



Antonio Pizzuti  
Enrica Marchionni  
Francesca Di Palma

# LA RAZZA

...un concetto  
che non esiste



Antonio Pizzuti  
Enrica Marchionni  
Francesca Di Palma

# LA RAZZA

...un concetto  
che non esiste



1ª ristampa, dicembre 2018

© copyright 2018 by Percorsi Editoriali di Carocci editore, Roma

Finito di stampare nel mese di dicembre 2018  
da EuroLit, Roma

Progetto grafico di Ulderico Iorillo e Valentina Pochesci

Riproduzione vietata ai sensi di legge  
(art. 171 della legge 22 aprile 1941, n. 633)  
Senza regolare autorizzazione, è vietato riprodurre questo volume  
anche parzialmente e con qualsiasi mezzo, compresa la fotocopia,  
anche per uso interno o didattico.

# Indice

- 05 Prefazione
- 07 Introduzione
- 09 **PARTE PRIMA La razza**
- 10 L'origine dell'uomo
- 12 La genetica di popolazione
- 13 L'informazione genetica
- 19 La variabilità genetica
- 27 Razza ed etnia
- 28 I marcatori genetici
- 31 Studi genetici sulle razze
- 34 Conclusioni
- 39 **PARTE SECONDA Di che razza credi di essere?**
- 53 Glossario



## Prefazione

Nel trattato *De morbo sacro* Ippocrate ammoniva quei medici che ritenevano che l'epilessia fosse inviata dagli dei. "È la vostra ignoranza che vi fa dire ciò", affermava, e invitava la gente a diffidare di maghi e ciarlatani che propagandavano nelle piazze improbabili rimedi. Ippocrate segue di poco tempo Talete, il filosofo e scienziato di Mileto che dichiarò l'importanza di chiedersi di cosa è fatto il mondo e come funziona.

Da allora s'impara a "conoscere" con le regole della scienza: è vero quello che è dimostrato e confermato da altri e successive ricerche possono integrare e migliorare quello che oggi riteniamo verità scientifica. Non stancarsi mai di essere "curiosi" di ciò che accade intorno a noi è importante ancora di più oggi, nel nostro mondo globalizzato, in cui la comunicazione corre veloce ed è sempre più difficile distinguere una notizia vera da una *fake*.

L'importanza del metodo della scienza e della conoscenza scientifica tra i giovani è il filo conduttore che unisce tra loro gli 11 volumi che compongono la collana "I ragazzi di Pasteur", realizzata dalla Fondazione IBSA per la ricerca scientifica in collaborazione con l'Istituto Pasteur Italia.

Ogni volume affronta un argomento di grande attualità – il possibile utilizzo delle cellule staminali, le nuove frontiere aperte dall'epigenetica, immunità e vaccini, il tanto discusso concetto di razza – con un approccio nuovo e originale. Tenendo conto delle specificità comunicazionali dei più giovani, il progetto ha infatti individuato nel "fumetto" uno strumento espressivo efficace per visualizzare e comunicare concetti complessi in modo semplice e comprensibile.

I volumi sono così costituiti da due parti: nella prima un docente universitario affronta un argomento di particolare interesse scientifico, presentando le informazioni in modo completo e coerente con l'utilizzo di un linguaggio chiaro ancorché specialistico; nella seconda un fumetto "racconta" visivamente il tema trattato nella prima parte. La realizzazione del fumetto si deve ai professionisti della Scuola Romana dei Fumetti, celebre officina dei più famosi disegnatori italiani, ma la sceneggiatura – e questa è un'ulteriore originalità del progetto – è ideata e scritta da studenti delle scuole medie, selezionate in diverse regioni italiane e nella Svizzera italiana.

Il nostro auspicio è che la lettura di questi volumi susciti interesse non solo per gli argomenti trattati, perché di grande attualità, ma anche per il metodo che traspare (medicina basata sulle evidenze scientifiche), utile palestra per acquisire una coscienza critica da parte del cittadino di domani.

**Luigi Frati**

Presidente  
Istituto Pasteur Italia

**Silvia Misiti**

Direttore IBSA Foundation  
for scientific research

## *Introduzione*

“I have a dream...”. Iniziava con queste parole il celebre discorso che Martin Luther King tenne nell’agosto del 1963 davanti a un’immensa folla di persone al Lincoln Memorial di Washington, al termine di una marcia di protesta per i diritti civili. In uno dei passaggi fondamentali del suo lungo discorso, affermò: “Io ho davanti a me un sogno, che i miei quattro figli piccoli vivranno un giorno in una nazione nella quale non saranno giudicati per il colore della loro pelle, ma per le qualità del loro carattere”.

Ciascuno di noi, osservando una donna o un uomo, è immediatamente colpito dalle sue caratteristiche fisiche come il colore della pelle, dei capelli, degli occhi o la forma del viso. Basandoci esclusivamente sull’aspetto esteriore, siamo istintivamente portati a supporre l’origine di quella persona, attribuendone l’appartenenza a un determinato gruppo che condivide quelle stesse caratteristiche.

Tuttavia, le caratteristiche visibili (che chiameremo fenotipiche) spesso non riflettono esattamente le caratteristiche impresse nel nostro codice genetico (che chiameremo genotipiche). Pertanto, potrebbero non rispecchiare una reale diversità genetica tra quegli individui.

Per dimostrarlo dal punto di vista scientifico, occorre chiamare in causa lo studio dell’origine genetica degli uomini, attraverso l’analisi del DNA (acido desossiribonucleico o deossiribonucleico), che ci permette di studiare le caratteristiche ereditarie di ciascuno di noi e di risalire fino a quelle dei primi uomini moderni che sono apparsi in Africa decine di migliaia di anni fa, fino a scoprire che una donna caucasica e un uomo asiatico hanno in comune il 99,9% del loro corredo genetico.



La storia ci insegna che il concetto di “razza” ha rappresentato fin dall’antichità un motivo di curiosità e di ricerca per l’uomo. A partire dal XVIII secolo si sono alternate moltissime teorie e diversi tentativi di classificazione razziale degli uomini, fino ad arrivare a ipotizzare presunte superiorità di alcune “razze”, sconfinando nelle teorie eugenetiche e nello sterminio di intere popolazioni.

Ma, dal punto di vista scientifico, il concetto di razza non esiste! Ed è a questo concetto fondamentale che sono dedicate le pagine che seguono.

**Antonio Pizzuti**

**Enrica Marchionni**


**Francesca Di Palma**

**PARTE PRIMA** 

La razza



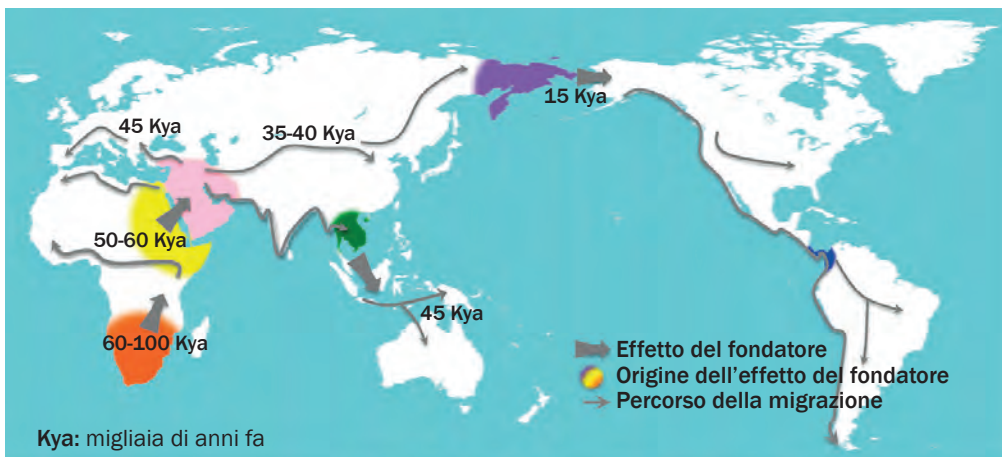
## L'origine dell'uomo

L'uomo moderno (*Homo Sapiens*) è apparso in Africa tra 150.000 e 200.000 anni fa. Tra 60.000 e 45.000 anni fa gruppi di uomini diedero inizio a grandi migrazioni che portarono alla colonizzazione dei territori al di fuori del continente africano (migrazione OOA, *Out Of Africa*), contribuendo progressivamente al popolamento del mondo intero (  *figura 1*).


Da allora, tutta la storia dell'uomo è una storia di migrazioni che ha esposto l'umanità a differenti climi e ambienti, alla necessità di nutrirsi dei cibi più vari e di sconfiggere diversi agenti patogeni (ovvero tutti quei microrganismi, come virus e batteri, da cui originano molte malattie). La variabilità umana è dunque frutto di una molteplicità di fattori che riguardano aspetti biologici, geografico-ambientali e storico-culturali.

In questo contesto, ci concentreremo inevitabilmente sui fattori genetici ma senza dimenticare l'influenza degli eventi culturali, storici e demografici.

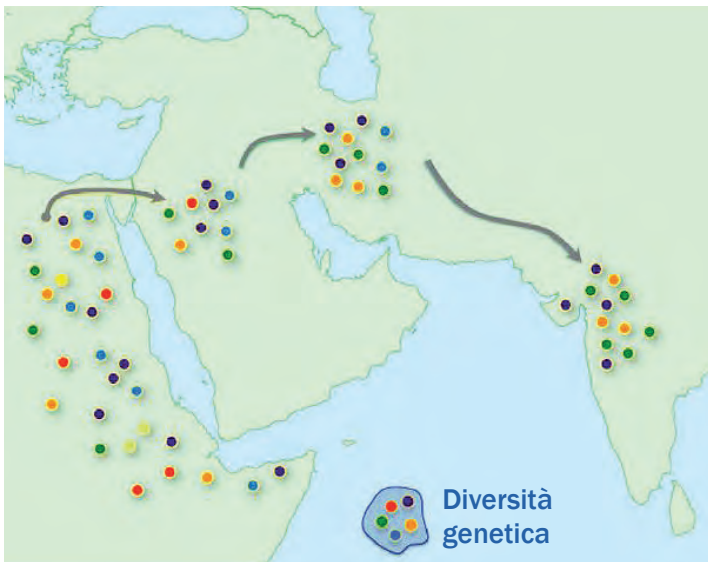
 *Figura 1*. La migrazione OOA



La ricerca storica, infatti, è indispensabile per ricostruire il difficile puzzle dell'evoluzione umana in tutte le sue parti, ma spesso il solo studio dei fossili non è sufficiente perché fornisce informazioni troppo scarse o incomplete. Negli ultimi anni, però, grazie al miglioramento delle tecniche genetiche si sono ottenuti dati sempre più precisi, analizzando il DNA di uomini vissuti migliaia di anni fa e confrontandolo con il nostro.

Infatti, una parte consistente della variabilità genetica tutt'oggi presente riflette differenze già esistenti all'epoca della nascita della specie. Durante le successive ondate migratorie che hanno portato alla progressiva espansione al di fuori del continente africano, piccoli gruppi di persone si sono distaccati dalla tribù di origine per formare nuove comunità. Essendo, di solito, gruppi costituiti da un numero esiguo di persone, la loro diversità genetica risultava minore rispetto alla popolazione di partenza. Si è osservato, così, che all'aumentare della distanza geografica si verificava una progressiva diminuzione della variabilità genetica, un fenomeno tecnicamente definito **effetto del fondatore seriale** ( *figura 2*).


