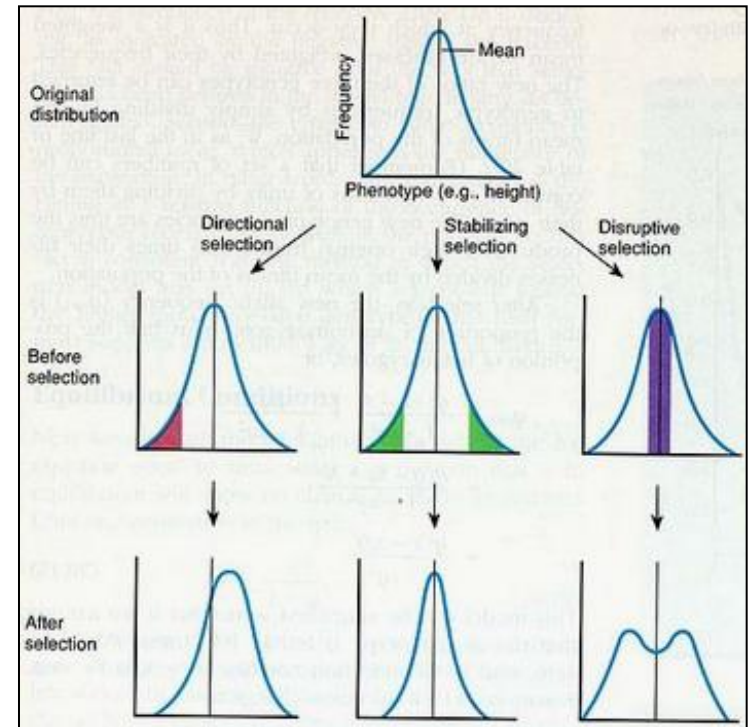
Es. Storni – n° medio uova 5

Selezione divergente: vengono preferiti i caratteri estremi al



Salmoni argentei del Pacifico :

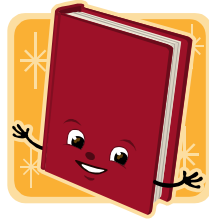
I maschi possono essere sessualmente maturi a 2 anni



Selezione direzionale: viene preferito uno dei due estremi
Esempio già visto della *Biston betularia*

Adattamento

Cos'è alla fine
l'adattamento?



Diversi significati:

- Sintonia con l'ambiente
- Una particolare caratteristica (ad es l'occhio) che aiuta a integrare ambiente e organismo
- Processo evolutivo che produce organismi sempre più in sintonia con l'ambiente



Attenzione il processo di selezione avviene sul “materiale” a disposizione.

Es. se avessi dovuto “progettare” una giraffa probabilmente avrei fatto un'organizzazione corporea diversa, ma anche la giraffa deriva dall'antenato comune di tutti i mammiferi (e ha solo 7 vertebre cervicali).

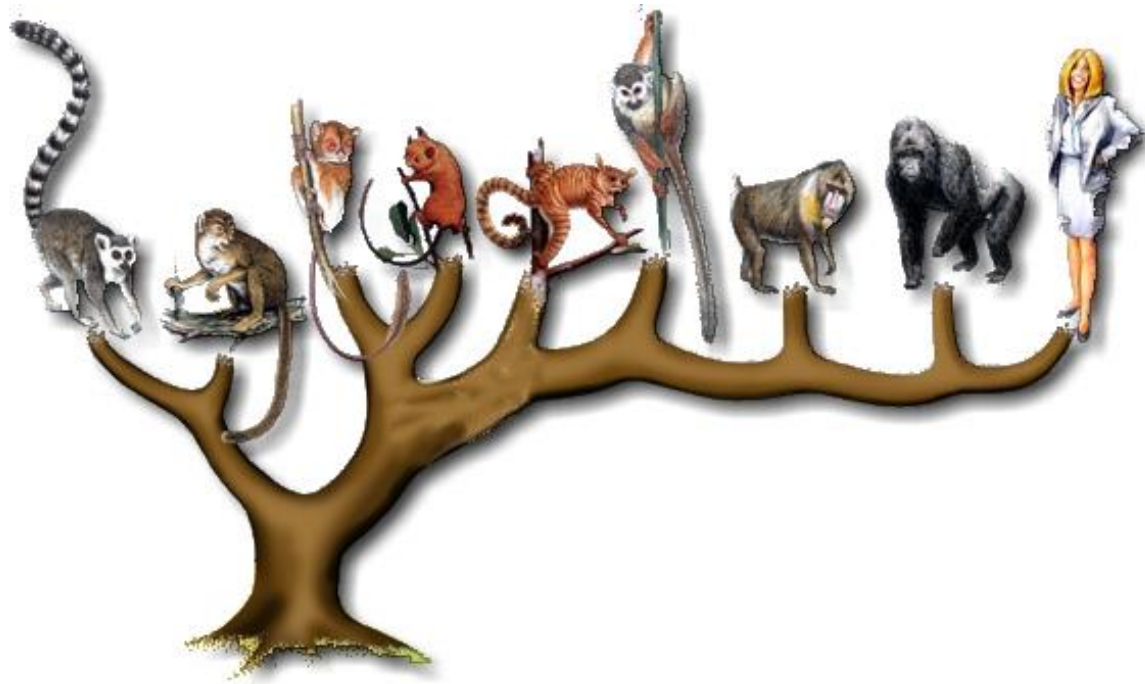
CONCETTI DI EVOLUZIONE

La comprensione dell'evoluzione della specie *Homo sapiens* si fonda su un gran numero di reperti fossili.



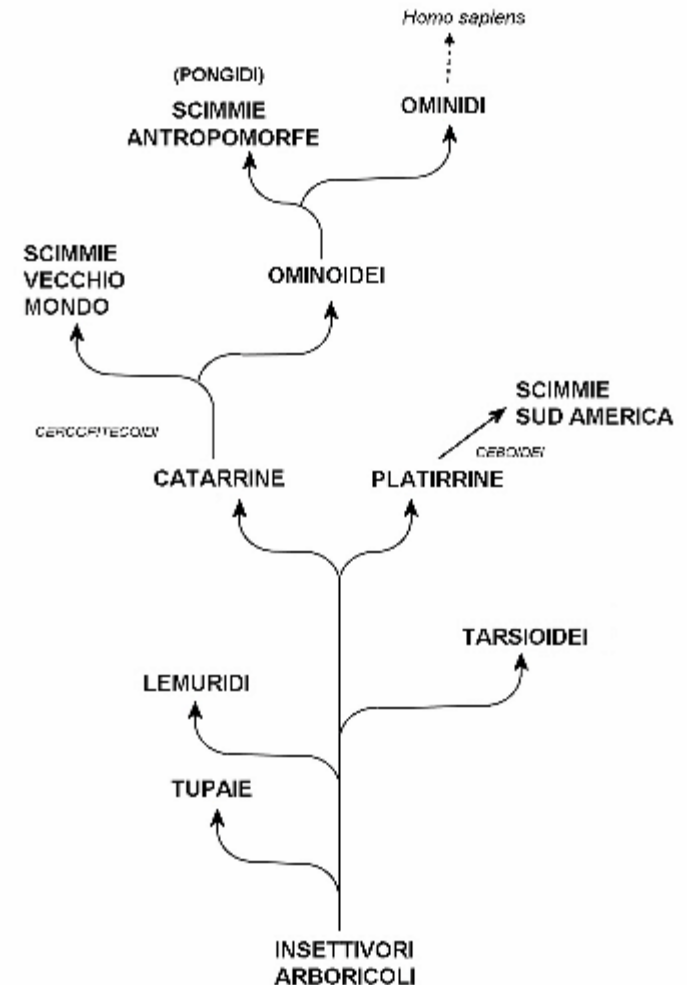
Tratti fisici umani

L'uomo è un mammifero appartenente all'ordine dei primati.



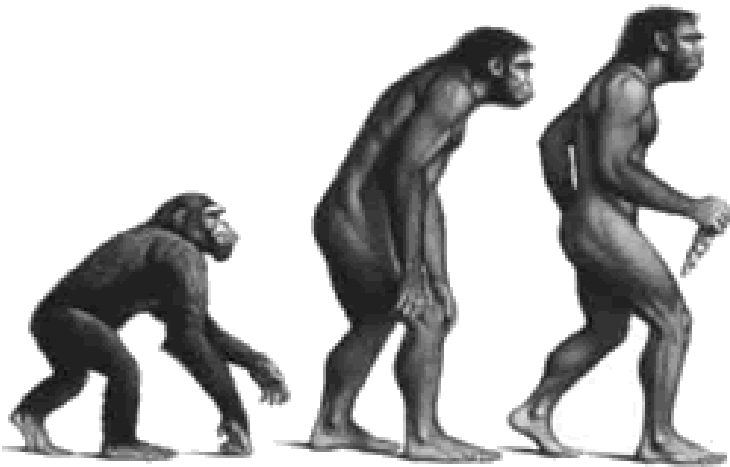
Tratti fisici umani

Nell'ambito di quest'ordine, l'uomo e le grandi scimmie antropomorfe africane, sono generalmente raggruppati, in ragione della loro affinità genetica, nella superfamiglia degli ominoidei, dove le grandi scimmie antropomorfe costituiscono la famiglia dei pongidi e l'uomo quella degli ominidi.



Tratti fisici umani

Bipedismo



L'andatura a due gambe sembra essere, tra le caratteristiche principali degli ominidi, quella emersa più precocemente. Uno dei principali vantaggi evolutivi legati allo sviluppo del bipedismo fu la “liberazione delle mani”.

Tratti fisici umani

Dimensioni cerebrali

Gran parte della capacità umana di realizzare e adoperare utensili dipende dalle grandi dimensioni e dalla complessità del **cervello** umano. La maggior parte degli esseri umani ha attualmente una scatola cranica di volume compreso tra i 1300 e i 1500 cm³.

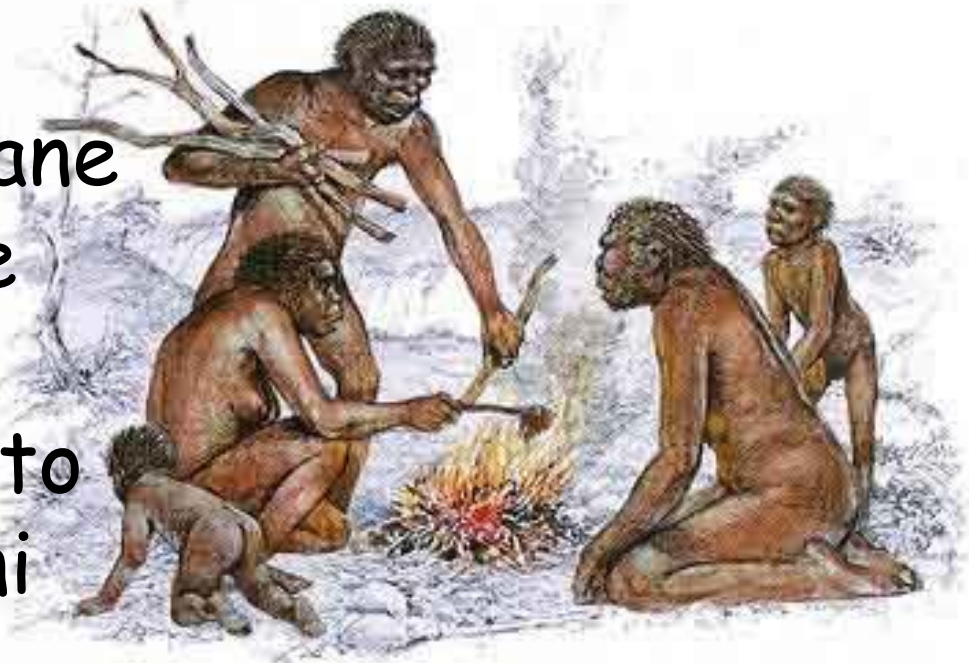
Nel corso
dell'evoluzione umana
il volume del cervello si
è più che triplicato.



Tratti fisici umani

DIMORFISMO SESSUALE

I più antichi fossili riferibili a forme umane mostrano un evidente **dimorfismo** sessuale, soprattutto per quanto riguarda le dimensioni corporee.



Tratti fisici umani

Dentatura

Tutte le grandi scimmie antropomorfe sono dotate di grandi canini, simili a zanne, che sporgono ben oltre gli altri denti. I più antichi reperti di ominidi possiedono canini che sporgono leggermente, ma quelli di tutti gli ominidi successivi mostrano una netta diminuzione delle dimensioni di questi denti.



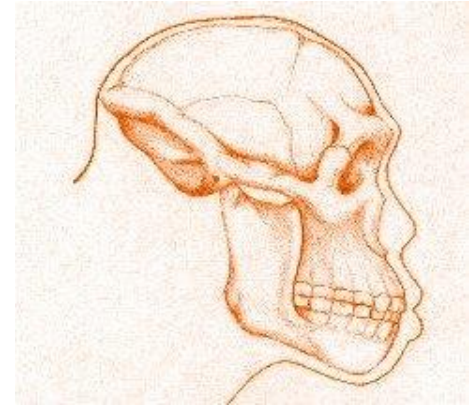
AUSTRALOPITHECUS



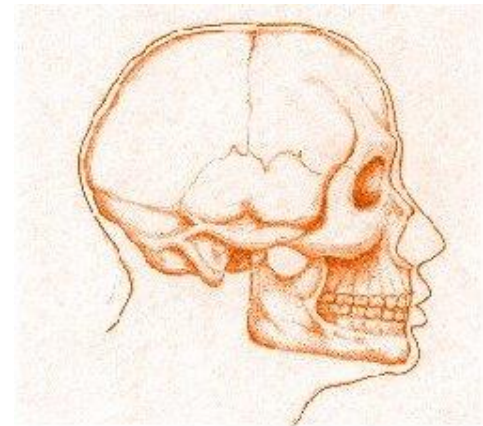
SCIMPANZÉ MODERNO

Le Origini dell' Uomo

I fossili appartenenti agli antenati dell' uomo risalgono al massimo a circa 5 milioni di anni fa: della storia precedente sappiamo perciò molto poco.