 *Figura 2.* Effetto del fondatore seriale



Contemporaneamente, con il passare delle generazioni, si è invece verificato all'interno di ciascuna popolazione, un progressivo aumento della diversità genotipica e fenotipica tra gli individui, a causa di diversi fattori, sia geografici e climatici, sia socio-culturali che genetici.



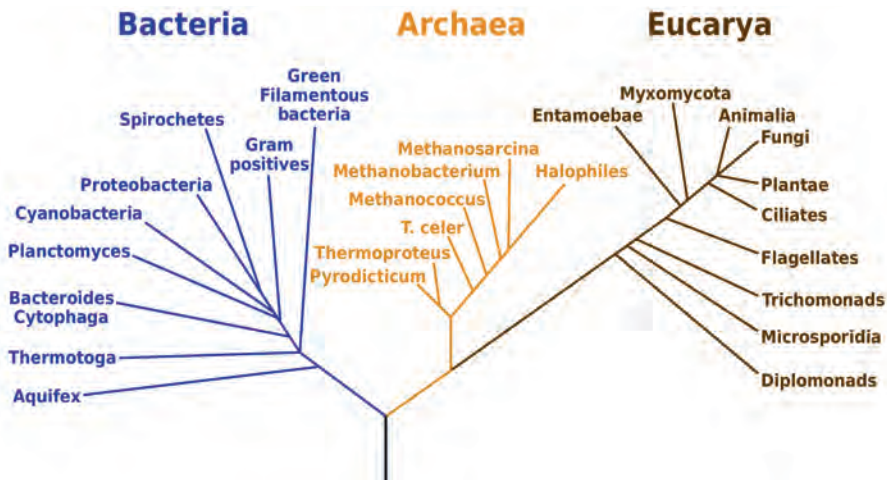
## La genetica di popolazione

La genetica di popolazione è la branca della genetica che si occupa dello studio della diversità biologica tra gli individui e dei fattori che influenzano la frequenza dei caratteri genetici in una popolazione. Con lo studio delle sequenze genomiche del DNA proveniente da molte popolazioni umane in tutto il mondo è stato possibile ricostruire i cosiddetti **alberi filogenetici** (  figura 3) e unire i risultati ai dati sulla distribuzione geografica nota, per ricostruire con maggior accuratezza gli spostamenti durante le ondate migratorie.

Un albero filogenetico è un diagramma che mostra le relazioni di discendenza comune dei vari gruppi tassonomici (di classificazione) degli organismi viventi. Questa rappresentazione è tipica della visione



Figura 3. Albero filogenetico della vita





evoluzionistica, secondo cui le varie forme di vita si sono sviluppate a partire da un progenitore comune che ha dato origine a diverse linee di discendenza, fino ad arrivare alle specie attualmente esistenti. In un albero filogenetico, ogni biforcazione rappresenta l'antenato comune più recente dei soggetti che si trovano ai nodi successivi e la lunghezza delle ramificazioni può essere correlata, o meno, al tempo o ai cambiamenti genetici che intercorrono tra di essi.

Si è scoperto, così, che la diversità umana è limitata e principalmente dovuta alla diversità all'interno delle popolazioni piuttosto che tra popolazioni differenti. Ad esempio, tutte le popolazioni non africane presentano una diversità genetica minore rispetto a quella che si può trovare all'interno della popolazione africana. Il grado di variabilità genetica di una popolazione riflette anche l'epoca in cui essa è nata, poiché più la popolazione è antica, più i fattori genetici e ambientali hanno avuto il tempo di agire aumentando la diversità all'interno di quella popolazione; per questo motivo gli africani risultano essere la popolazione geneticamente più polimorfa.

**C'è una maggiore diversità genetica all'interno di una popolazione o tra popolazioni differenti?**



## *L'informazione genetica*

Tutta l'informazione genetica di un individuo è contenuta nel DNA che, all'interno del nucleo cellulare, si organizza in particolari strutture chiamate cromosomi ( figura 4). Il DNA è un acido nucleico, costituito da monomeri chiamati nucleotidi, i quali a loro volta sono costituiti da tre componenti fondamentali: un gruppo fosfato, uno zucchero pentoso (il deossiribosio) e una base azotata ( figura 5).

Le basi azotate contenute nella molecola di DNA sono di quattro tipi diversi: adenina (A) e guanina (G) (chiamate purine) e citosina (C) e timina (T) (chiamate pirimidine). Ogni nucleotide si lega al successivo



Figura 4. Il DNA

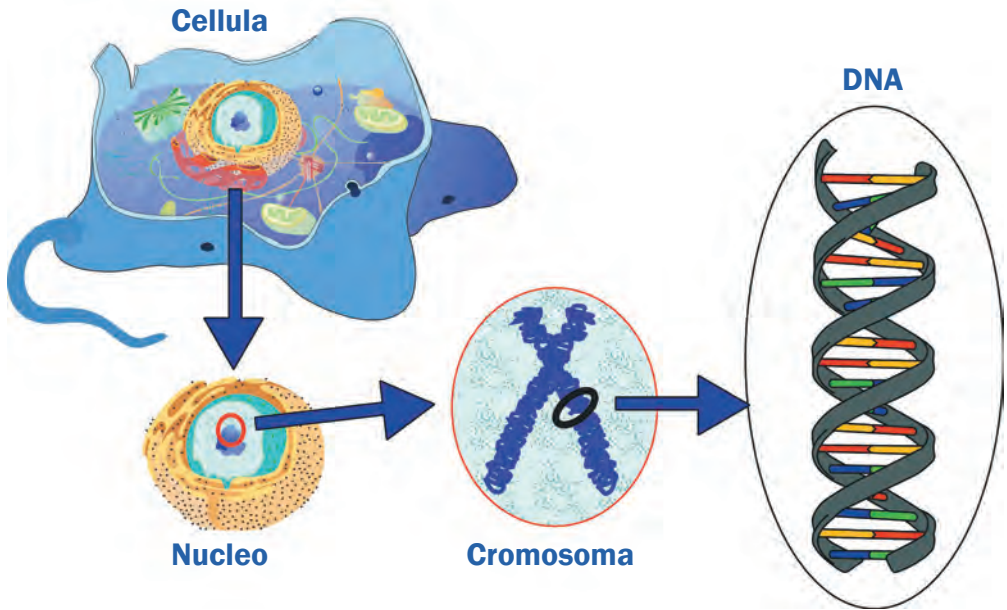
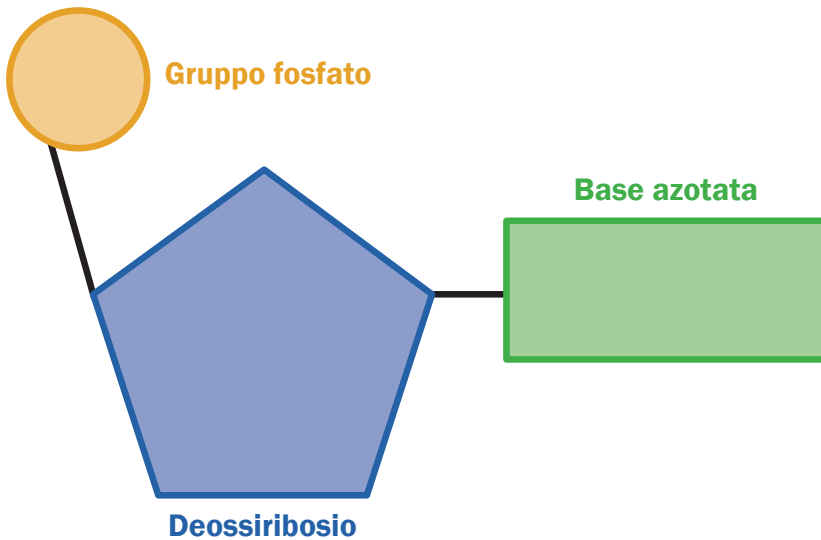



Figura 5. Il nucleotide

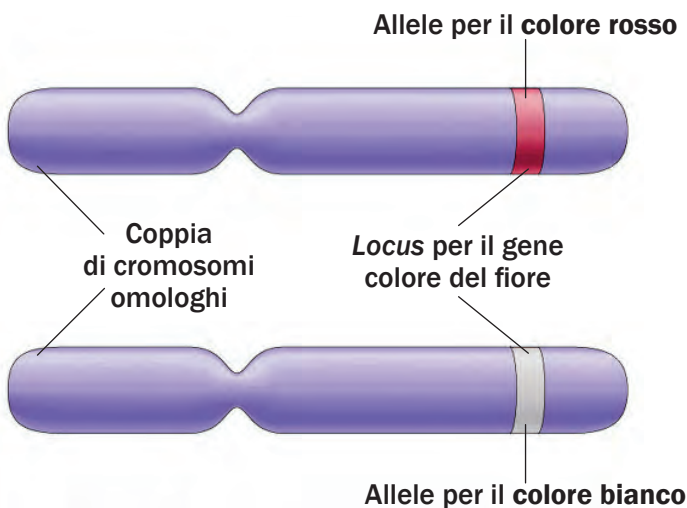


tramite uno specifico legame formando così l'acido nucleico. La precisa sequenza dei nucleotidi fornisce l'informazione genetica. I segmenti di DNA con specifiche sequenze deputate alla trasmissione dell'informazione genetica sono chiamate **geni** e il Progetto Genoma Umano, di cui parleremo più estesamente in seguito, ha consentito di arrivare alla conclusione che il genoma è costituito da oltre tre miliardi di nucleotidi e contiene circa 25-30.000 geni.


La maggior parte delle cellule umane è diploide, cioè possiede due copie dello stesso cromosoma, uno di origine materna e uno paterna, chiamati cromosomi omologhi. Gli oociti e gli spermatozoi (gameti) sono invece aploidi, ossia contengono una sola copia del corredo cromosomico. L'unione dei due gameti aploidi durante la riproduzione (quando uno spermatozoo feconda un oocita) dà origine allo zigote diploide, conferendo alla cellula uovo fecondata metà patrimonio genetico di provenienza materna e metà paterna.

Ogni gene si presenta in due forme alternative, una su ciascun cromosoma omologo, che vengono definite **alleli** e si trovano in una precisa posizione cromosomica definita locus (  figura 6). Se i due


 *Figura 6.* Locus e alleli






alleli sono identici su entrambi i cromosomi si dice che l'individuo è **omozigote** per quel locus, se sono differenti l'individuo si definisce **eterozigote** ( *figura 7*).

**Cos'è la cromatina?**

Il genoma localizzato nel nucleo della cellula viene definito **DNA nucleare** (nDNA) e, poiché è lungo circa 2 metri, deve essere compattato in modo da poter essere contenuto all'interno di questo compartimento molto piccolo. È organizzato in una struttura complessa costituita da DNA e proteine, la **cromatina**, che subisce vari livelli di avvolgimento per formare i cromosomi; a fronte di questo "impacchettamento", la molecola di DNA deve essere facilmente accessibile per le diverse funzioni cellulari ( *figura 8*).

La cromatina viene distinta in eucromatina ed eterocromatina: l'**eucromatina** rappresenta il 93% del genoma nucleare, è la forma di cromatina meno condensata e contiene la maggior parte dei nostri geni; l'**eterocromatina**, invece, costituisce il 7% del genoma nucleare ed è una forma di cromatina altamente condensata, composta da sequenze ripetute di DNA, geneticamente inattiva.