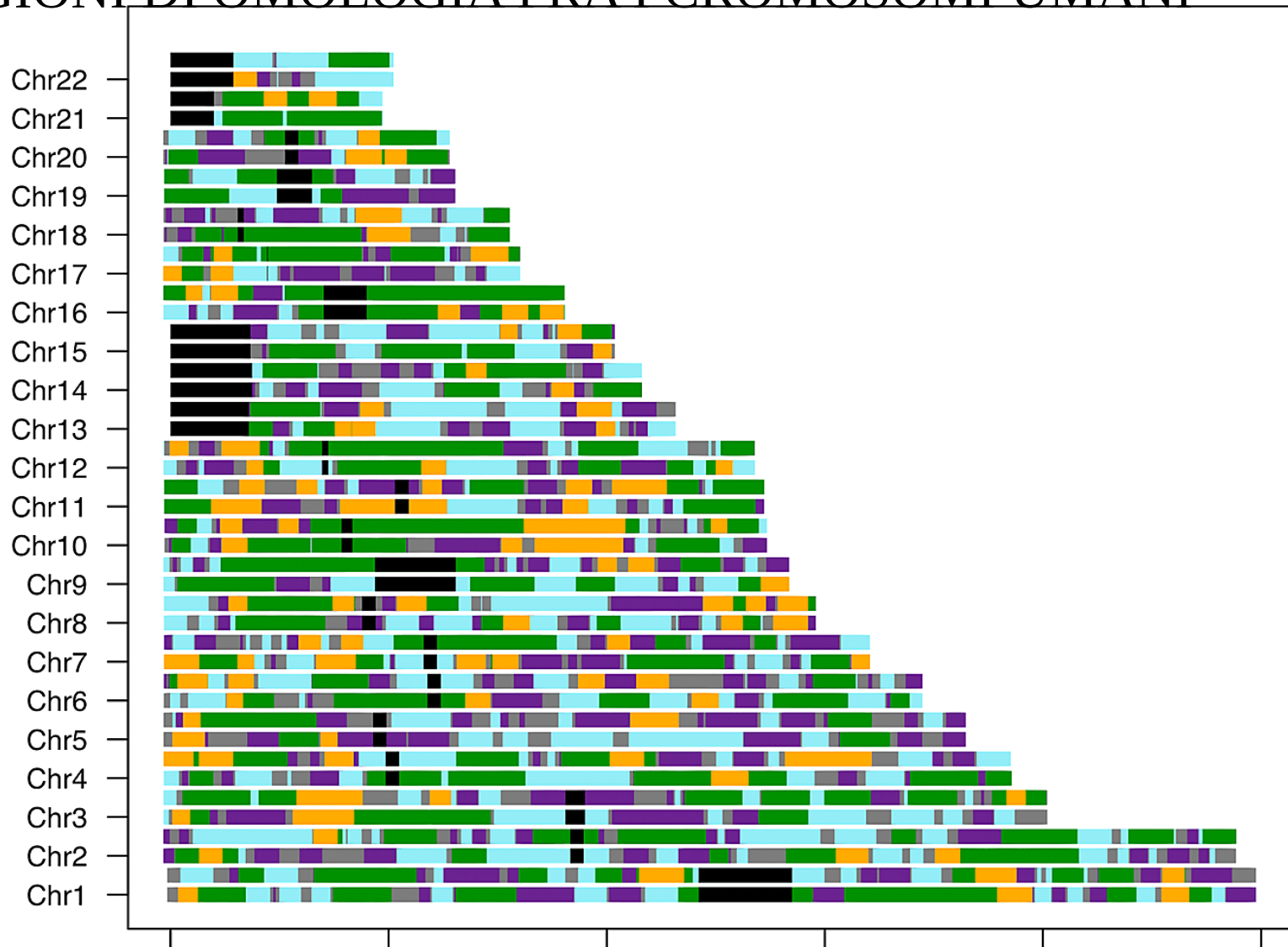
Australopith



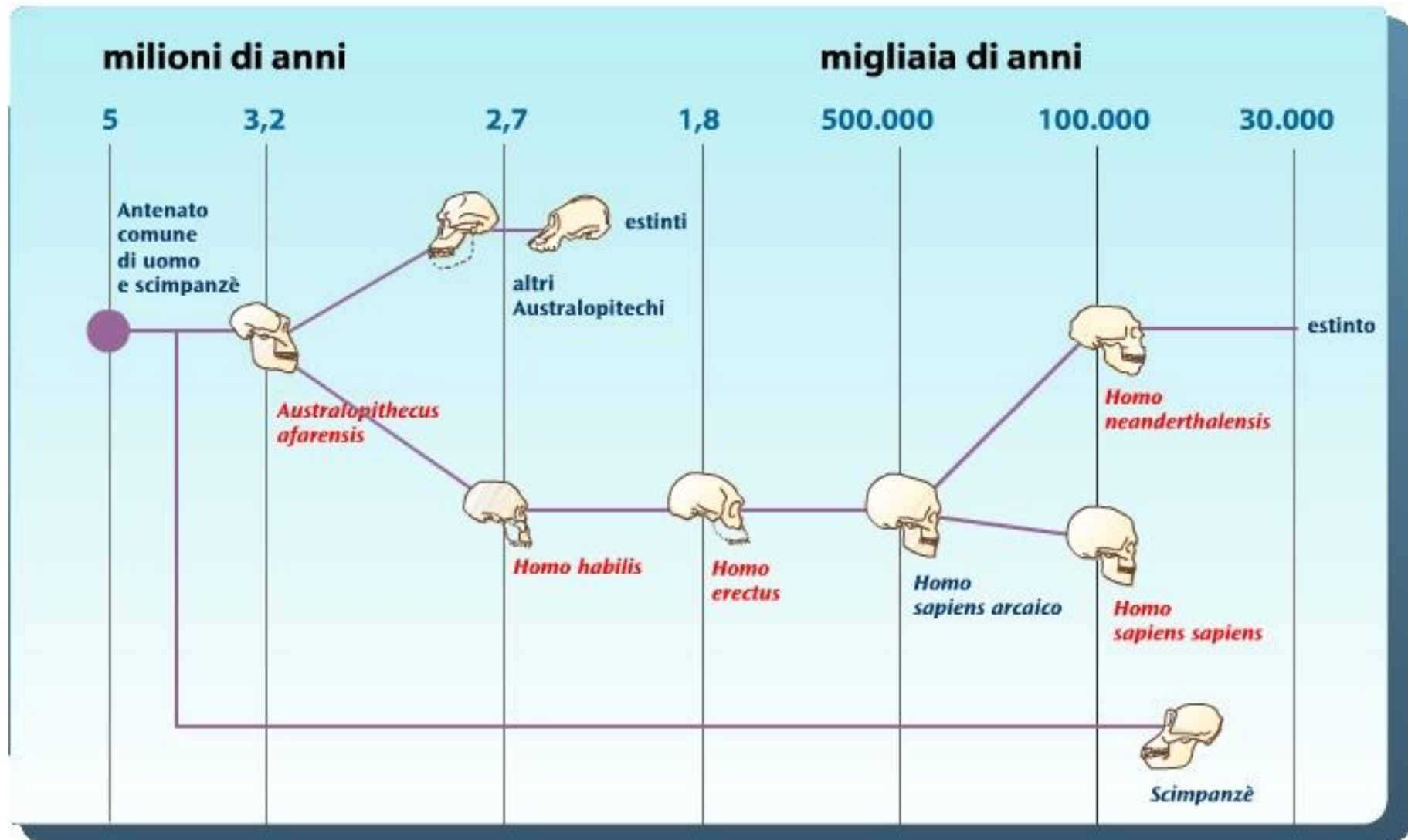
H. sapiens sapiens

EVOLUZIONE E CROMOSOMI

REGIONI DI OMOLOGIA FRA I CROMOSOMI UMANI

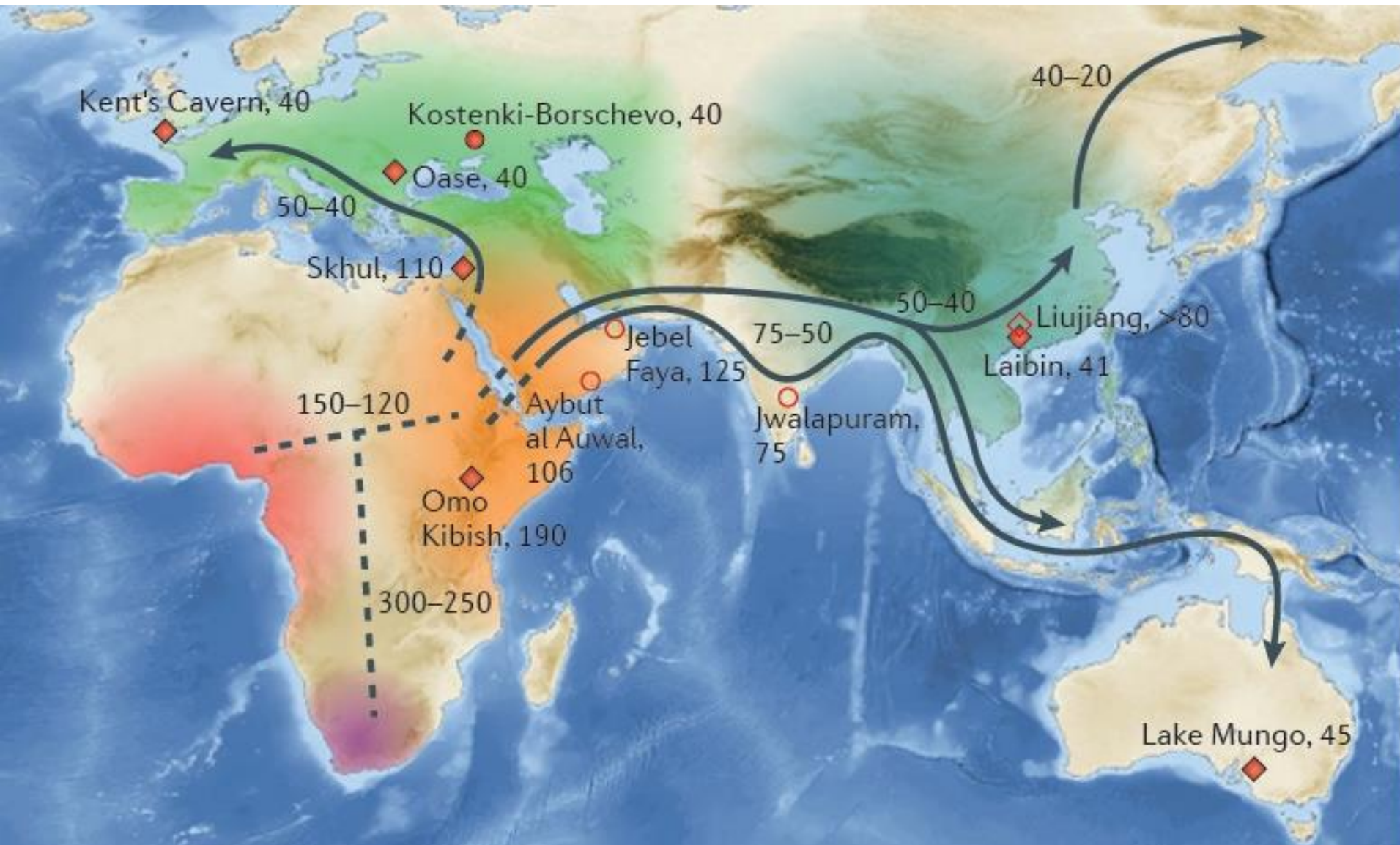


Le Origini dell' Uomo

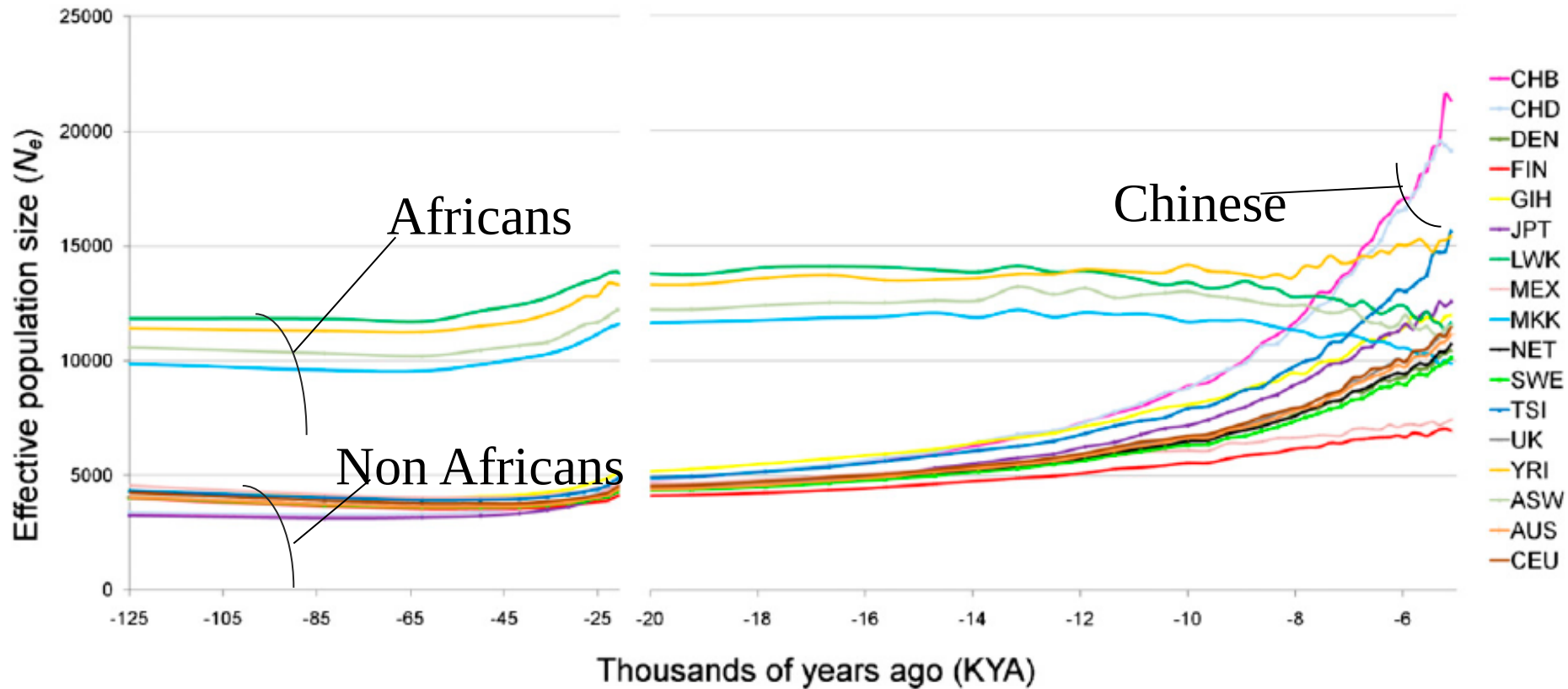
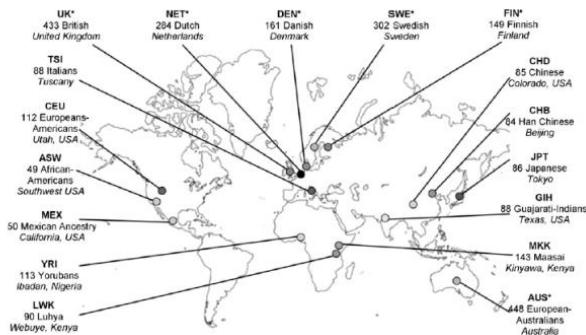


Ricerche genetiche e archeologiche recenti indicano che intorno a **100mila anni fa** altri umani anatomicamente moderni sono usciti dall'Africa per una rotta meridionale, attraverso il Corno d'Africa, la penisola arabica e l'Asia meridionale. Sembra proprio che gli antenati delle popolazioni della Nuova Guinea vengano da lì.

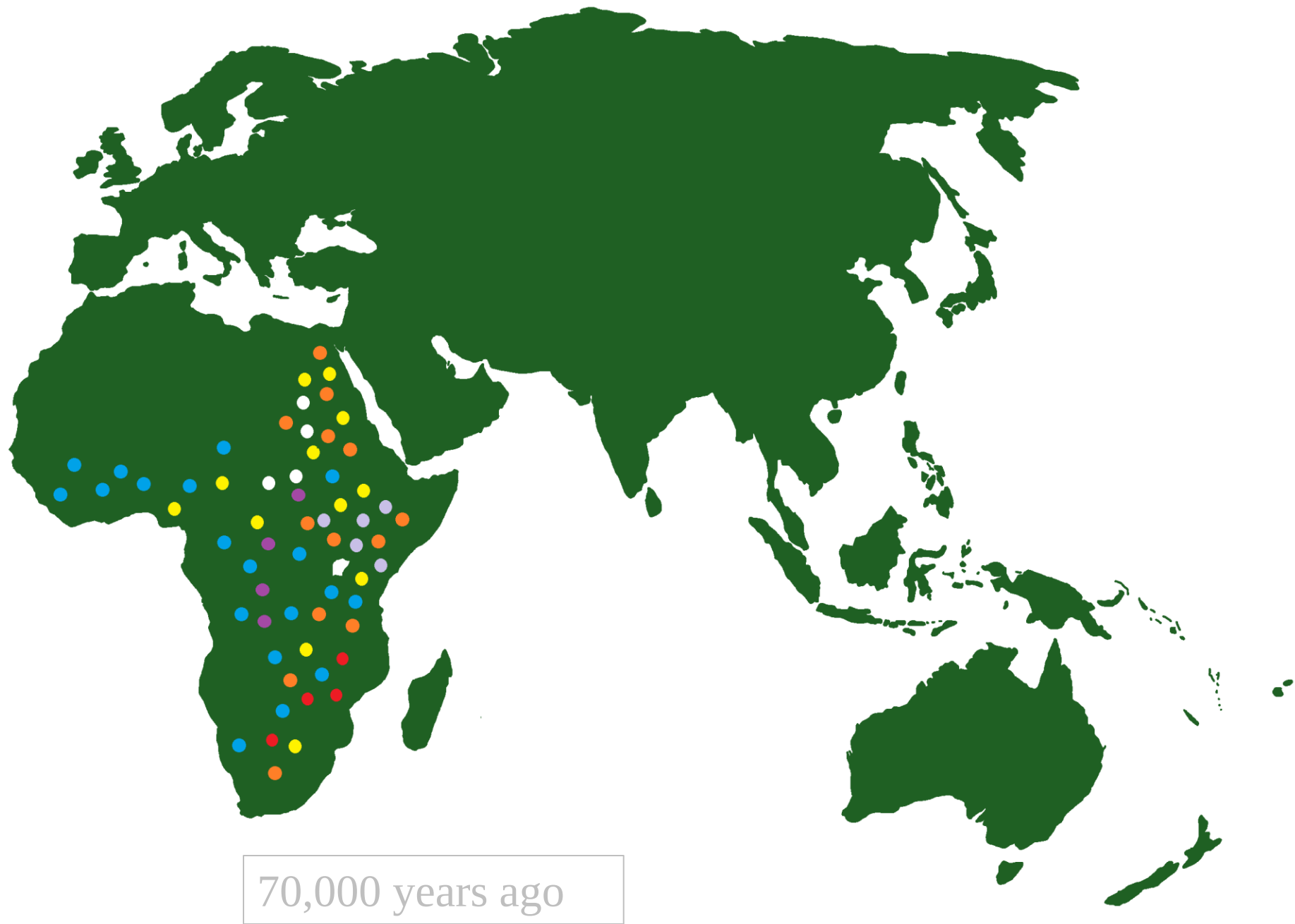
8. Non si può escludere che ci siamo ibridati con forme umane arcaiche

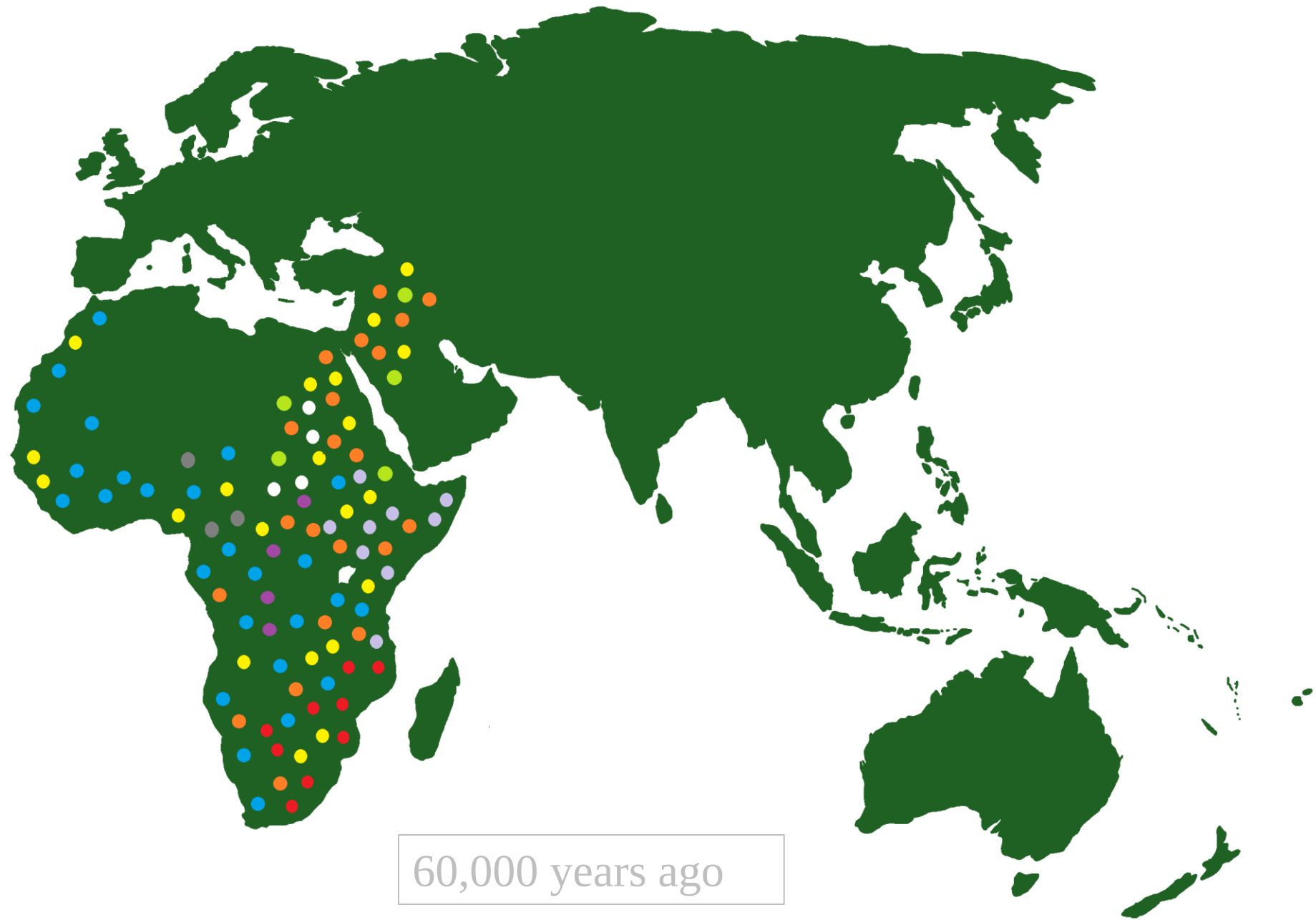


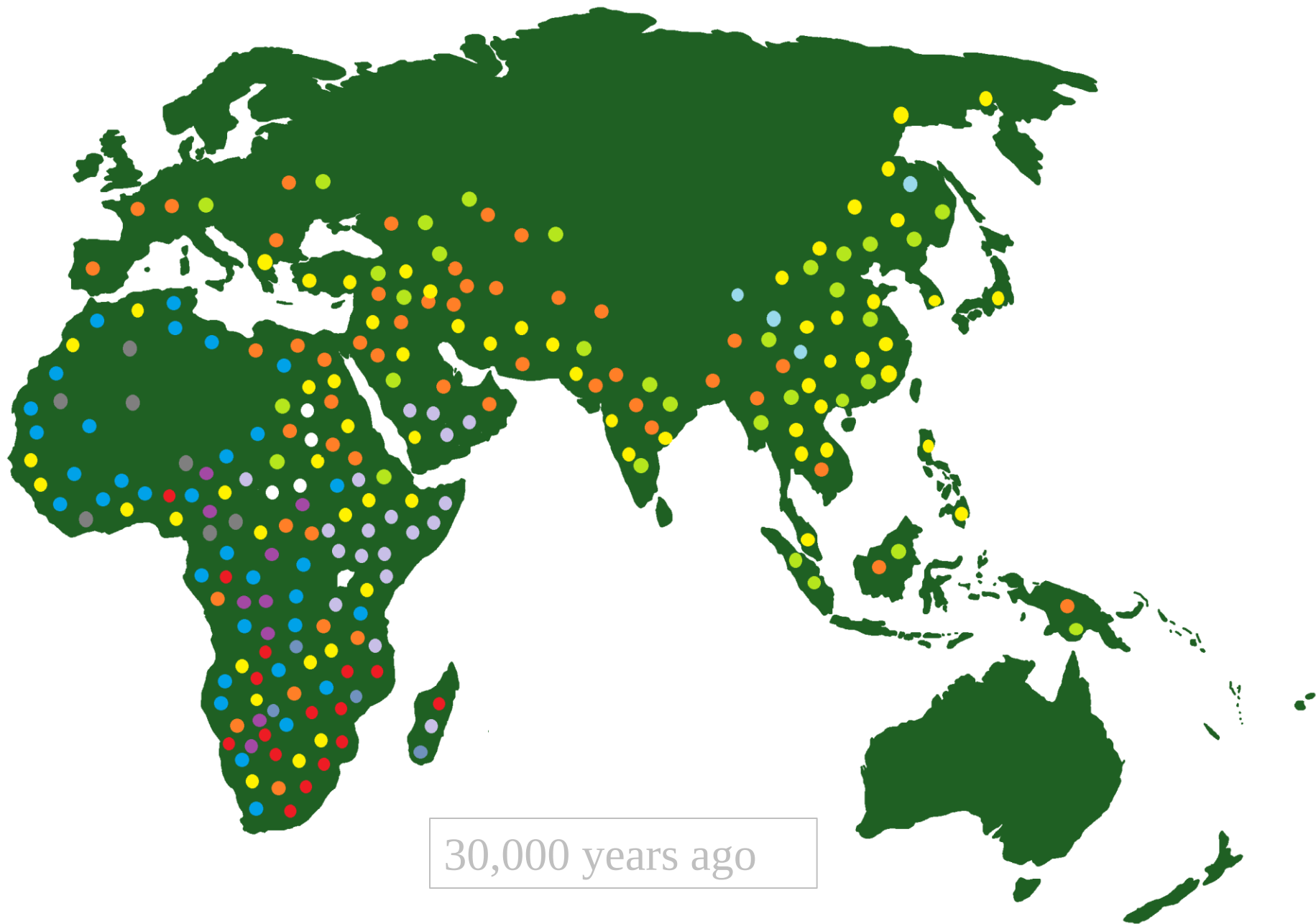
7. L'Africa non è un continente come tutti gli altri