 *Figura 7.* Omozigosi ed eterozigosi

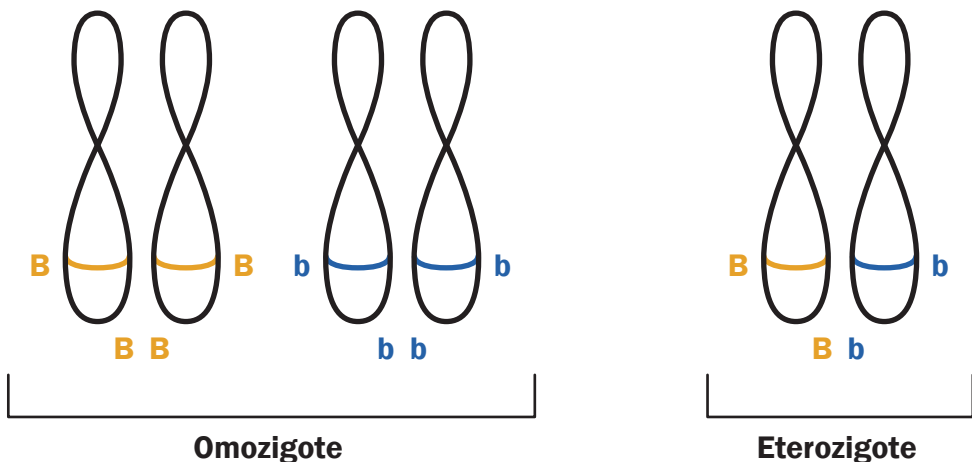
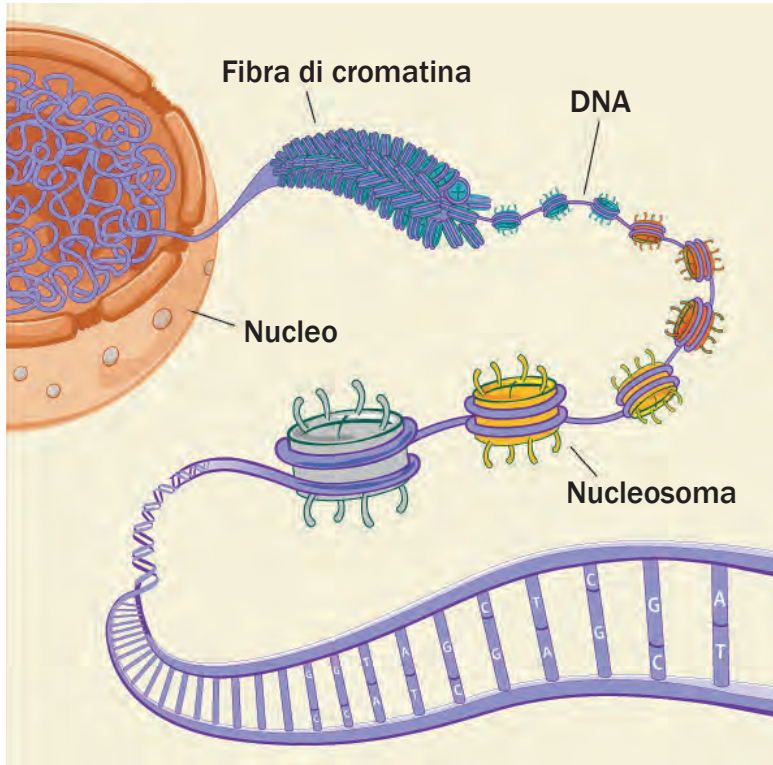





Figura 8. La cromatina



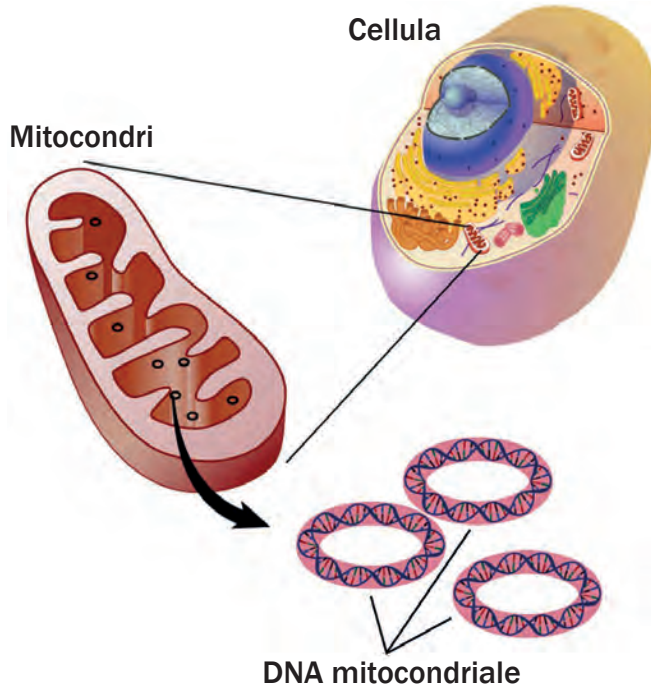
Tuttavia, oltre che nel nucleo, una parte delle informazioni genetiche è localizzata anche in sede extranucleare, in particolare in organelli cellulari denominati mitocondri. In questo caso si parla di **DNA mitocondriale** (mtDNA) ( figura 9).


I mitocondri sono ritenuti la “centrale energetica” della cellula, in quanto sono deputati alla produzione dell’energia indispensabile per il funzionamento cellulare. Il DNA nucleare e il DNA mitocondriale presentano numerose differenze. Quest’ultimo è una singola molecola di DNA circolare, più semplice e più piccola del DNA nucleare, contenente solo 37 geni.

Ogni cellula ha un solo nucleo, ma numerosi mitocondri. Quindi, ogni cellula possiede un unico genoma nucleare, ma numerosissimi



Figura 9. Il DNA mitocondriale



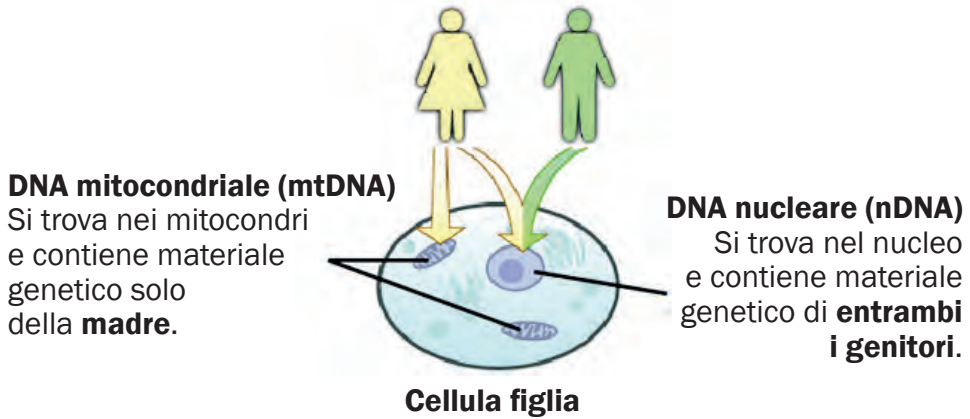
genomi mitocondriali. Nella specie umana, il genoma mitocondriale ha una trasmissione tipicamente matrilineare, in quanto i mitocondri vengono trasmessi al figlio solo dalla madre; pertanto, se non si verificano mutazioni, il DNA mitocondriale di ciascun individuo è identico a quello della madre ( figura 10).

Il mtDNA è attualmente molto utilizzato nella genetica forense (la branca della genetica che si occupa dell'identificazione biologica degli individui) sia perché il DNA nucleare va incontro a un processo di degradazione, sia perché ogni cellula contiene migliaia di copie di mtDNA, quindi è più probabile ritrovare una copia di mtDNA integra, adatta all'analisi genetica, che non una copia di nDNA.

A sottolineare la diversa complessità tra mtDNA e nDNA, ricordiamo che la sequenza del mtDNA è nota già dal 1981 grazie al lavoro di un unico gruppo di ricerca di Cambridge, mentre il sequenziamento del



Figura 10. L'eredità mitocondriale



DNA del genoma nucleare ha richiesto una collaborazione internazionale di più gruppi di ricerca che ha dato vita al Progetto Genoma Umano.



## La variabilità genetica

Due individui scelti a caso nella popolazione hanno, in media, il 99,9% del patrimonio genetico identico e si differenziano solo per lo 0,1%. Quindi, per fare un esempio, possiamo dire che un uomo bianco con gli occhi azzurri e una donna nera con gli occhi scuri condividono in media il 99,9% del patrimonio genetico e si differenziano solo dello 0,1%, percentuale in cui risiede la specificità di ogni singola persona e che determina la variabilità interindividuale. Questo 0,1% del genoma corrisponde tuttavia a circa 6 milioni di nucleotidi, ossia un numero cospicuo di basi, sulle quali si stanno concentrando numerosissimi studi per lo sviluppo della cosiddetta “medicina personalizzata”.

A questo punto ricordiamo le definizioni di genotipo e fenotipo: per **genotipo** intendiamo la costituzione genetica

**Qual è  
la differenza  
tra genotipo  
e fenotipo?**

di un individuo, mentre il **fenotipo** rappresenta l'insieme di tutte le caratteristiche manifestate da un individuo, derivanti dall'interazione del genotipo con l'ambiente.

Dunque, tornando al nostro esempio, la grande diversità fenotipica di un uomo bianco con gli occhi azzurri e una donna nera con gli occhi scuri non corrisponde alla loro diversità genotipica.

Il genoma umano è considerato un'entità dinamica, sottoposto a continue mutazioni della sequenza nucleotidica. Per **mutazione** si intende un cambiamento permanente della sequenza del DNA di riferimento (la quale è definita *wild-type*).


Le mutazioni possono contribuire a determinare un fenotipo normale (come ad esempio il colore rosso dei capelli), causare un fenotipo patologico (come una malattia genetica), non avere effetti fenotipici oppure raramente, come accenneremo nel prossimo paragrafo, avere addirittura un effetto benefico. In un certo senso, le mutazioni possono essere considerate il “motore dell'evoluzione”, ossia lo strumento attraverso cui la specie umana evolve. Se la frequenza di queste variazioni nella popolazione generale è superiore all'1% si ritengono varianti comuni e si parla di **polimorfismi**, spesso senza alcun effetto fenotipico.

### **VARIABILITÀ GENOTIPICA TRA POPOLAZIONI**

Abbiamo già accennato come, all'interno di una data popolazione, con il passare delle generazioni possa aumentare o diminuire la variabilità genetica tra gli individui. Cercheremo ora di capire quali sono i meccanismi che possono creare una modificazione della frequenza degli alleli (cioè la proporzione in cui i diversi alleli a un determinato locus sono diffusi in una popolazione). Anche se le mutazioni rappresentano uno dei meccanismi principali, il loro effetto spesso non si manifesta in cambiamenti dal punto di vista fenotipico.