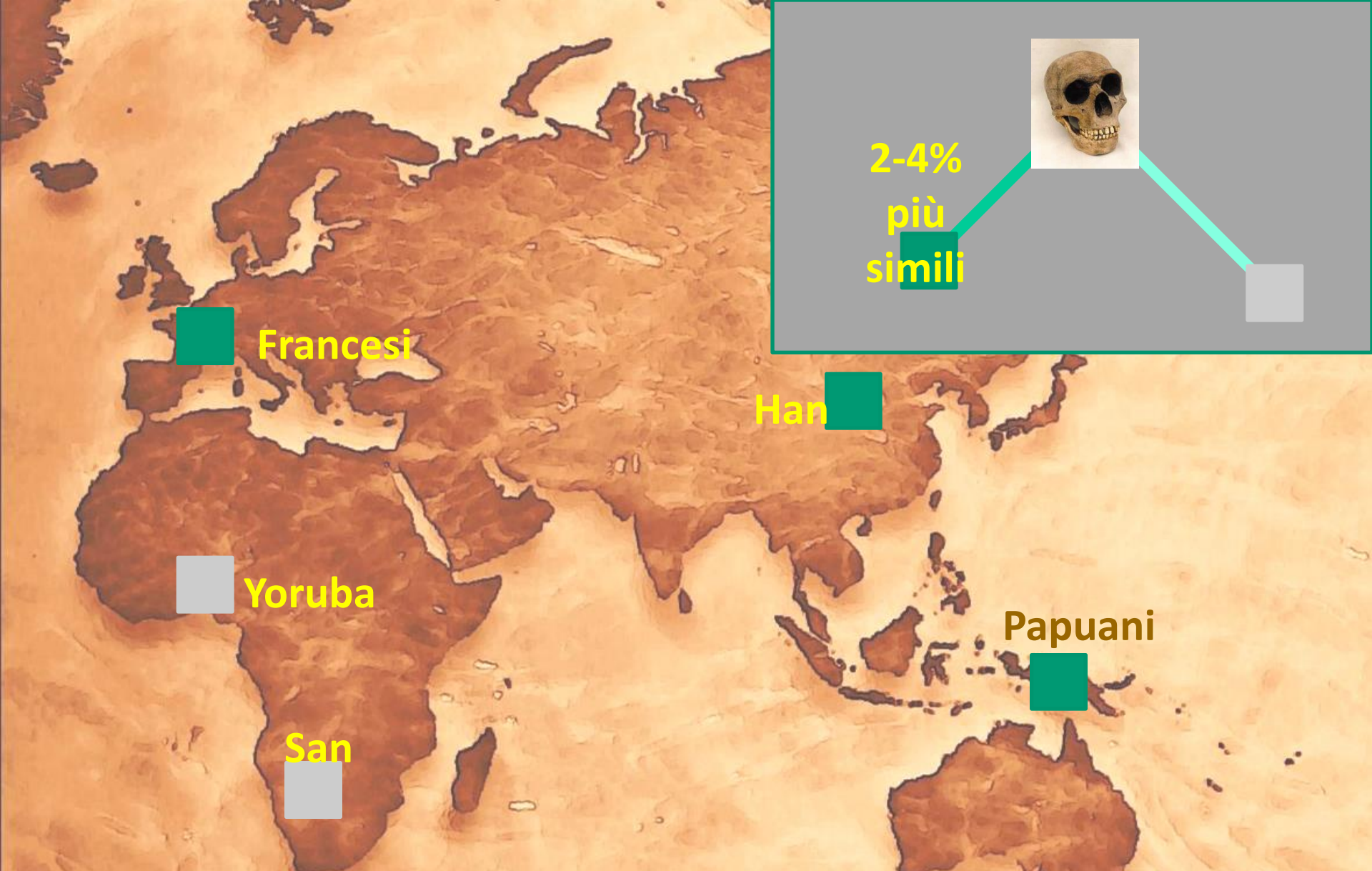












8. Probabilmente ci siamo ibridati con forme umane arcaiche

DNA antico

DNA ESTRATTO DA FOSSILI

E ANALIZZATO CON TECNICHE MOLECOLARI DI SEQUENZIAMENTO GENOMICO



1985



1990



1995



2000

Studying ancient
DNA is tricky



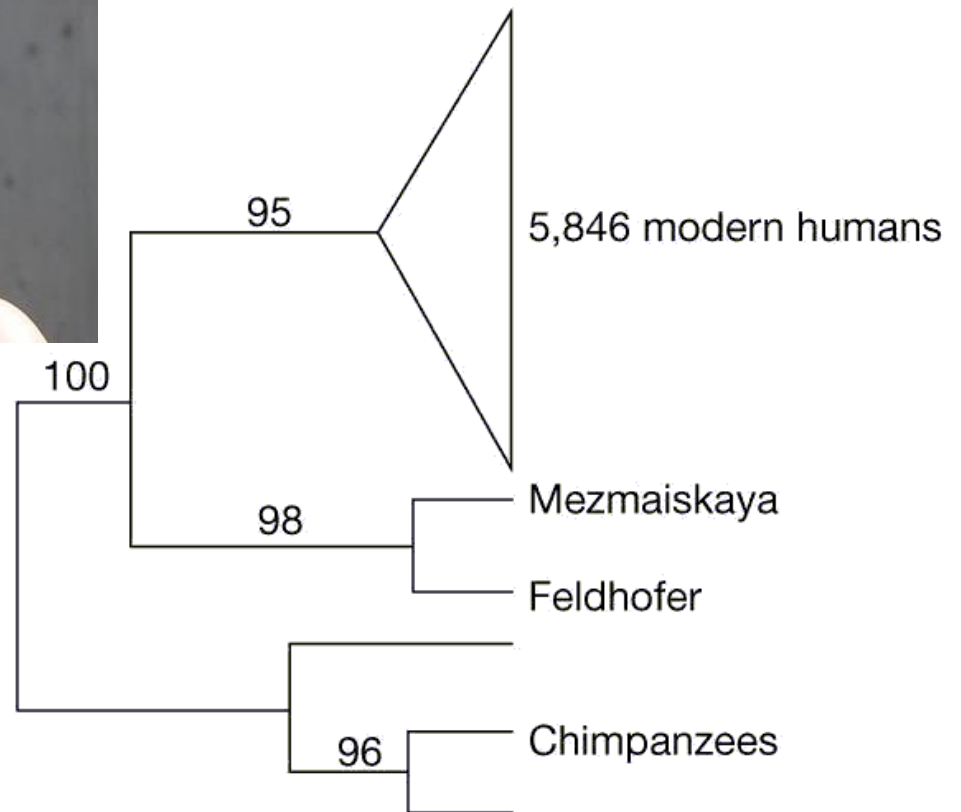
1994. Svante Pääbo and Bryan Sykes extract and type the mtDNA of the Similaun iceman (Ötzi)



Population	Sample size	Mean	SD	Shared sequences
Sub-Saharan Africa	120	7.45	2.37	0
Siberia	143	6.87	1.42	0
Americas	419	6.64	1.66	0
Mediterranean	228	5.35	2.34	3
Northern Europe	255	3.73	1.95	9
Alpine region	72	3.38	1.85	1
Oetztal	16	3.38	1.67	0

Further DNA analyses lead to identification of his parasites and to reconstruction of the main component of his diet.

1997. In Svante Pääbo's lab the first Neandertal mtDNA sequence is typed, very different from modern human sequences

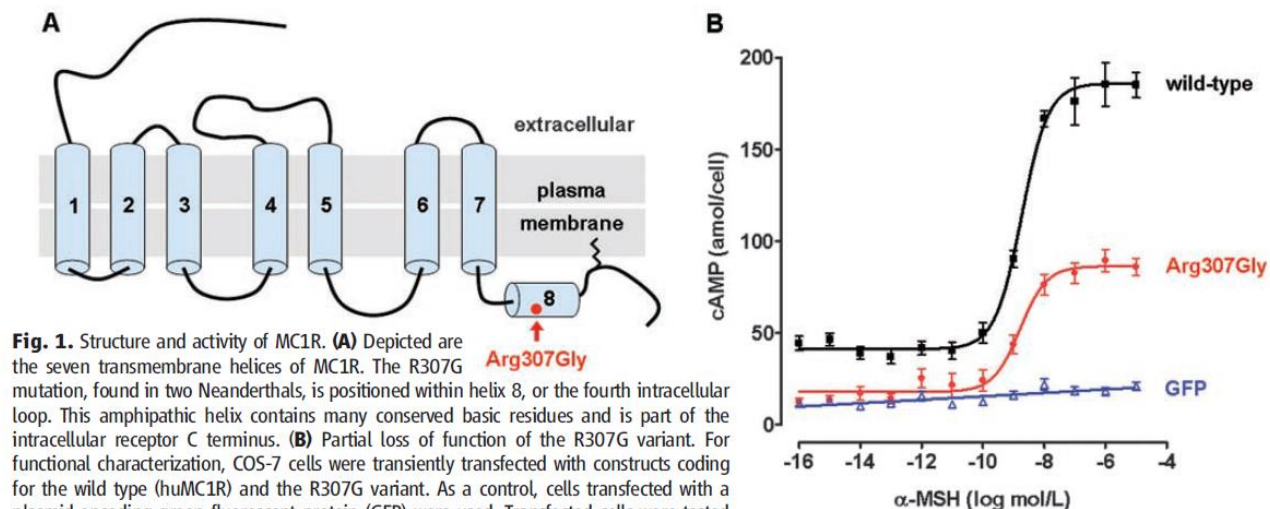


2007. Physical features of Neandertals, not observable in fossils, are inferred from aDNA analysis: skin colour

A Melanocortin 1 Receptor Allele Suggests Varying Pigmentation Among Neanderthals

Carles Lalueza-Fox,^{1*†} Holger Römpler,^{2,10*} David Caramelli,³ Claudia Stäubert,² Giulio Catalano,^{3,4} David Hughes,⁹ Nadin Rohland,⁹ Elena Pilli,³ Laura Longo,⁵ Silvana Condemi,⁶ Marco de la Rasilla,⁷ Javier Fortea,⁷ Antonio Rosas,⁸ Mark Stoneking,⁹ Torsten Schöneberg,² Jaume Bertranpetit,⁴ Michael Hofreiter^{9†}

The melanocortin 1 receptor (MC1R) regulates pigmentation in humans and other vertebrates. Variants of MC1R with reduced function are associated with pale skin color and red hair in humans of primarily European origin. We amplified and sequenced a fragment of the MC1R gene (*mc1r*) from two Neanderthal remains. Both specimens have a mutation that was not found in ~3700 modern humans analyzed. Functional analyses show that this variant reduces MC1R activity to a level that alters hair and/or skin pigmentation in humans. The impaired activity of this variant suggests that Neanderthals varied in pigmentation levels, potentially on the scale observed in modern humans. Our data suggest that inactive MC1R variants evolved independently in both modern humans and Neanderthals.



2007, 2008. Physical features of Neandertals, not observable in fossils, are inferred from aDNA analysis: FOXP2, ABO blood group

Current Biology 17, 1–5, November 6, 2007 ©2007 Elsevier Ltd All rights reserved DOI 10.1016/j.cub.2007.10.008

The Derived *FOXP2* Variant of Modern Humans Was Shared with Neandertals

Johannes Krause,^{1,*} Carles Lalueza-Fox,²
Ludovic Orlando,^{3,4} Wolfgang Enard,¹
Richard E. Green,¹ Hernán A. Burbano,¹
Jean-Jacques Hublin,¹ Jaume Bertranpetit,^{3,4}
Catherine Hänni,^{3,4} Javier Fortea,⁵
Marco de la Rasilla,⁵ Antonio Rosas,⁶
and Svante Pääbo¹

BMC Evolutionary Biology



Research article

Open Access

Genetic characterization of the ABO blood group in Neandertals

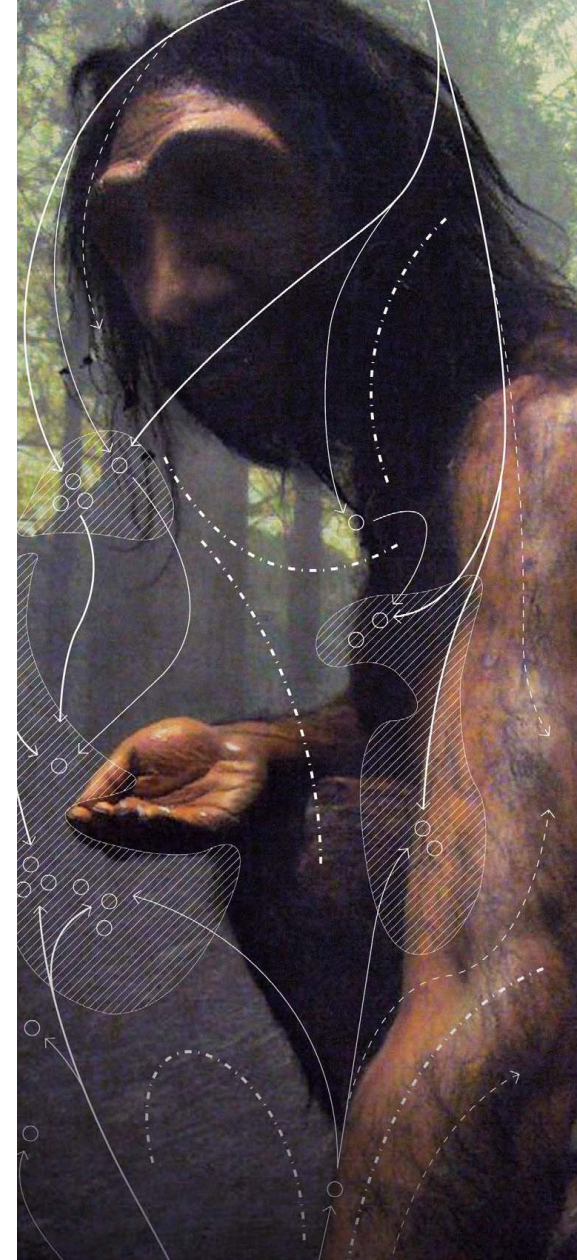
Carles Lalueza-Fox^{*1}, Elena Gigli¹, Marco de la Rasilla², Javier Fortea²,
Antonio Rosas³, Jaume Bertranpetit¹ and Johannes Krause⁴

Conclusion: These results suggest that the genetic change responsible for the O blood group in humans predates the human and Neandertal divergence. A potential selective event associated with the emergence of the O allele may have therefore occurred after humans separated from their common ancestor with chimpanzees and before the human-Neandertal population divergence.

2007. First draft of Neandertal genomic DNA

A Draft Sequence of the Neandertal Genome

Richard E. Green,^{1*†‡} Johannes Krause,^{1†§} Adrian W. Briggs,^{1†§} Tomislav Maricic,^{1†§} Udo Stenzel,^{1†§} Martin Kircher,^{1†§} Nick Patterson,^{2†§} Heng Li,^{2†} Weiwei Zhai,^{3†||} Markus Hsi-Yang Fritz,^{4†} Nancy F. Hansen,^{5†} Eric Y. Durand,^{3†} Anna-Sapfo Malaspinas,^{3†} Jeffrey D. Jensen,^{6†} Tomas Marques-Bonet,^{7,13†} Can Alkan,^{7†} Kay Prüfer,^{1†} Matthias Meyer,^{1†} Hernán A. Burbano,^{1†} Jeffrey M. Good,^{1,8†} Rigo Schultz,¹ Ayinuer Aximu-Petri,¹ Anne Butthof,¹ Barbara Höber,¹ Barbara Höffner,¹ Madlen Siegemund,¹ Antje Weihmann,¹ Chad Nusbaum,² Eric S. Lander,² Carsten Russ,² Nathaniel Novod,² Jason Affourtit,⁹ Michael Egholm,⁹ Christine Verna,²¹ Pavao Rudan,¹⁰ Dejana Brajkovic,¹¹ Željko Kucan,¹⁰ Ivan Gušić,¹⁰ Vladimir B. Doronichev,¹² Liubov V. Golovanova,¹² Carles Lalueza-Fox,¹³ Marco de la Rasilla,¹⁴ Javier Fortea,^{14¶} Antonio Rosas,¹⁵ Ralf W. Schmitz,^{16,17} Philip L. F. Johnson,^{18†} Evan E. Eichler,^{7†} Daniel Falush,^{19†} Ewan Birney,^{4†} James C. Mullikin,^{5†} Montgomery Slatkin,^{3†} Rasmus Nielsen,^{3†} Janet Kelso,^{1†} Michael Lachmann,^{1†} David Reich,^{2,20*†} Svante Pääbo^{1*†}



Green et al. (2007)

2010. A new human species, Denisovans, identified from DNA evidence

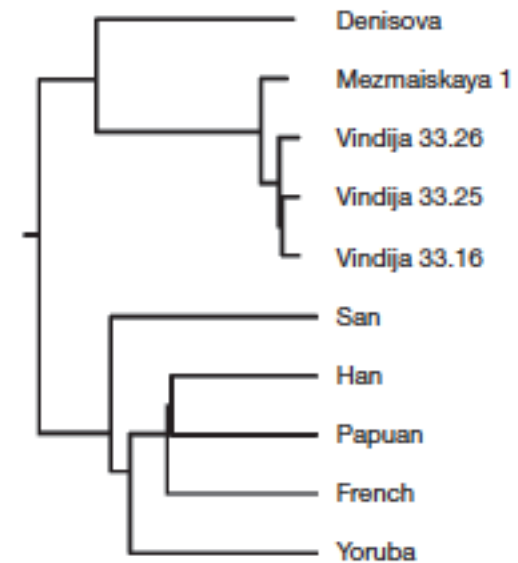
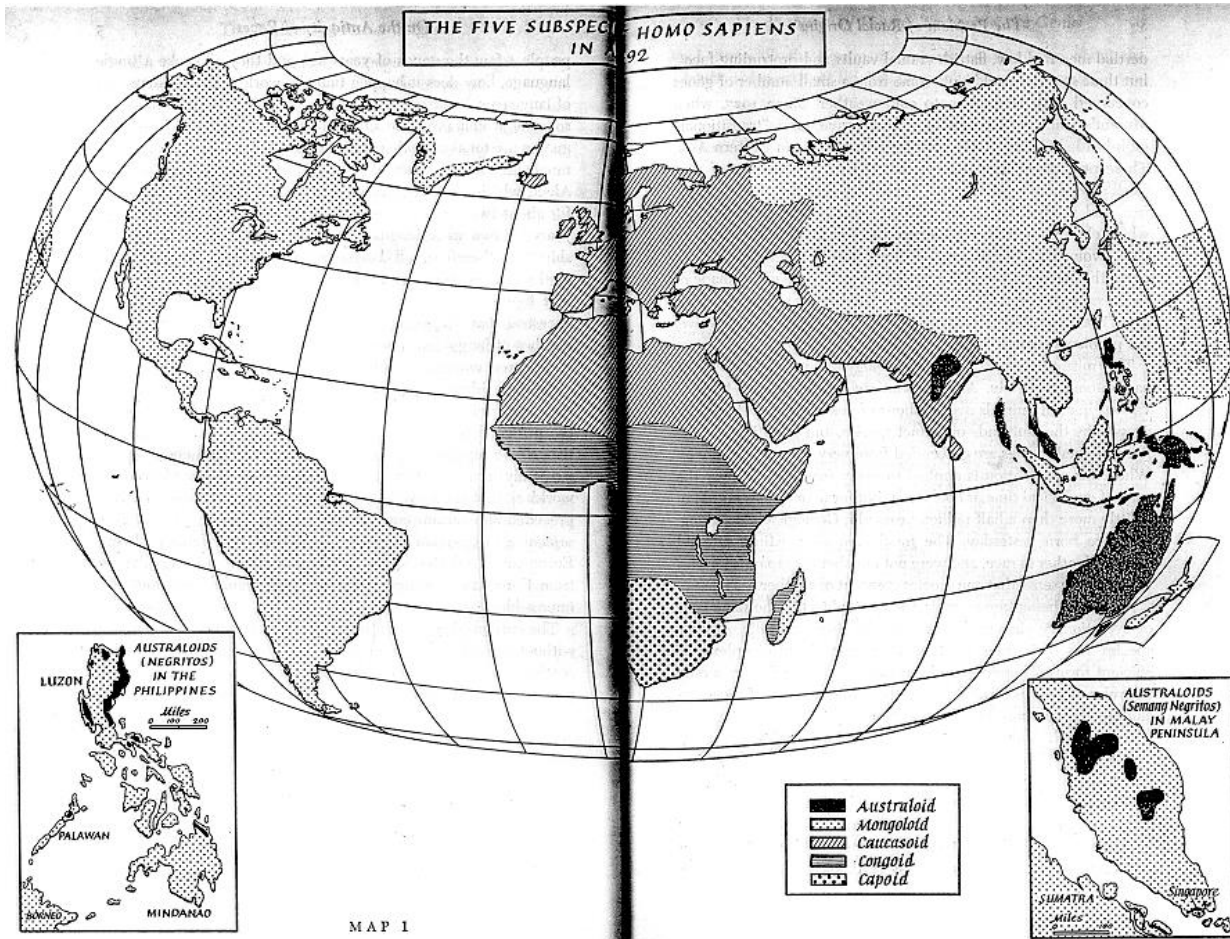


Figure 1 | A neighbour-joining tree based on pairwise autosomal DNA sequence divergences for five ancient and five present-day hominins.

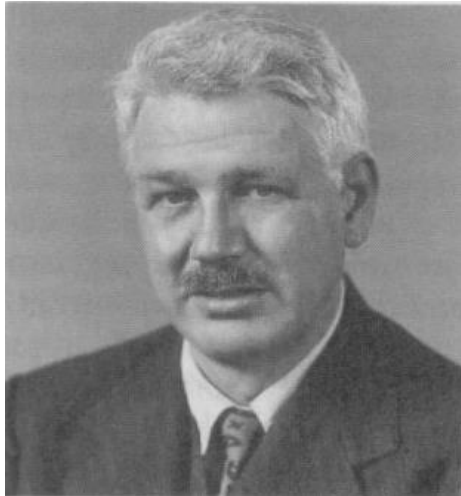
Genetic history of an archaic hominin group from Denisova Cave in Siberia

David Reich^{1,2*}, Richard E. Green^{3,4*}, Martin Kircher^{3*}, Johannes Krause^{3,5*}, Nick Patterson^{2*}, Eric Y. Durand^{6*}, Bence Viola^{3,7*}, Adrian W. Briggs^{1,3}, Udo Stenzel³, Philip L. F. Johnson⁸, Tomislav Maricic³, Jeffrey M. Good⁹, Tomas Marques-Bonet^{10,11}, Can Alkan¹⁰, Qiaomei Fu^{3,12}, Swapan Mallick^{1,2}, Heng Li², Matthias Meyer³, Evan E. Eichler¹⁰, Mark Stoneking³, Michael Richards^{7,13}, Sahra Talamo⁷, Michael V. Shunkov¹⁴, Anatoli P. Derevianko¹⁴, Jean-Jacques Hublin⁷, Janet Kelso³, Montgomery Slatkin⁶ & Svante Pääbo³

Coon: 5 sottospecie nella nostra specie

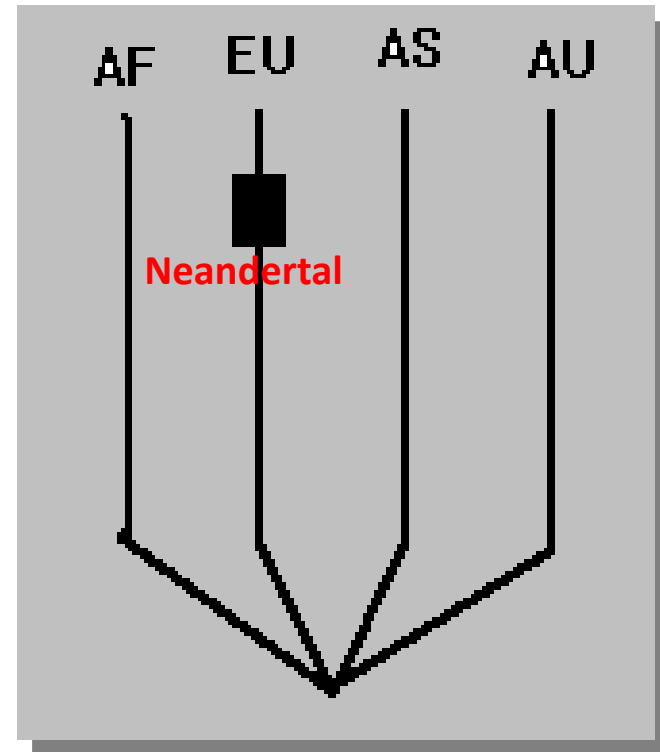


“A subspecies meets two tests: (1) it occupies a distinct geographical territory; (2) it differs from other subspecies in measurable characteristics to a considerable degree”.

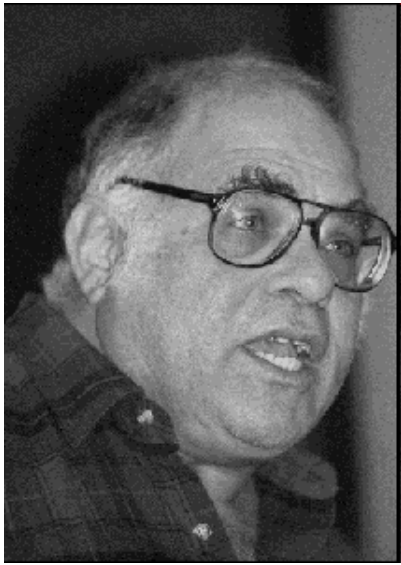


L'ipotesi del candelabro (Coon)

- Le razze umane si sono separate molto tempo fa (>500 mila anni fa) e si sono evolute in sostanziale isolamento

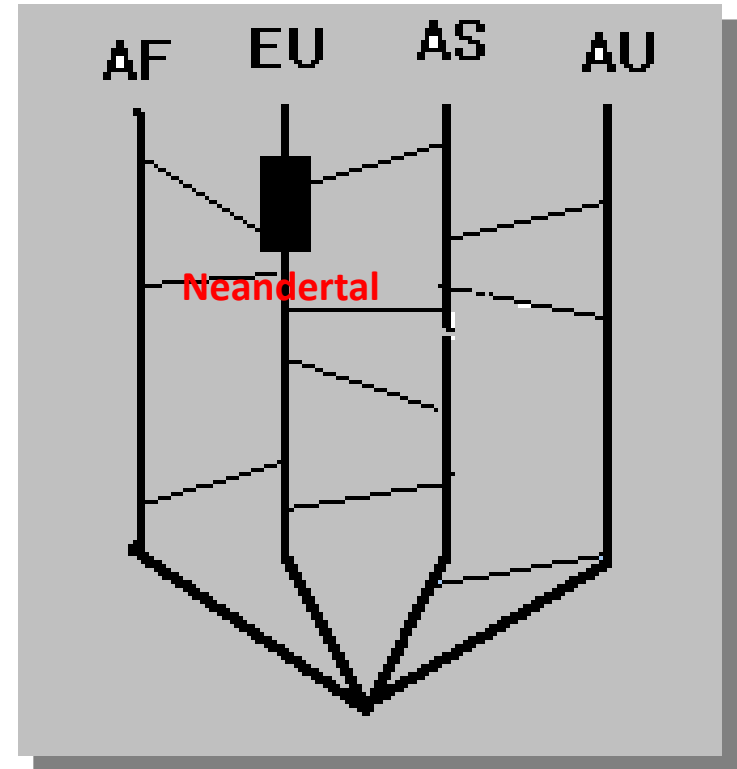


Differenze attese fra continenti: molto grandi
Neandertal diretti antenati degli europei



L'ipotesi multiregionale (Wolpoff)

- I gruppi umani si sono separati molto tempo fa (1 milione di anni fa) e si sono evoluti come una sola specie attraverso continui scambi migratori



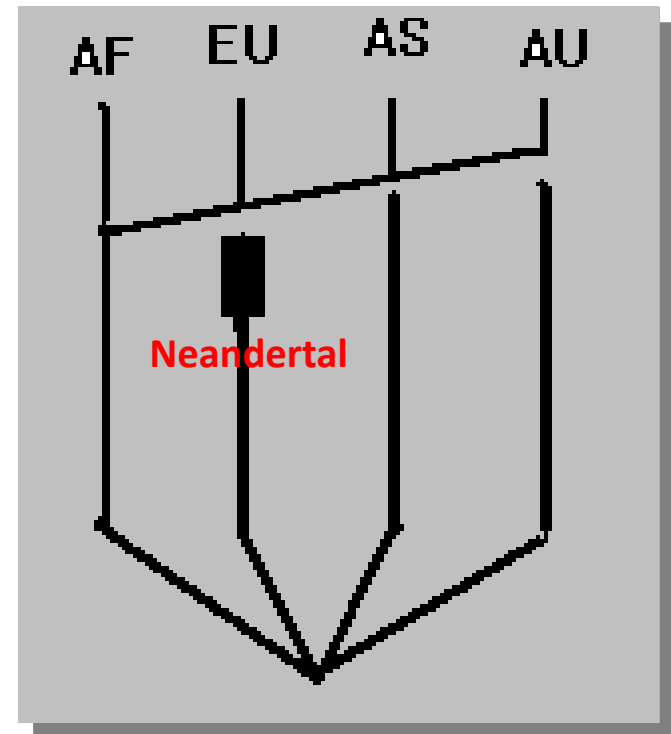
Differenze attese fra continenti: grandi