Altri fattori importanti da considerare sono la **capacità di adattamento** e la **selezione naturale**, due strumenti potenti nell'alterare le

frequenze geniche. Si parla di selezione positiva quando osserviamo l'aumento di un determinato genotipo, di selezione negativa quando, invece, ne osserviamo una diminuzione. Di solito un aumento di frequenza allelica si ha quando un individuo acquisisce un vantaggio da quel nuovo stato e anche la riproduzione e la sopravvivenza ne sono favorite. Con il passare del tempo quella variante del DNA diventa più frequente e si diffonde nella popolazione.

Un esempio di vantaggio selettivo è quello che riguarda i portatori sani di beta-talassemia (una forma di anemia mediterranea) che presentano dei globuli rossi di dimensioni più piccole della norma ( figura 11).

I portatori eterozigoti dell'allele mutato (cioè che presentano un solo allele modificato) sono più numerosi nelle zone malariche, poiché questa particolare caratteristica dei globuli rossi conferisce a chi ne è portatore una resistenza nei confronti della malaria causata dal *Plasmodium falciparum* (un parassita con una parte del suo ciclo vitale all'interno dei globuli rossi) e dunque conferisce un vantaggio selettivo tecnicamente chiamato **vantaggio dell'eterozigote**.

Questo fenomeno ha favorito una selezione positiva determinando l'aumento degli eterozigoti nelle zone malariche e una progressiva


 *Figura 11.* La microcitosi

---




Il volume dei globuli rossi è indicato nelle comuni analisi del sangue come MCV (Mean Corpuscular Volume).

---

diminuzione laddove è stata debellata la malattia (  *figura 12*). Ad esempio, in Italia, la bonifica delle paludi ha annullato il vantaggio per gli eterozigoti e con il tempo la frequenza degli alleli mutati è destinata a diminuire. Un esempio opposto, invece, è quello di una malattia genetica molto grave che ostacola la riproduzione degli individui affetti, per cui l'allele mutato responsabile va incontro a un processo di selezione negativa che verrà gradualmente eliminato dalle popolazioni nel corso di più generazioni.

Un altro fattore che può influenzare la frequenza allelica è il cosiddetto **effetto del collo di bottiglia** (  *figura 13*) che si verifica quando alcuni alleli inizialmente rari aumentano, in breve tempo, in maniera significativa.

Questo fenomeno avviene quando un piccolo gruppo di individui rimane “geneticamente” isolato dal resto della popolazione per motivi geografici, religiosi, sociali, oppure a causa di una catastrofe naturale.

 *Figura 12.* Distribuzione geografica della malaria e della talassemia nel passato

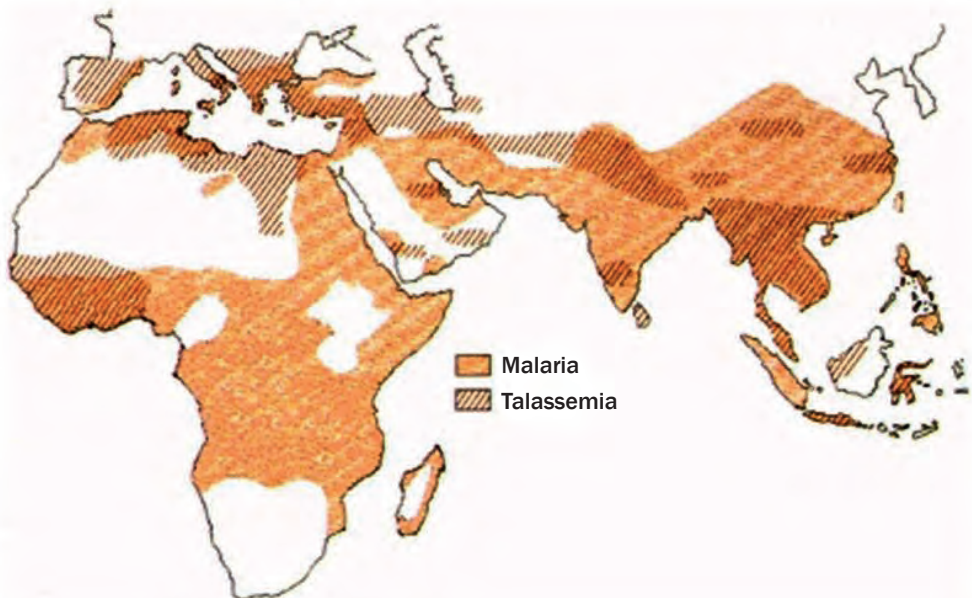
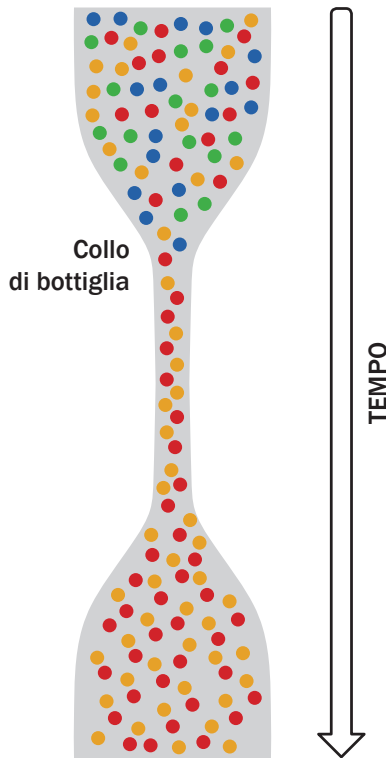





Figura 13. Effetto del collo di bottiglia



Questo effetto inevitabilmente influenza le frequenze geniche, poiché, se all'interno di quella piccola popolazione un individuo ha alleli mutati, la loro frequenza risulterà superiore rispetto alla popolazione di partenza e, al contrario, la variabilità genetica all'interno della popolazione isolata sarà inferiore. Con la successiva migrazione e riproduzione degli individui mutati, questi nuovi assetti genetici possono essere trasmessi alle generazioni successive provocando il cosiddetto **effetto del fondatore**, con il quale si indica la presenza di uno o più alleli derivati anche da un solo antenato comune ( figura 14).

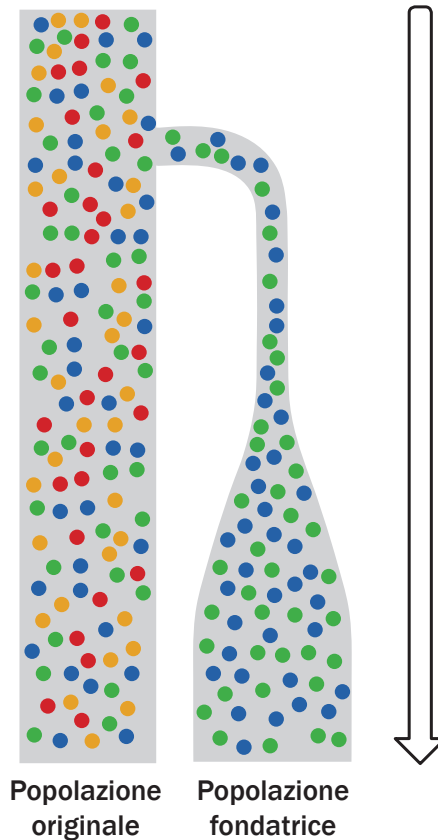
**Cos'è  
l'effetto del  
fondatore?**

Anche in questo caso, con una successiva espansione della colonia fondatrice, la variabilità genetica della nuova popolazione risulterà limitata, con frequenze alleliche simili a quelle dei primi fondatori.





Figura 14. Effetto del fondatore



Esistono anche cambiamenti dovuti all'effetto del caso nella frequenza di trasmissione di particolari alleli da una generazione all'altra, che sono dovuti alla cosiddetta **deriva genetica**. Questo tipo di fluttuazione di solito è molto modesto e in una popolazione di grandi dimensioni non se ne percepisce l'effetto; tuttavia, in popolazioni molto piccole l'effetto è più consistente e si può notare una rapida e significativa variazione della frequenza di un allele e quindi anche di una determinata malattia. Un fenomeno opposto alla deriva genetica è, invece, il **flusso genico**, cioè la diffusione di geni da una popolazione all'altra in seguito a incroci. Come abbiamo detto, infatti, la storia dell'umanità è caratterizzata da una continua serie di migrazioni,

in cui individui appartenenti a gruppi con caratteristiche genetiche diverse sono entrati in contatto favorendo incroci tra popolazioni differenti e rendendo gradualmente omogenee le frequenze alleliche tra i gruppi.

### **VARIABILITÀ INFLUENZATA DALL'AMBIENTE**

Abbiamo già sottolineato come il fenotipo di un individuo sia il fattore che maggiormente influenza la percezione della sua appartenenza a una determinata “razza”. Le caratteristiche fenotipiche spesso sono influenzate dall'ambiente e rispecchiano le zone geografiche in cui le popolazioni vivevano e l'esposizione a determinati fattori climatici.

Uno dei caratteri che varia maggiormente tra le differenti popolazioni è il colore della pelle, che dipende dal grado di pigmentazione cutanea dovuta al tipo e alla distribuzione dei pigmenti melanici (più altre sostanze come carotenoidi ed emoglobina). La grande varietà di pigmentazioni esistenti riflette l'adattamento degli individui a diversi ambienti nel corso dell'evoluzione.


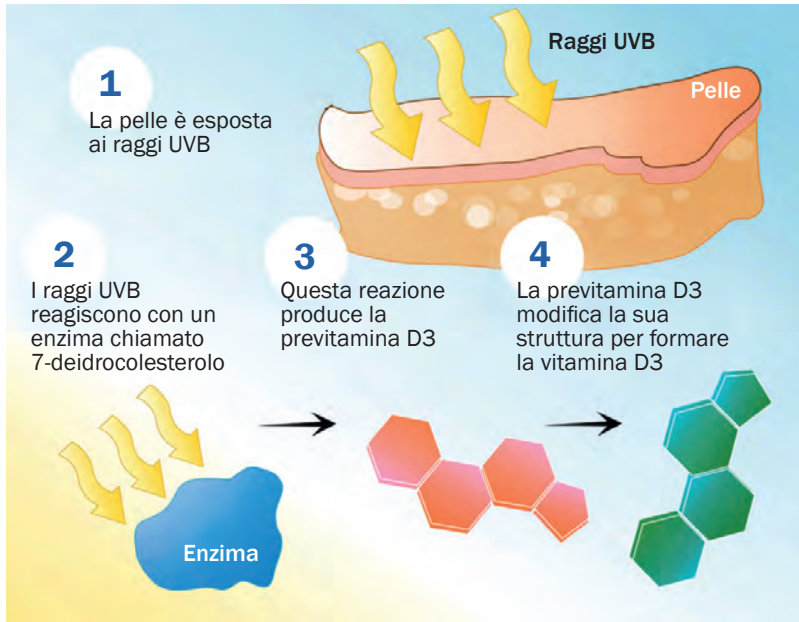
Ad esempio, la pigmentazione scura, tipica degli abitanti delle zone equatoriali, protegge dalle radiazioni ultraviolette (UV) e dalle patologie a esse correlate, come i tumori della pelle o le infiammazioni cutanee. Al contrario, le carnagioni chiare, povere di pigmenti melanici, permettono la penetrazione dei raggi UV e l'attivazione del meccanismo di produzione di vitamina D3 negli strati profondi del derma ( *figura 15*). Questo meccanismo è stato molto importante per le popolazioni che vivevano a latitudini elevate poiché essendo esposte a minori radiazioni UV e presentando un'inferiore capacità di produrre vitamina D3, correvano un rischio maggiore di contrarre malattie dovute alla sua carenza, come il rachitismo. La minore produzione di melanina nelle carnagioni chiare, quindi, ha consentito nelle popolazioni europee una maggiore efficacia nella penetrazione dei raggi UV e la conseguente produzione di vitamina D3 che le ha protette da queste malattie.