Neandertal diretti antenati degli europei, almeno in buona parte



L'ipotesi out-of-Africa (Stringer)

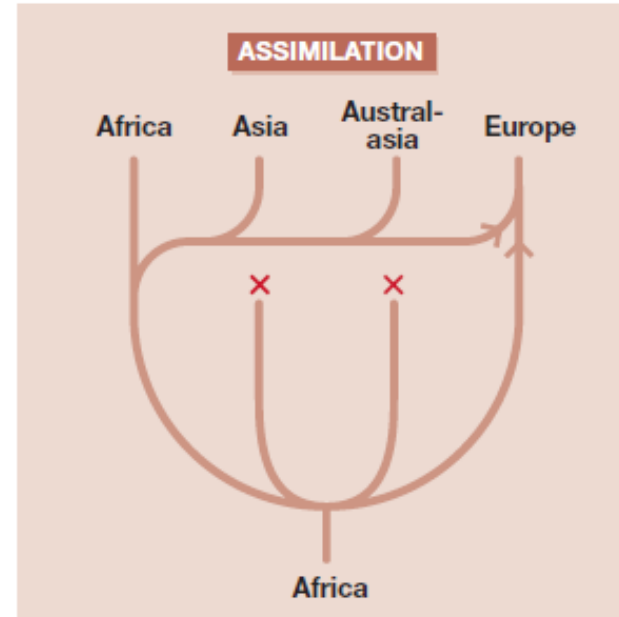
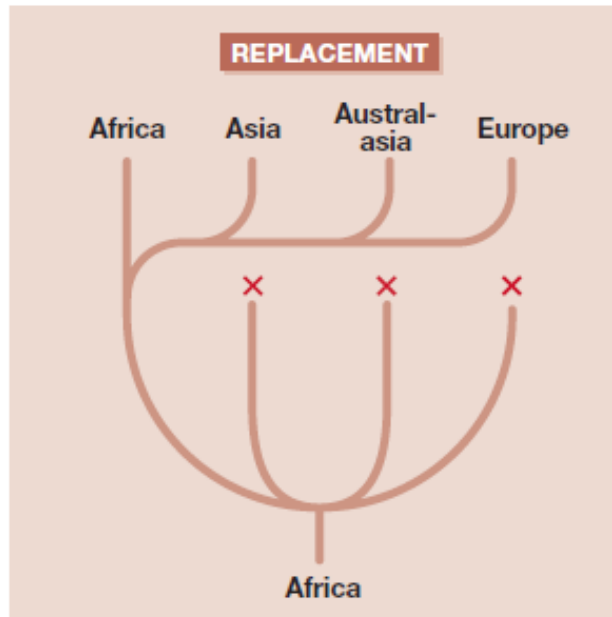
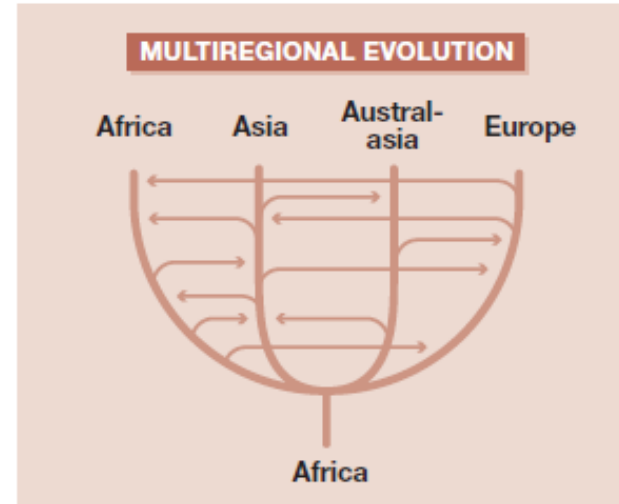
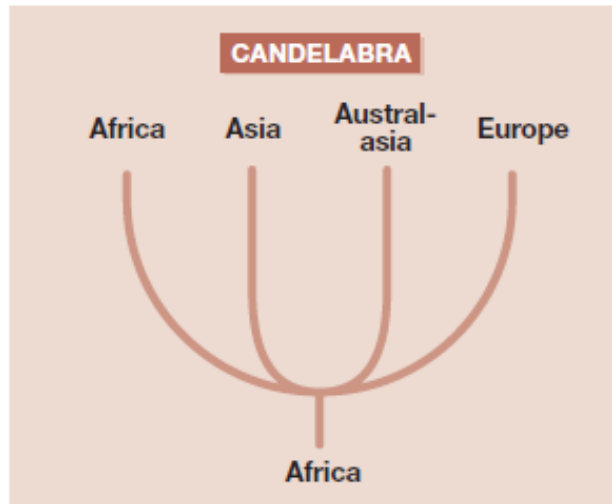
- I gruppi umani che si sono separati molto tempo fa (>1 milione di anni fa) sono stati rimpiazzati di recente da un gruppo uscito dall'Africa



Differenze attese fra continenti: piccole

Nessuna relazione genealogica fra Neandertal ed europei

Quattro modelli



Contributo genetico delle popolazioni africane ai pool genici non africani secondo i quattro modelli

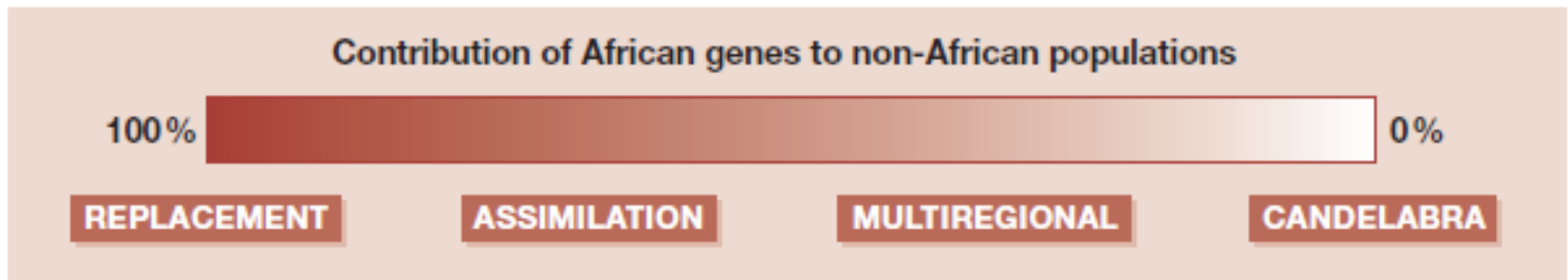


Fig 3 | The four models of our origins, as distinguished by a schematic indication of the predicted contribution of African genes to non-African populations.

Sequenziamento e allineamento del genoma

1. Circa 4 miliardi di bp sequenziate
2. Sequenze allineate con le sequenze di riferimento umane o di scimpanzè
3. Ogni frammento sequenziato su entrambe le eliche, e in genere più di una volta
4. Contaminazione inferiore allo 0.5%
5. Sequenze aggiuntive (in quantità molto minore) da 3 altri campioni neandertaliani
6. Cinque sequenze moderne ex-novo: San, Yoruba, Papua NG, Han, Francese

Table 1. Estimates of human DNA contamination in the DNA sequences produced. Numbers in bold indicate summary contamination estimates over all Vindija data.

	mtDNA contamination				Y chromosomal contamination				Neandertal diversity (1/2) plus contamination*			Nuclear ML contamination
	Human	Neandertal	Percent	95% C.I.	Observed	Expected	Percent	95% C.I.	Percent	Upper	95% C.I.	Percent (95% C.I.)
Vi33.16	56	20,456	0.27	0.21–0.35	4	255	1.57	0.43–3.97	1.4	2.2		n/a
Vi33.25	7	1,691	0.41	0.17–0.85	0	201	0.0	0.00–1.82	1.0	1.7		n/a
Vi33.26	10	4,810	0.21	0.10–0.38	0	210	0.0	0.00–1.74	1.1	1.9		n/a
All data	73	26,957	0.27	0.21–0.34	4	666	0.60	0.16–1.53	1.2	1.6		0.7 (0.6–0.8)

*Assuming similar extents of contamination in the three bones and that individual heterozygosity and population nucleotide diversity is the same for this class of sites.

Divergenza da umani moderni

Divergence human-Neandertal = 12.7%

(11.9 to 12.4% for the X-chromosome).

Assuming a DNA divergence of 6.5 Myears between human and chimpanzee genomes, point estimate for the average divergence of Neandertal and modern human autosomal DNA sequences of 825,000 years.

At the genomic, but not mtDNA, level, Neandertals fall inside the variation of present-day humans.

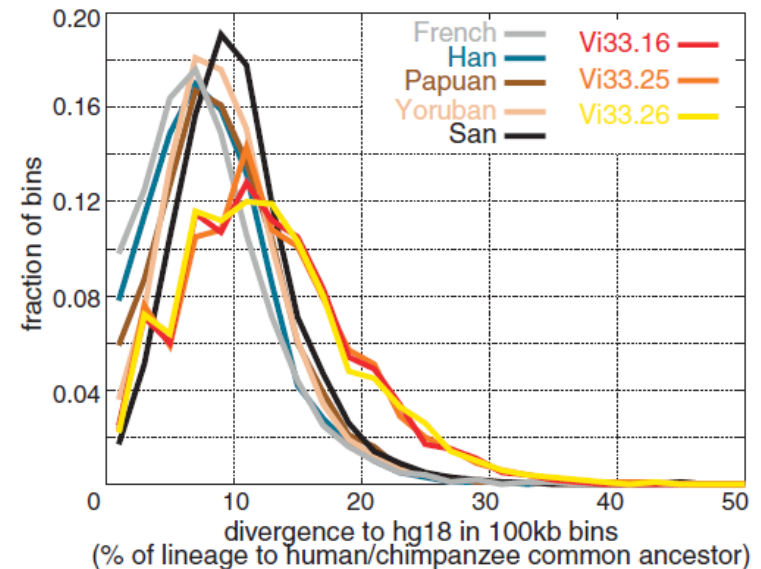
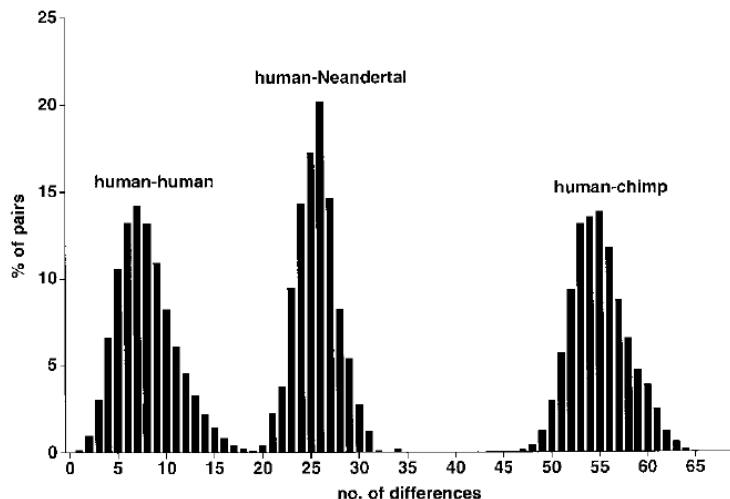


Fig. 3. Divergence of Neandertal and human genomes. Distributions of divergence from the human genome reference sequence among segments of 100 kb are shown for three Neandertals and the five present-day humans.

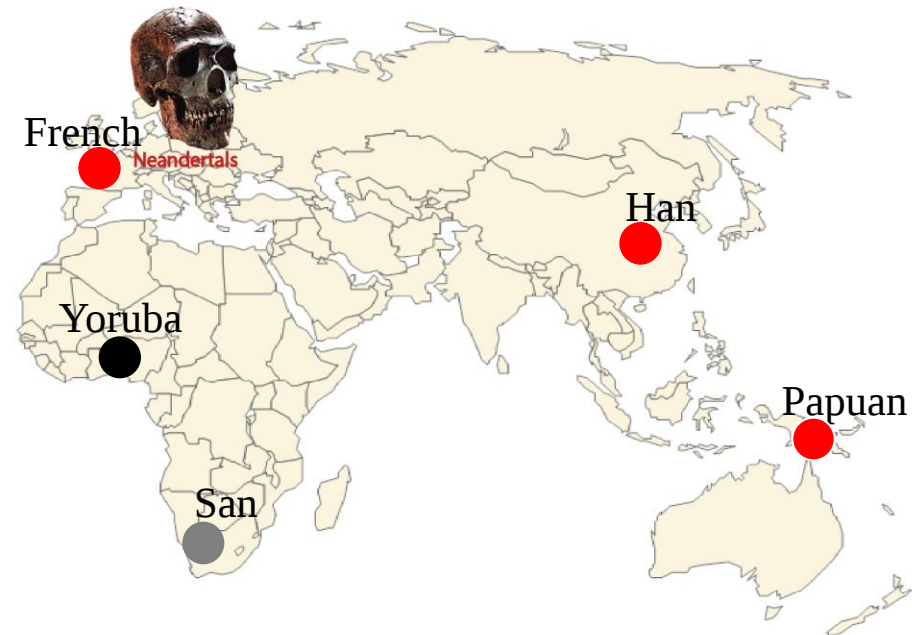
Table 3. Top 20 candidate selective sweep regions.