Figura 15. Il meccanismo di produzione della vitamina D



### VARIABILITÀ INFLUENZATA DALL'ALIMENTAZIONE

L'alimentazione rappresenta un altro esempio di fattore “esterno” che, nel corso dell'evoluzione, ha determinato delle risposte adattive dell'uomo e ha provocato delle modificazioni genotipiche. Lo sviluppo dell'agricoltura ha portato all'aumento del consumo di cereali e riso e a un'alimentazione ricca di amido. Di conseguenza, è cresciuta la produzione di enzimi necessari a metabolizzare l'amido, i cui geni nell'uomo sono presenti in numero maggiore rispetto ad altre specie animali.

Una modificazione analoga si è verificata a seguito della diffusione della pratica dell'allevamento di mucche e capre che ha portato a un aumento del consumo di latte e dei suoi derivati. Questi alimenti sono metabolizzati nell'organismo umano da un enzima che si chiama lattasi, la cui funzione normalmente si perde dopo lo svezzamento dei neonati. Nel corso dell'evoluzione si è osservata la selezione di

alcune varianti del gene della lattasi che le permettono di continuare a essere espressa (persistenza della lattasi) e poter quindi consentire all'uomo di assumere il latte e i suoi derivati anche da adulto.



## Razza ed etnia

Nel linguaggio corrente, “razza” ed “etnia” sono dei termini usati in maniera interscambiabile, sovrapponendo aspetti culturali, linguistici, biologici e geopolitici. In letteratura, il termine “razza” si riferisce a differenze biologiche tra gruppi con presunte origini geografiche diverse, ma con un insieme di caratteri fisici ereditari comuni come il colore della pelle o la forma degli occhi. Il termine “etnia”, invece, riflette soprattutto le influenze storiche, i costumi, le credenze e le tradizioni tra popolazioni che possono anche non avere un’origine genetica comune.

**Razza ed etnia sono sinonimi?**

Per il corretto studio delle differenze tra individui, sono indispensabili studi scientifici basati su dati certi: i risultati sono infatti “oggettivi” e non risentono delle distorsioni dettate da percezioni o pregiudizi individuali.

In epidemiologia la percezione individuale dell’origine di ciascuno viene studiata attraverso la cosiddetta **self-reported race ethnicity**, che riflette il senso di appartenenza di un individuo a un determinato gruppo, ma spesso non coincide con i dati ricavati dallo studio del suo genoma.

A titolo di esempio, pensiamo al figlio di una coppia mista di genitori (uno bianco e uno nero) che generalmente viene classificato, dal punto di vista sociale, come nero. Tuttavia, dal punto di vista genetico, il bambino potrebbe essere egualmente considerato come appartenente a entrambi i gruppi (genotipo 50/50) e, studiando in dettaglio le sue origine ancestrali, si troverebbe verosimilmente un incrocio sostanziale di geni provenienti da popolazioni diverse.

Un altro esempio riguarda la popolazione ispanica presente negli Stati Uniti che costituisce la minoranza etnica più numerosa del Paese. Sebbene questo gruppo sia accomunato dalla stessa lingua, geneticamente risulta essere molto diverso al suo interno, rappresentando un mix eterogeneo di origini europee, africane e dei nativi americani. Pertanto, un ispanico potrebbe autoidentificarsi come appartenente a una razza o a molteplici razze. Da questi esempi si evince come la classificazione delle razze basata semplicemente sul fenotipo o sulla provenienza geografica (bianchi, neri, caucasici, asiatici, africani ecc.) non riflette in alcun modo la somiglianza o la diversità biologica e la *self-reported race ethnicity* non è attendibile per determinare l'origine genetica di un individuo.

Occorre, quindi, ricorrere a sistemi più precisi, come ad esempio i marcatori (marker) genetici che ci permettono di stabilire in maniera molto più accurata una stima delle frequenze alleliche e genotipiche per comprendere la reale struttura genetica delle popolazioni.




## *I marcatori genetici*

Abbiamo già accennato che per polimorfismo intendiamo una variazione nella sequenza nucleotidica con una frequenza nella popolazione generale superiore all'1%. Esistono numerosi tipi di polimorfismi, e di seguito faremo un breve cenno ad alcuni di questi. Il tipo di polimorfismo più frequente, che nell'uomo costituisce più del 90% del polimorfismo totale, è rappresentato dai **polimorfismi a singolo nucleotide** o **SNP** (*Single Nucleotide Polymorphism*), che consistono nella variazione di un singolo nucleotide a un dato locus. Se confrontiamo il genoma di due individui non legati da rapporti di parentela, è possibile trovare uno SNP circa ogni 100-1.000 nucleotidi.

Un altro tipo di polimorfismo è rappresentato dai **polimorfismi di ripetizione** o **VNTR** (*Variable Number of Tandem Repeat*), definiti anche **minisatelliti**. Un polimorfismo di ripetizione è costituito da un


numero variabile di sequenze ripetute in tandem, ossia quelle regioni di DNA costituite da sequenze di due o più nucleotidi ripetute una di seguito all'altra, per un determinato numero di volte. Ad esempio, la sequenza ATTCG ATTCG ATTCG ATTCG è una ripetizione in tandem della sequenza ATTCG ripetuta quattro volte.

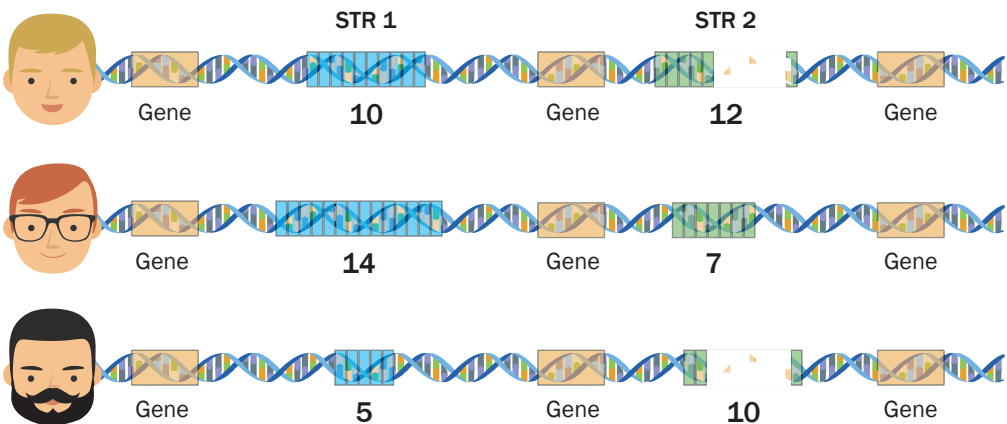
Un altro esempio di polimorfismi sono le sequenze **microsatelliti** o **STR** (*Short Tandem Repeats*) ( *figura 16*). Si tratta di polimorfismi simili ai VNTR, in quanto costituiti da un numero variabile di sequenze ripetute, che si differenziano per il fatto che le sequenze ripetute sono di dimensioni inferiori ai minisatelliti.

Circa il 10% del genoma umano è costituito da DNA altamente ripetitivo e il DNA microsatellite ne costituisce circa il 3%, con oltre 1 milione di microsatelliti.

Infine, esistono le cosiddette **variazioni nel numero di copie** o **CNV** (*Copy Number Variation*) che si osservano quando l'aggiunta (inserzione) o la perdita (delezione) riguarda un numero di nucleotidi maggiore (solitamente a partire da più di 100 nucleotidi).

Molti di questi polimorfismi possono essere usati come **marcatori genetici** in quanto consentono di individuare quelle piccole differenze

 *Figura 16.* Le sequenze microsatelliti



che distinguono gli individui. Possono, quindi, essere utilizzati per determinare l'identità degli individui e il tipo di parentela tra essi. In particolare, i microsatelliti sono alla base della tecnica di DNA fingerprinting o DNA profiling, che consente di identificare i singoli individui a partire da una traccia biologica, e delle tecniche usate per i test di paternità.

Oltre ai marcatori genetici appena descritti, ne esistono anche degli altri, localizzati a livello dei cromosomi sessuali. Il **cromosoma Y**, ad esempio, è considerato un marcatore uniparentale, in quanto è trasmesso per via patrilineare dal padre esclusivamente ai figli maschi. L'analisi delle regioni polimorfiche del cromosoma Y permette di determinare se due o più soggetti di sesso maschile hanno lo stesso ascendente in linea maschile, e quindi fanno parte della stessa famiglia, e di stabilire il grado di parentela.

Per questi motivi anche l'analisi dei polimorfismi sul cromosoma Y viene sfruttata nell'ambito della genetica di popolazione, dei test di paternità e in medicina forense in cui può permettere di attribuire la responsabilità di un crimine a un determinato individuo. Per fare un esempio, nel caso di una violenza sessuale, l'analisi dei polimorfismi del cromosoma Y può consentire di individuare e distinguere un profilo maschile all'interno di un campione contenente, in genere, una quantità elevata di DNA femminile.

Anche sul **cromosoma X** esistono delle regioni polimorfiche che possono essere usate per determinare la relazione di parentela tra soggetti di sesso femminile attraverso la linea materna. Ad esempio, consentono di verificare se due o più donne sono sorelle tra di loro. Tutte le donne possiedono, infatti, due cromosomi X, uno di origine materna e uno di origine paterna. Dato che il padre ha solo un cromosoma X, trasmette a tutte le figlie lo stesso cromosoma X e, nel caso di due sorelle, confrontando i due cromosomi X di ciascuna è possibile stabilire se il padre è lo stesso.



## *Studi genetici sulle razze*

Come abbiamo illustrato, i marker genetici sono strumenti utili nel campo della genetica di popolazione poiché forniscono informazioni sull'origine degli individui e sui nostri antenati, ma sono utili anche nel campo della genetica clinica poiché permettono di stabilire il motivo per cui alcune mutazioni sono relativamente più comuni in alcuni gruppi etnici, piuttosto che in altri. Le variazioni nelle frequenze alleliche, infatti, sono molto frequenti nel genoma ed esaminandone le variazioni si può risalire anche al contributo di queste nella predisposizione a malattie comuni.

Vari tipi di marker di DNA sono stati utilizzati per studiare la struttura e l'evoluzione delle popolazioni; prima della loro disponibilità a partire dagli anni '50 studi simili vennero effettuati da ematologi e immunologi utilizzando i polimorfismi dei gruppi sanguigni e delle proteine. In mezzo secolo sono stati compiuti enormi passi nello studio e utilizzo del DNA: negli anni '90 fu pubblicata la prima mappa di marcatori ad alta risoluzione che riguardava tutti i cromosomi. Da allora lo sforzo è stato indirizzato nella ricerca di una risoluzione sempre maggiore, utilizzando i marcatori di cui abbiamo già parlato (SNP, VNTR, STR, CNV). Il miglioramento delle tecniche di sequenziamento e dei metodi di genotipizzazione ha portato a ottenere informazioni sulla sequenza di tutto il genoma dell'uomo, con la messa a punto di diversi progetti internazionali, tra cui il Progetto Genoma Umano, il Progetto HapMap e il Progetto 1.000 genomi.

Il **Progetto Genoma Umano**, iniziato nel 1991, ha richiesto una collaborazione internazionale di più gruppi di ricerca e aveva come obiettivo il sequenziamento completo del DNA del genoma nucleare. Tra il 2003 e il 2004 è stato completato e reso noto il sequenziamento delle regioni eucromatiniche del DNA nucleare, che ha permesso di scoprire che il genoma umano contiene circa 25-30.000 geni, un numero molto inferiore a quello che ci si aspettava quando si era iniziato a lavorare a questo progetto.



Negli ultimi anni sono stati creati numerosi database e banche dati per organizzare l'enorme mole di risultati ottenuti, oltre che numerosi strumenti bio-informatici che possono aiutare nell'interpretazione e nell'analisi delle sequenze. Solo a scopo conoscitivo ne citiamo alcuni:

- Genbank: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Genbank/>
- Ensembl: <http://www.ensembl.org/index.html>
- UCSC Genome Bioinformatics (University of California Santa Cruz): <http://genome.ucsc.edu/>
- NCBI (National Center for Biotechnology Information): <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

Il Progetto Genoma Umano era incentrato sulla ricostruzione della sequenza del DNA solo di pochi individui (circa una decina), ma non ha permesso di dare evidenza alla notevole variabilità genetica che contraddistingue tutti gli individui. Per questo motivo, sono nati successivamente nuovi progetti con l'obiettivo di estendere l'analisi a un numero sempre maggiore di soggetti.

Nel 2002 è iniziato il **Progetto internazionale HapMap** con lo scopo di ottenere dati sulle variazioni comuni nei genomi di diverse popolazioni, creando così una mappa degli aplotipi, cioè di segmenti di alleli strettamente concatenati, del genoma umano. La prima parte del progetto era incentrata su quattro diverse popolazioni provenienti da differenti parti del mondo: 30 trios (cioè due genitori e un figlio per un totale di 90 individui) di origine africana provenienti dalla Nigeria, 30 trios raccolti negli Stati Uniti ma di origine europea e il restante campione di origine asiatica con 45 individui non legati da rapporti di parentela provenienti da Pechino e 45 individui non legati da rapporti di parentela provenienti da Tokyo. Successivamente, in una seconda e terza fase dello studio, si è arrivati al reclutamento di 11 popolazioni in totale, arrivando

**Che cos'è  
il Progetto  
HapMap?**

così a identificare oltre 5 milioni di SNP nel genoma umano e la loro distribuzione nelle diverse zone geografiche mondiali. Questo studio ha rappresentato un grande successo per i ricercatori poiché ha fornito un'enorme mole di dati per trovare informazioni relative alla distribuzione di frequenze alleliche nelle diverse popolazioni, per identificare loci che potessero essere associati a determinate malattie e per comprendere meglio il contributo dei singoli geni nella genesi delle malattie complesse, dando inizio ai cosiddetti studi GWAS (*Genome Wide Association Studies*). Gli SNP, infatti, si sono rivelati molto utili nello studio delle malattie complesse o multifattoriali (come, ad esempio, il diabete di tipo II), ossia di quelle malattie al cui determinismo partecipano fattori sia ambientali che genetici. In particolare, si è osservato che possedere un determinato SNP può aumentare o ridurre la suscettibilità alle malattie, ed è quindi responsabile della variabilità clinica e fenotipica, così come della diversa risposta alla terapia. Tuttavia tutti gli SNP considerati insieme spiegano solo lo 0,1% delle differenze inter-individuali del genoma umano.


Nel 2008 è iniziato un nuovo progetto chiamato **Progetto 1.000 genomi** che ha consentito di ottenere ancora più dati, fino ad arrivare a milioni di SNP, circa 1 milione di microdelezioni/microduplicazioni e migliaia di varianti strutturali. Oggi, le moderne e più rapide tecniche di sequenziamento offrono l'opportunità di confrontare molti genomi umani individuali e di determinare l'entità e il significato della variabilità genetica tra individui e tra diversi gruppi etnici.

In genetica di popolazione un contributo significativo a una migliore caratterizzazione dell'origine di una determinata variazione genetica di un soggetto è fornita anche dai cosiddetti AIM (*Ancestry Informative Markers*), ossia polimorfismi (generalmente SNP) che mostrano significative differenze tra popolazioni di regioni geografiche diverse.



## Conclusioni

Il Progetto Genoma Umano, con il completamento del sequenziamento dell'intera sequenza di DNA del genoma umano, ha permesso di dimostrare che tutti gli individui, indipendentemente dall'etnia, dalla nazionalità, dalla provenienza geografica, dalla lingua e dal tipo di cultura, condividono il 99,9% del patrimonio genetico. Questo vale anche quando fenotipicamente gli individui sembrano molto diversi tra loro, in particolare nelle caratteristiche somatiche come il colore della pelle, il tipo di capelli, la forma del viso, del naso, degli occhi ecc., che sono quelle caratteristiche immediatamente visibili da ognuno di noi. Dal confronto dei sequenziamenti completi dei primi individui analizzati è emersa, infatti, una notevole condivisione e sovrapposizione di SNP, anche tra individui apparentemente lontanissimi.

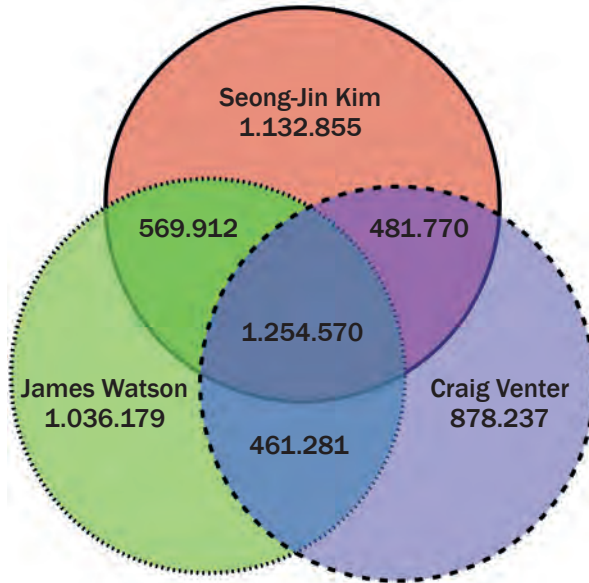
Uno dei più celebri esperimenti della storia recente della genetica che lo dimostra è il confronto tra la sequenza completa del genoma di due scienziati di origine europea, James Watson e Craig Venter, e uno di origine asiatica, Seong-Jin Kim. Il numero di SNP in comune tra i due europei (461.281) era inferiore a quello di ciascuno di loro con il collega asiatico (569.912 e 481.770 rispettivamente) ( figura 17).


Eppure, a prima vista, chiunque avrebbe potuto assumere che il DNA di Watson e Venter fossero più simili. Stesso tipo di conclusioni sono state tratte da moltissimi altri studi effettuati da genetisti di popolazione, come Luca Luigi Cavalli Sforza, che hanno studiato campioni di individui provenienti da tutto il mondo. Alcune popolazioni europee apparentemente molto diverse dal punto di vista genetico sono risultate, invece, molto simili: ad esempio gli italiani, i polacchi, i russi, i tedeschi e gli svedesi. Al contrario, quelli risultati maggiormente differenti rispetto al resto dell'Europa sono stati i sardi e i sami (una popolazione indigena della Lapponia), un dato che rispecchia il loro isolamento geografico e il loro numero esiguo di componenti.





*Figura 17.* Sequenza del genoma di James Watson, Craig Venter e Seong-Jin Kim

---




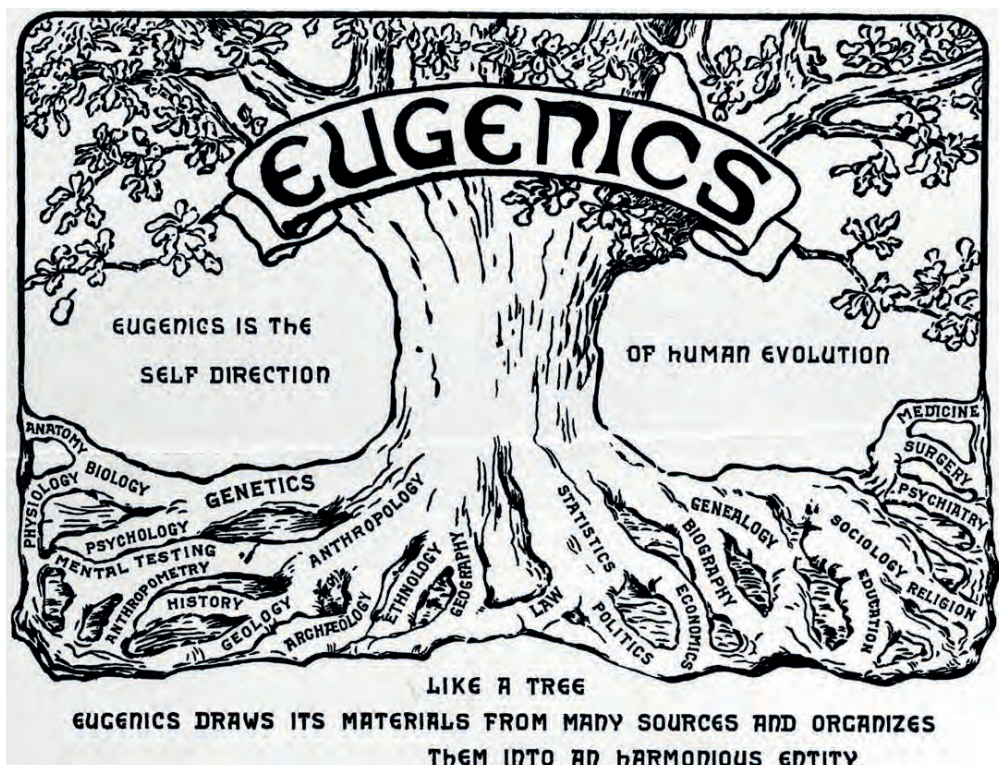
Questi esempi ci dimostrano come il concetto di razza dal punto di vista scientifico non esiste, tanto che recentemente un gruppo di scienziati ha addirittura proposto di abolire il termine dalla Costituzione italiana. Questa parola, nella storia, è stata spesso avvicinata alla scienza, per cercare di trovare una giustificazione scientifica alla classificazione degli esseri umani in scala gerarchica. Nel 1700 alcuni scienziati tentarono di classificare gli uomini sulla base di caratteristiche fisiche, in particolare del volto e del cranio ( *figura 18*) perché si riteneva che le differenze fenotipiche fossero legate a fattori ambientali e climatici. Solo nel 1800 si cominciò a diffondere il concetto di evoluzione e selezione naturale con Charles Darwin e di ereditarietà con Johann Gregor Mendel.

Questi principi furono travisati da alcuni scienziati e alla fine del secolo nacque l'**eugenetica**, una disciplina che aveva l'obiettivo di migliorare la specie umana attraverso la selezione forzata di caratteri favorevoli e l'eliminazione dei caratteri sfavorevoli ( *figura 19*).