Region (hg18)	S	Width (cM)	Gene(s)
chr2:43265008-43601389	-6.04	0.5726	<i>ZFP36L2;THADA</i>
chr11:95533088-95867597	-4.78	0.5538	<i>JRKL;CCDC82;MAML2</i>
chr10:62343313-62655667	-6.1	0.5167	<i>RHOBTB1</i>
chr21:37580123-37789088	-4.5	0.4977	<i>DYRK1A</i>
chr10:83336607-83714543	-6.13	0.4654	<i>NRG3</i>
chr14:100248177-100417724	-4.84	0.4533	<i>MIR337;MIR665;DLK1;RTL1;MIR431;MIR493;MEG3;MIR770</i>
chr3:157244328-157597592	-6	0.425	<i>KCNAB1</i>
chr11:30601000-30992792	-5.29	0.3951	
chr2:176635412-176978762	-5.86	0.3481	<i>HOXD11;HOXD8;EVX2;MTX2;HOXD1;HOXD10;HOXD13;HOXD4;HOXD12;HOXD9;MIR10B;HOXD3</i>
chr11:71572763-71914957	-5.28	0.3402	<i>CLPB;FOLR1;PHOX2A;FOLR2;INPPL1</i>
chr7:41537742-41838097	-6.62	0.3129	<i>INHBA</i>
chr10:60015775-60262822	-4.66	0.3129	<i>BICC1</i>
chr6:45440283-45705503	-4.74	0.3112	<i>RUNX2;SUPT3H</i>
chr1:149553200-149878507	-5.69	0.3047	<i>SELENBP1;POGZ;MIR554;RFX5;SNX27;CGN;TUFT1;PI4KB;PSMB4</i>
chr7:121763417-122282663	-6.35	0.2855	<i>RNF148;RNF133;CADPS2</i>
chr7:93597127-93823574	-5.49	0.2769	
chr16:62369107-62675247	-5.18	0.2728	
chr14:48931401-49095338	-4.53	0.2582	
chr6:90762790-90903925	-4.43	0.2502	<i>BACH2</i>
chr10:9650088-9786954	-4.56	0.2475	



Mutations in several genes in Table 3 have been associated with diseases affecting cognitive capacities. It may thus be that multiple genes involved in cognitive development were positively selected during the early history of modern humans.

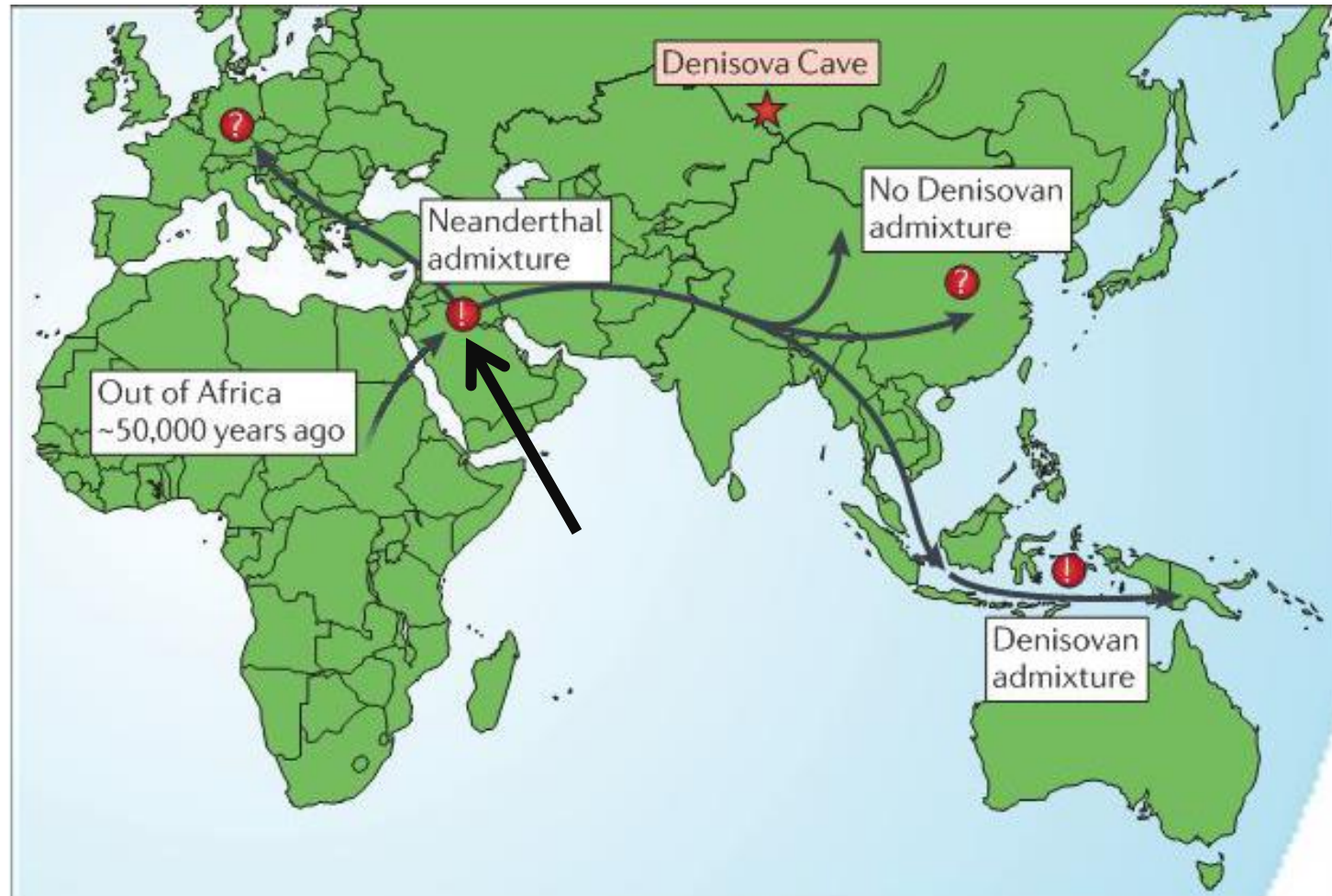
Segmenti di genoma neandertaliano in genomi non africani



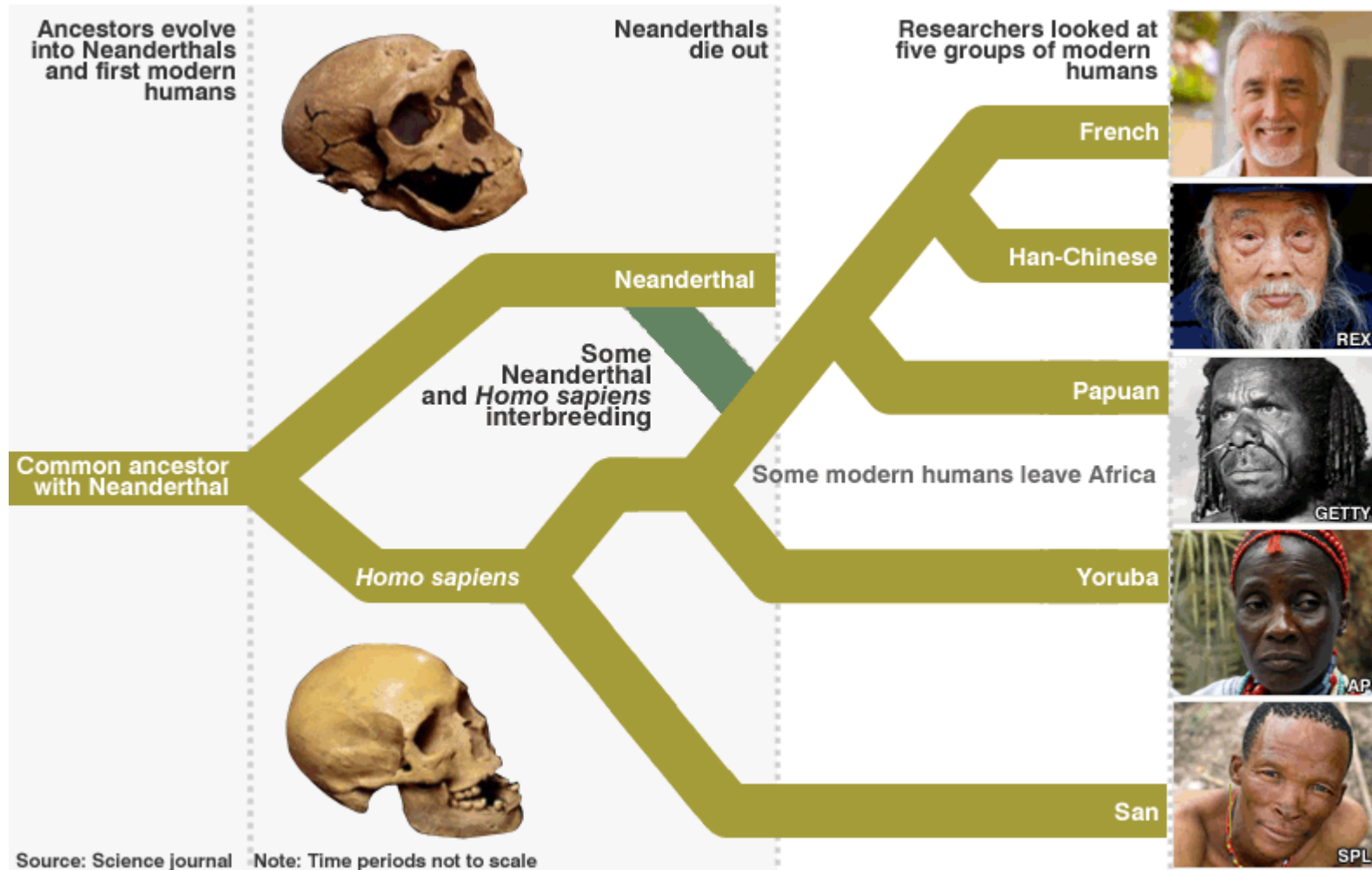
Illumina GAI sequencing (~76 bp reads) used to discover H_1 - H_2 differences

African - African	HGDP01029 (San)	HGDP01029 (Yoruba)	-0.1 ± 0.4
African to Non-African	HGDP01029 (San)	HGDP00521 (French)	4.2 ± 0.4
	HGDP01029 (San)	HGDP00542 (Papuan)	3.9 ± 0.5
	HGDP01029 (San)	HGDP00778 (Han)	5.0 ± 0.5
Non-African to Non-African	HGDP01029 (Yoruba)	HGDP00521 (French)	4.5 ± 0.4
	HGDP01029 (Yoruba)	HGDP00542 (Papuan)	4.4 ± 0.6
	HGDP01029 (Yoruba)	HGDP00778 (Han)	5.3 ± 0.5
	HGDP00521 (French)	HGDP00542 (Papuan)	0.1 ± 0.5
	HGDP00521 (French)	HGDP00778 (Han)	1.0 ± 0.6
	HGDP00542 (Papuan)	HGDP00778 (Han)	0.7 ± 0.6

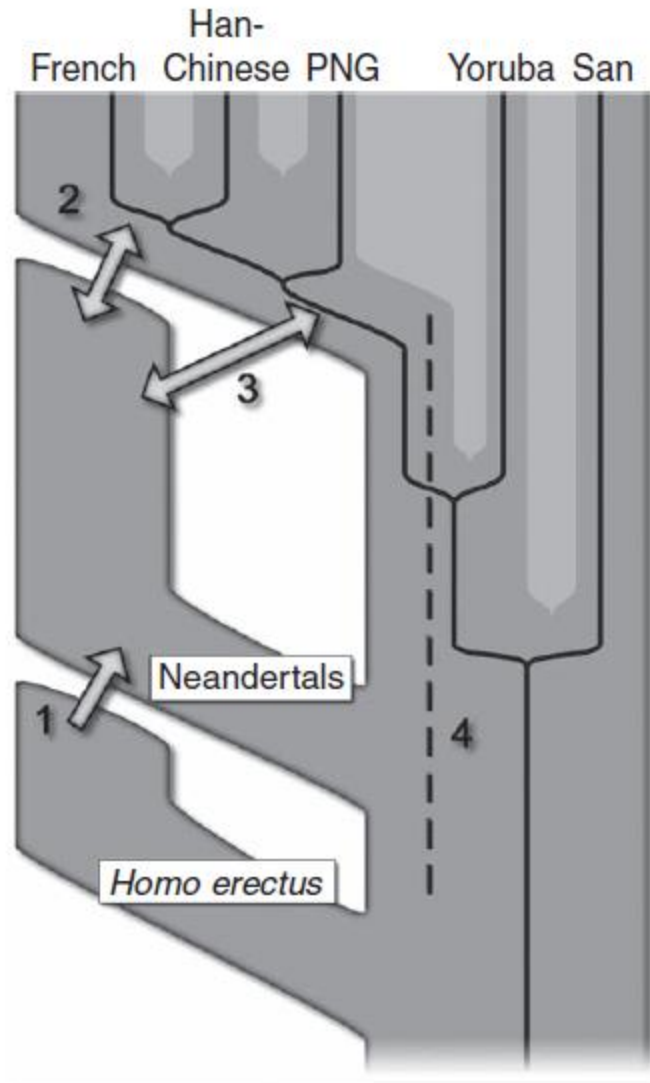
Forse nel nostro genoma ci sono le tracce di un'ibridazione con forme umane scomparse?



Forse nel nostro genoma ci sono le tracce di un'ibridazione con forme umane scomparse?