 **Figura 18.** Le cinque razze umane secondo la teoria craniometrica dell'antropologo Johann Friedrich Blumenbach (1779)



 **Figura 19.** Logo della Seconda conferenza internazionale di eugenetica (1921)



Il tentativo di classificare gli esseri umani portò alcuni intellettuali dell'epoca a diffondere l'idea della superiorità di alcune razze su altre. Nella prima parte del 1900 queste teorie sfociarono negli stermini nazisti in Europa e in tragiche pratiche eugenetiche nel resto del mondo (come, ad esempio, la sterilizzazione di individui affetti da malattie genetiche).

Con il recente progresso nell'ambito della ricerca genetica e l'attuale maggiore disponibilità di enormi quantità di dati genetici provenienti da popolazioni differenti, abbiamo dimostrato che gli individui condividono gran parte del loro patrimonio genetico, potendo affermare definitivamente la completa separazione tra scienza e teorie pseudoscientifiche.



## PARTE SECONDA

Di che razza credi  
di essere?



## *Testi*

A cura delle alunne Adele Benedetto (classe terza A) e Arianna Simone (classe quinta A) dell'Istituto Professionale Servizi per l'Agricoltura e lo Sviluppo Rurale "Giustino Fortunato", Potenza.

Con il coordinamento dei professori  
Valentina Cantarelli (docente di Biologia)  
Carmelina Frammartino (docente di Matematica)  
Annamaria Monteleone (docente di Italiano)  
Incoronata Paccione (docente di Biologia)

IPSASR "G. Fortunato" - Potenza

Via Ancona snc

Potenza

pzra010001@istruzione.it

Dirigente Scolastico: Dott. Rocco Garramone

## *Disegni*

Realizzazione, per la Scuola Romana dei Fumetti, di Andrea Canolintas.

IN UN QUARTIERE DI PERIFERIA  
DI UNA QUALSIASI METROPOLI,  
MOSMO PARLA CON I SUOI  
AMICI...

**DI CHE RAZZA CREDI DI ESSERE?**

... IO NON SONO  
RAZZISTA...



CONTEMPORANEAMENTE  
IN UN ALTRO QUARTIERE  
APLOT...

... IO NON SONO  
RAZZISTA...





... MA I BIANCHI NON LI SOPPORTO... NOI AFRICANI SIAMO I MIGLIORI!



QUALCHE TEMPO DOPO,  
NELLO STUDIO DI UN NOTAIO...

... E COSÌ LA MIA CLIENTE,  
CHE NATURALMENTE VUOLE  
RIMANERE ANONIMA, HA DECISO  
DI LASCIARE TUTTI I  
PROPRI BENI A UNO DI  
VOI DUE...

E A CHI?





ALCUNI GIORNI DOPO, IN UN LABORATORIO DI ANALISI...





NO, SI TRATTA SOLO DI PRELEVARE UN PO' DELLA VOSTRA SALIVA CON UNA PIPETTA...

E DALLA SALIVA SI PUÒ CAPIRE SE SONO AL 100% ITALIANO?



DOVETE SAPERE CHE LE CARATTERISTICHE VISIBILI, OSSIA IL FENOTIPO, NON SEMPRE RIFLETTONO LE CARATTERISTICHE DEL NOSTRO CODICE GENETICO, OSSIA DEL GENOTIPO.

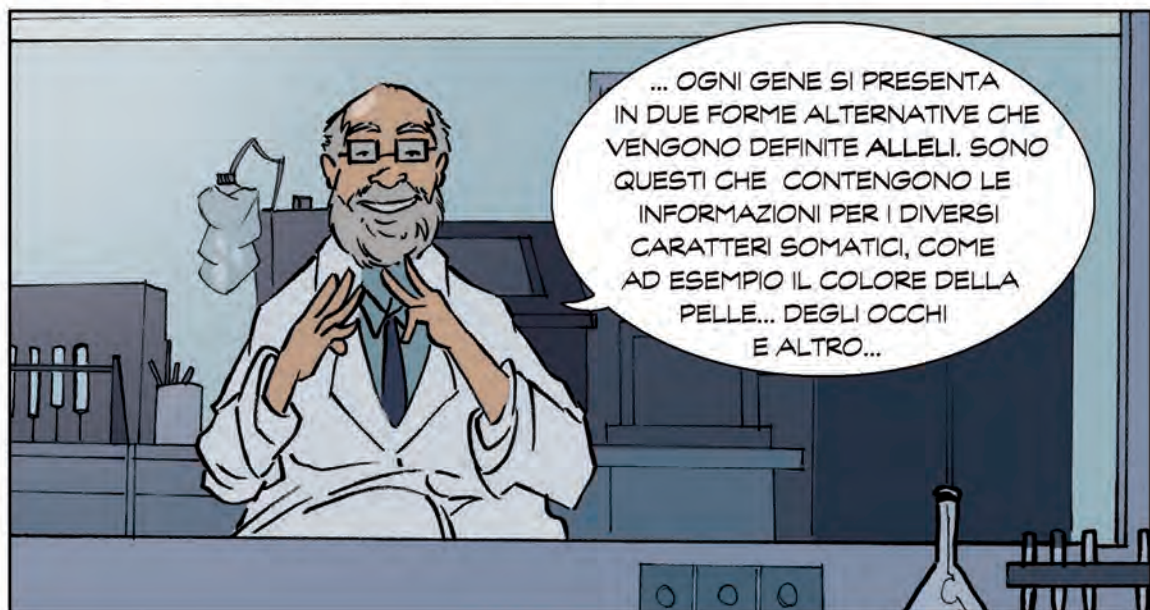


... PER SAPERNE DI PIÙ VA ANALIZZATO IL DNA, CHE È FORMATO DA GENI CHE CONTENGONO LE INFORMAZIONI GENETICHE CHE COSTITUISCONO IL FENOTIPO... IN REALTÀ, PER IL 99,9% IL PATRIMONIO GENETICO È IDENTICO. LA DIFFERENZA TRA VOI DUE STA SOLO IN QUELLO 0,1%...



IO NON CI HO CAPITO NIENTE... E TU ?

NEMMENO IO!



... OGNI GENE SI PRESENTA IN DUE FORME ALTERNATIVE CHE VENGONO DEFINITE ALLELI. SONO QUESTI CHE CONTENGONO LE INFORMAZIONI PER I DIVERSI CARATTERI SOMATICI, COME AD ESEMPIO IL COLORE DELLA PELLE... DEGLI OCCHI E ALTRO...



... QUINDI POTREI NON ESSERE DEL TUTTO AFRICANO? POTREI AVERE QUALCOSA IN COMUNE CON UN BIANCO?



INTANTO PRELEVIAMO LA VOSTRA SALIVA E SCOPRIAMO CHE VIAGGIO HANNO COMPIUTO I VOSTRI DNA...

NEL FRATTEMPO VI SPIEGHERÒ TUTTO...



... RISPETTO AI VOSTRI ANTENATI, POTRESTE AVERE ORIGINI GEOGRAFICHE DIVERSE MA CARATTERI FISICI COMUNI... CHE NON VUOL DIRE UGUALI...



... TUTTO QUESTO AVVIENE ATTRAVERSO LE MUTAZIONI... OVVERO DEI CAMBIAMENTI DELLA SEQUENZA DEL DNA. MA GENOTIPI UGUALI, SOTTOPOSTI ALL'AZIONE DI AMBIENTI DIFFERENTI, POSSONO PRODURRE FENOTIPI DIVERSI: AD ESEMPIO, IL COLORE DELLA PELLE...




AH! AH! SEI DIVENTATO NERO COME ME!

... PERCIÒ È POSSIBILE CHE ENTRAMBI DISCENDIATE DALL'HOMO SAPIENS, VISSUTO CIRCA 200.000 ANNI FA IN AFRICA...

... L'HOMO SAPIENS RAGGIUNSE LE PARTI PIÙ REMOTE DEL CONTINENTE, FINO AD ARRIVARE NEL SUD-EST ASIATICO E IN OCEANIA, INCROCIANDOSI ANCHE CON ALTRE SPECIE DI OMINDI...



NO, NON CI CREDO... AIUTO!



WOW! L'HOMO SAPIENS HA LA PELLE DEL MIO STESSO COLORE! NON LO SAPEVO, CHE SBALLO!!

ERA UN ABILE CACCIATORE. VIVEVA IN GRUPPI E USAVA UN LINGUAGGIO SVILUPPATO...



ALL'INTERNO DEL CONTINENTE AFRICANO C'È UN'AMPIA VARIABILITÀ DI PIGMENTAZIONI, DA COLORI MOLTO CHIARI, SIMILI A QUELLI DELLE POPOLAZIONI ASIATICHE, A QUELLI PIÙ SCURI. QUESTO DIPENDE DA ALCUNE VARIANTI GENICHE CHE SI SONO SELEZIONATE E POI MANTENUTE IN ALCUNE POPOLAZIONI.



... LA DIFFUSIONE GEOGRAFICA DELLE VARIANTI GENICHE PERMETTE DI RICOSTRUIRE LE ROTTE MIGRATORIE DEL PASSATO. IL COLORE DELLA PELLE È QUINDI UN FENOMENO COMPLESSO, DETERMINATO DA SISTEMI GENETICI SOFISTICATI E INFLUENZATO DA FATTORI ESTERNI...



UFFI... SONO  
TORNATO  
BIANCO!

... DETERMINANDONE, CIÒÈ, UN MIGLIORE ADATTAMENTO IN TERMINI DI SOPRAVVIVENZA E RIPRODUZIONE...

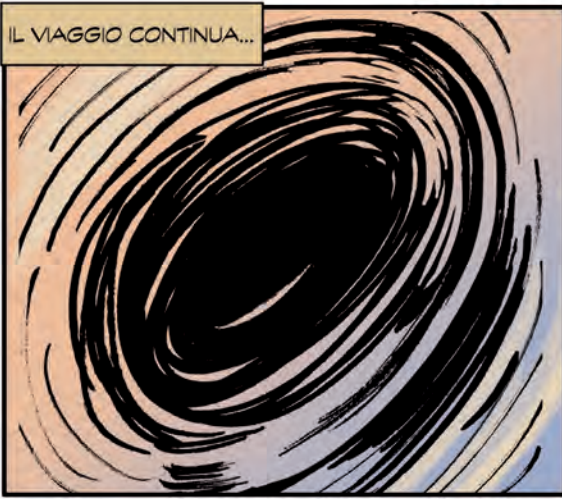


SÌ, CERTO! PERCHÉ QUESTO  
È UN VILLAGGIO GERMANICO...  
SEI DIVENTATO UN TEDESCO!

... LA TEORIA DELLA SELEZIONE NATURALE PREVEDE CHE, ALL'INTERNO DI TALE VARIABILITÀ, VENGONO FAVORITE QUELLE MUTAZIONI CHE PORTANO GLI INDIVIDUI AD AVERE LE CARATTERISTICHE PIÙ VANTAGGIOSE IN DATE CONDIZIONI AMBIENTALI...



IL VIAGGIO CONTINUA...



DOVE SIAMO?

SEMBRA  
GERUSALEMME...



FAI LARGO AI ROMANI...  
EBREO!



NO, ANCHE EBREO  
ADESSO!

AH! AH!

IL VIAGGIO DEI DNA DEI DUE RAGAZZI CONTINUA...



MA QUESTO È UN  
FIORDO NORVEGESE...



E TU SEI BIANCO!