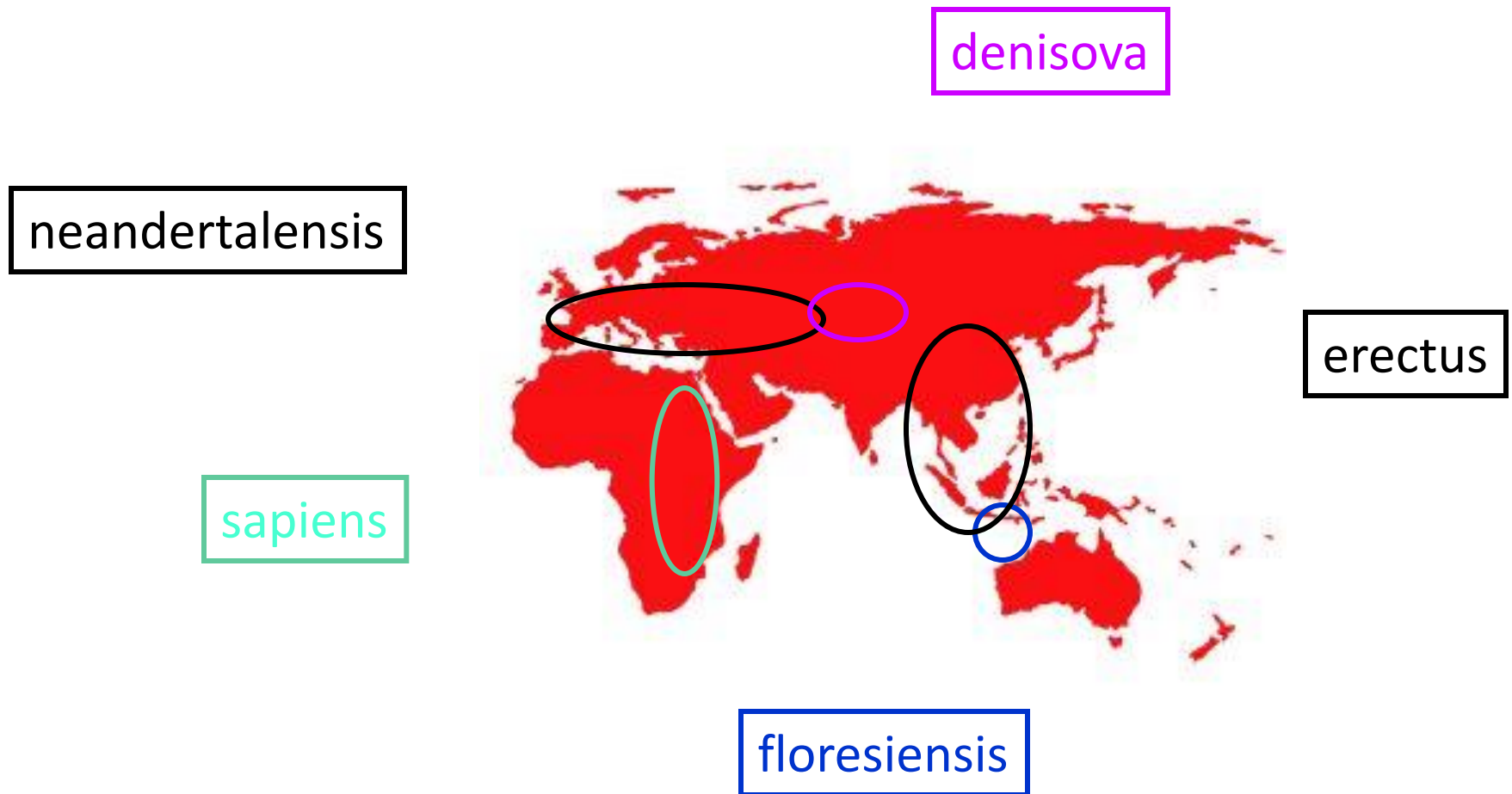
Quattro processi che potrebbero spiegare i dati



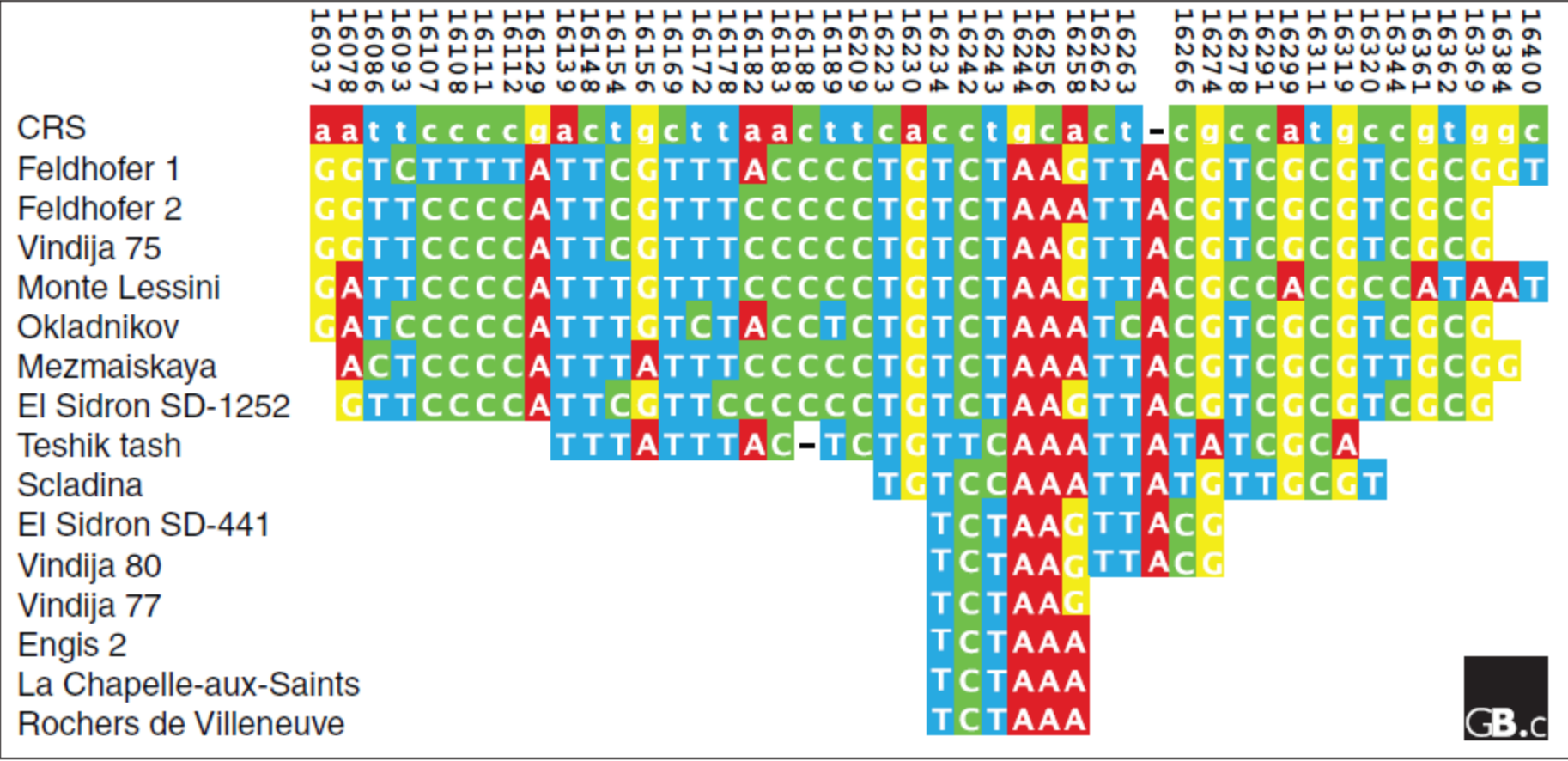
Between 1 and 4% of the genomes of people in Eurasia are derived from Neandertals

1. Da erectus a Neandertal
2. Da tardi Neandertal ai primi europei o asiatici
3. Da Neandertal agli antenati di tutti i non africani
4. Antica struttura di popolazione, conservata da prima dell'origine dei Neandertal

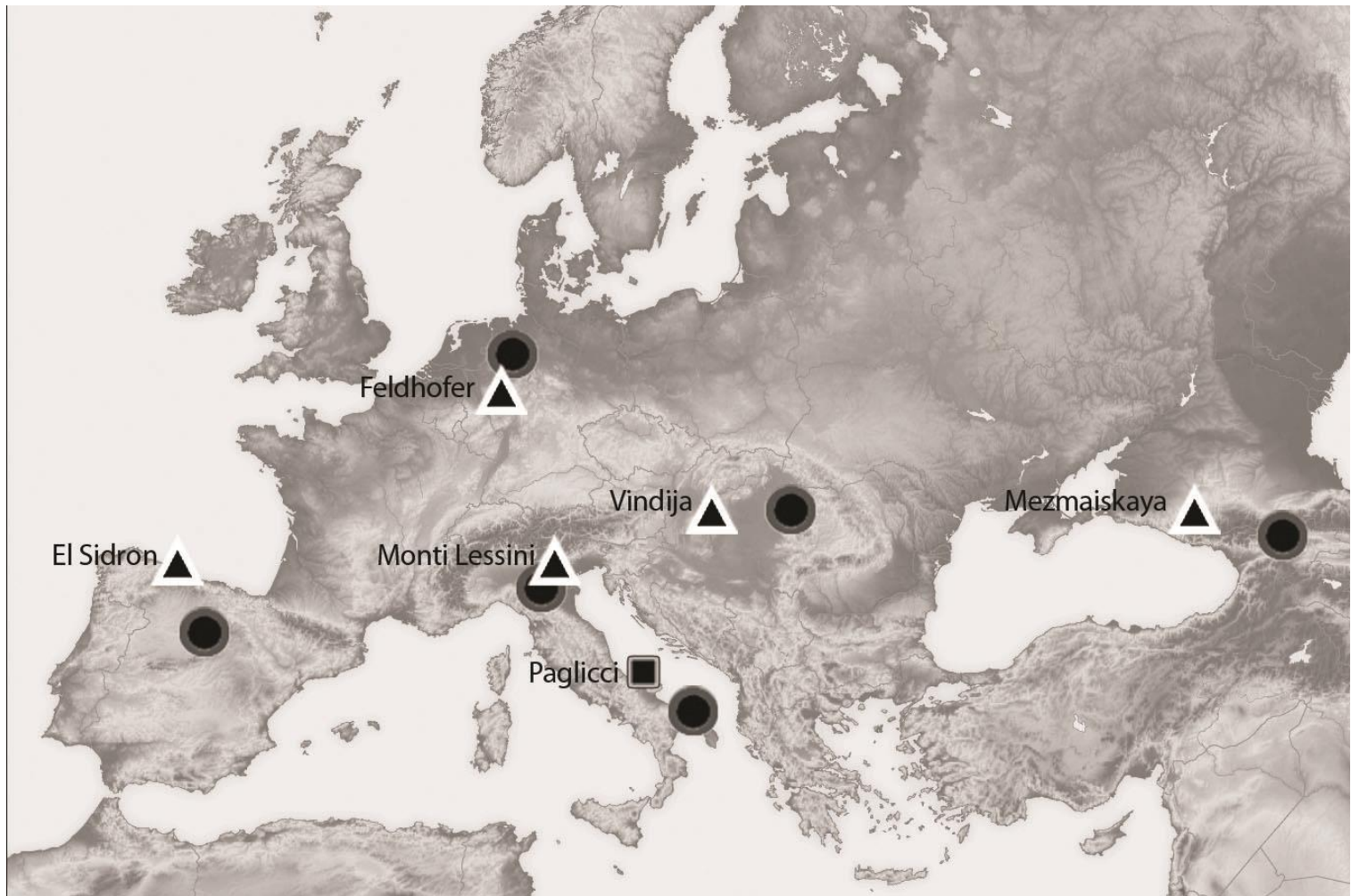
Una possibile distribuzione delle forme umane, 70 mila anni fa



Confronto fra sequenze mitocondriali neandertaliane e la CRS



Confronto fra sequenze mitocondriali neandertaliane ▲
cro-magnoidi ■ e contemporanee ●



Genomic and cranial phenotype data support multiple modern human dispersals from Africa and a southern route into Asia

Hugo Reyes-Centeno^a, Silvia Ghirotto^b, Florent Détroit^c, Dominique Grimaud-Hervé^c, Guido Barbujani^b, and Katerina Harvati^{a,1}

^aPaleoanthropology, Senckenberg Center for Human Evolution and Paleoenvironment, Eberhard Karls University of Tübingen, D-72070 Tübingen, Germany;

^bDepartment of Life Sciences and Biotechnology, University of Ferrara, I-44121 Ferrara, Italy; and ^cDepartment of Prehistory, Centre National de la Recherche Scientifique, Unité Mixte de Recherche 7194, National Museum of Natural History, F-75005 Paris, France

Table 3. Dispersal Models Test¹

	Control	EE	BSD	MD	MDI
F_{st}	0.405 (0.008)	0.282 (0.085)	0.321 (0.035)	0.389 (0.013)	0.782 (<0.0001)
P_{st}^2	0.138 (0.401)	0.040 (0.822)	0.142 (0.375)	0.184 (0.268)	0.464 (0.008)

Table 4. Dispersal Models Chronology¹

	AU	CA	EA	JP	ME	NE	NG	NI	SA	SI	Reference
EE	40	45	56	36	40	36	40	45	56	45	(10)
BSD	55	25	75	40	55	40	55	40	75	45	(7)
MD	65	30	80	25	65	65	65	30	80	70	(13)
MDI-MP	50	45	130	40	50	40	50	45	130	45	(6)
MDI-LP	50	31.5	68.5	25	50	25	50	31.5	68.5	31.5	(8)

¹ Based on approximations from the references provided, dates (~ka) are proposed times of dispersal and colonization within the geographical space of the sampled populations.

Table 5. Dispersal Models Chronology Test¹

	EE	BSD	MD	MDI-LP	MDI-MP
F_{st}	-0.146 (0.337)	0.099 (0.524)	0.038 (0.820)	0.157 (0.307)	0.335 (0.022)
P_{st}^2	0.176 (0.245)	0.260 (0.098)	0.237 (.029)	0.145 (0.409)	0.463 (0.001)

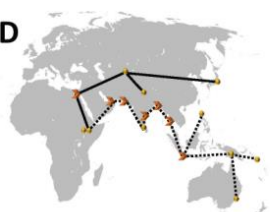
EE



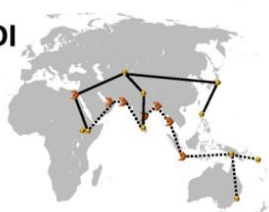
BSD



MD



MDI



Riassunto

I Neandertal, il più vicino ominide a uomo moderno ha vissuto in Europa e Asia occidentale prima di scomparire circa 30,000 anni fa.

Il genoma di Neandertal noto è composto da 4 billion nucleotides da tre individui.

Paragonando il genoma di Neandertal con genomi di uomo di oggi provenienti da diverse regioni sono state identificate regioni selezionate positivamente e quindi potenzialmente originatesi da genomi ancestrali e che includono geni coinvolti al metabolismo, alle capacità cognitive e allo sviluppo dello scheletro.

I dati genomici comparativi suggeriscono che il flusso genico dai Neandertals proviene da diversi foci evolutivi.