NO, NON È  
POSSIBILE!...



I DNA DEI 2 RAGAZZI SI SPOSTANO  
ANCORA...




I DINA ARRIVANO A WASHINGTON. 1963, LINCOLN MEMORIAL...  
MARTIN LUTHER KING TIENE IL SUO FAMOSO DISCORSO...






... PURTROPPO CARI RAGAZZI,  
IL SOGNO DI MARTIN LUTHER KING  
NON SI È ANCORA REALIZZATO  
COMPLETAMENTE...



... MA SPERIAMO CHE  
QUESTO ACCADA AL PIÙ PRESTO,  
ANCHE GRAZIE ALL'AIUTO DI UNA CORRETTA  
INFORMAZIONE SCIENTIFICA...



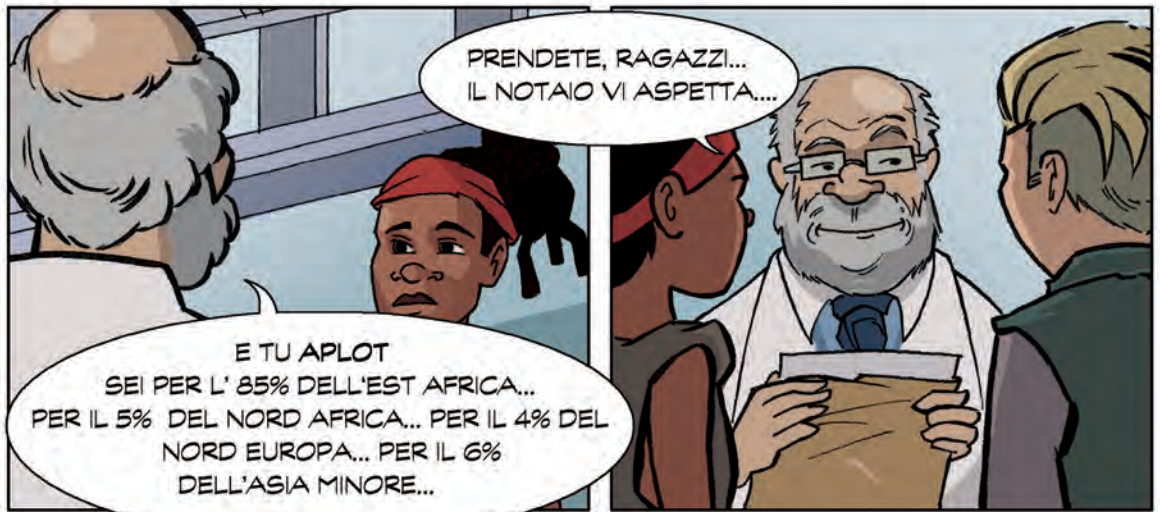
... INFATTI ECCO COSA  
DICONO LE VOSTRE ANALISI  
DEL DNA...



I TUOI RISULTATI MOSMO...  
70% ITALIANO... 12% TEDESCO...  
5% EBREO ASHKENAZITA... 5% DELL'AFRICA  
SUB-SAHARIANA... 4% SPAGNOLO...  
2% RUMENO E 2% NORDEUROPEO...



INCREDIBILE!



PRENDETE, RAGAZZI...  
IL NOTAIO VI ASPETTA...

E TU APLOT  
SEI PER L' 85% DELL'EST AFRICA...  
PER IL 5% DEL NORD AFRICA... PER IL 4% DEL  
NORD EUROPA... PER IL 6%  
DELL'ASIA MINORE...



NON C'È DUBBIO CHE NESSUNO DEI DUE È SOLO  
DI RAZZA ITALIANA O SOLO DI RAZZA AFRICANA E  
QUINDI NESSUNO DEI DUE HA DIRITTO ALL'EREDITÀ...  
PERÒ LA MIA CLIENTE VUOLE FARVI  
UGUALMENTE UN REGALO...



QUESTI SONO  
PER VOI...

E SPERO CHE, DOPO QUESTO LUNGO  
VIAGGIO, DIVENTERETE AMICI!

IL  
CONGETTO  
DI RAZZA  
NON  
ESISTE

FINE



## **Allele**

Le due o più forme alternative di uno stesso gene che si trovano nella stessa posizione (*locus* singolare, *loci* al plurale) su ciascun cromosoma omologo. Per uno stesso gene, ogni individuo può essere omozigote se i due alleli sono geneticamente identici o eterozigote se i due alleli sono diversi.

## **Aplotipo**

Una determinata combinazione di alleli che si trova a livello di loci su un singolo cromosoma e che tende a essere trasmessa in blocco (come un unico segmento).

## **Centromero**

Struttura che divide il cromosoma nel braccio corto e nel braccio lungo e che al momento della divisione cellulare rappresenta il sito di attacco delle fibre del fuso per separare i cromatidi.

## **Cromatina**

Costituita da DNA e proteine, ha una struttura filamentosa e durante la divisione cellulare si condensa a formare i cromosomi.

## **Cromosoma**

Struttura costituita da una singola molecola di DNA lineare a doppio filamento altamente condensata e associata a diversi tipi di proteine.

## **Cromosomi omologhi**

Le due copie di ciascun cromosoma, uno di derivazione materna e uno di derivazione paterna.

## **Cromosoma sessuale**

Cromosoma X o Y (anche chiamati gonosomi), che a seconda della combinazione determina il sesso genetico dell'individuo (XX per la femmina e XY per il maschio).

### **Cromosoma X**

Uno dei due cromosomi sessuali.

### **Cromosoma Y**

Uno dei due cromosomi sessuali.

### **Deriva genetica**

Fluttuazioni casuali delle frequenze alleliche che provocano nel corso delle generazioni modificazioni casuali delle frequenze geniche e sono significative in popolazioni di piccole dimensioni.

### **DNA**

Acronimo per acido deossiribonucleico (o desossiribonucleico). Nelle molecole di DNA è contenuta l'informazione genetica degli organismi viventi.

### **DNA mitocondriale**

DNA circolare a doppia elica, che si trova nel mitocondrio, contenente solo 37 geni.

### **Effetto del fondatore**

Prevalenza di un determinato allele mutante in una popolazione, dovuta alla sua presenza in uno degli individui che ha dato origine alla popolazione stessa e alla successiva tendenza degli individui appartenenti a questa popolazione ad accoppiarsi tra di loro.

### **Enzima**

Sostanza di natura proteica in grado di accelerare una reazione chimica specifica senza essere consumata e senza entrare nei prodotti finali della reazione.

### **Eterocromatina**

Rappresenta il 7% del genoma nucleare, è la forma di cromatina altamente condensata durante il ciclo cellulare, trascrizionalmente inattiva.

### **Eterozigote**

Individuo che presenta due alleli diversi a uno stesso locus genetico.

### **Eucromatina**

Rappresenta il 93% del genoma nucleare, è la forma di cromatina meno condensata, contenente sequenze di DNA attivo nella trascrizione.

## **Eugenetica**

Deriva dal greco *eu* = bene e *genos* = stirpe, razza. Consiste nello studio dei metodi volti al miglioramento della specie umana, attraverso la selezione di caratteri favorevoli (eugenetica positiva) e la rimozione di quelli sfavorevoli (eugenetica negativa).

## **Filogenetica o filogenesi**

Dal greco *phulé* = classe, specie e *genesis* = nascita, creazione, origine. È la disciplina che si occupa di studiare l'origine e l'evoluzione di una specie.

## **Fenotipo**

L'insieme di tutte le caratteristiche osservabili manifestate da un organismo vivente.

## **Gene**

Sequenza di acido nucleico funzionale che porta l'informazione per produrre un particolare prodotto genico.

## **Genetica**

Dal greco "relativo alla nascita", è la branca della biologia che studia il genoma, ossia il patrimonio genetico ereditario di un essere vivente. In particolare, è la scienza che si occupa di studiare i geni, l'ereditarietà e la variabilità genetica negli organismi viventi.

## **Genetica di popolazione**

Branca della genetica che si occupa di studiare i fattori che influenzano la frequenza dei caratteri genetici in una popolazione.

## **Genoma**

L'insieme delle diverse molecole di DNA di una cellula, di un organello cellulare o, più in generale, di un organismo.

## **Genoma umano**

Il completo assetto genetico dell'uomo che comprende sia il DNA nucleare che il DNA mitocondriale.

## **Genotipo**

La costituzione genetica di un individuo; si può riferire in generale all'insieme di tutti i geni che compongono il DNA di un individuo o, in particolare, a livello di un locus specifico.



## **Locus**

Sito di una specifica sequenza di DNA o di un gene su un cromosoma.

## **Marcatore genetico (marker)**

Un tratto di DNA con sequenza e localizzazione note che presenta piccole variazioni individuali all'interno di una popolazione (è polimorfico) e consente di individuare una regione cromosomica.

## **Medicina personalizzata**

Un modello di medicina in cui le decisioni mediche riguardo la scelta e prescrizione di farmaci sono adattate al singolo paziente, sfruttando la conoscenza di sue caratteristiche individuali ricavate, ad esempio, dalla conoscenza del suo genoma.

## **Microsatelliti (STR, *Short Tandem Repeats*)**

Polimorfismi costituiti da sequenze di DNA molto brevi ripetute in tandem distribuite nell'eucromatina e di dimensioni inferiori rispetto ai minisatelliti.

## **Minisatelliti (VNTR, *Variable Number of Tandem Repeats*)**

Polimorfismi costituiti da un numero variabile di sequenze di DNA ripetute in tandem, localizzate soprattutto nei telomeri (strutture specializzate alle estremità dei cromosomi, necessarie al mantenimento dell'integrità cromosomica).

## **Mitocondrio**

Organello cellulare deputato alla respirazione cellulare e alla produzione di energia, contenente un proprio DNA (DNA mitocondriale).

## **Mutazione**

Cambiamento della sequenza nucleotidica del DNA di una cellula rispetto alla sequenza di DNA di riferimento.

## **Nucleo**

Organulo cellulare dotato di membrana, che si trova solo nelle cellule eucariotiche, e che contiene l'informazione genetica dell'individuo.

## **Nucleotide**

Unità fondamentale di ripetizione di un acido nucleico (DNA o RNA).

### **Omozigote**

Individuo che presenta una coppia di alleli identici a uno stesso locus genetico.

### **Polimorfismo**

Una variante di sequenza presente in una popolazione con una frequenza superiore all'1%.

### **Polimorfismo a singolo nucleotide (SNP, *Single Nucleotide Polymorphism*)**

Variante di un singolo nucleotide a un dato locus.

### **Polimorfismo di ripetizione (VNTR, *Variable Number of Tandem Repeat*)**

Costituito da un numero variabile di sequenze di DNA ripetute in tandem.

### **Selezione naturale**

Meccanismo attraverso cui avviene l'evoluzione della specie, secondo il quale sopravvivono e si riproducono gli individui capaci di un miglior adattamento all'ambiente.

### **Svezzamento**

Momento di passaggio nell'alimentazione di un bambino, in cui da un'alimentazione esclusivamente a base di latte si passa a un'alimentazione in cui si introducono altri alimenti.

### **Vantaggio dell'eterozigote**

Vantaggio riproduttivo di un soggetto eterozigote per una mutazione rispetto agli omozigoti per la stessa mutazione e agli omozigoti normali.

### **Variazioni del numero di copie (CNV, *Copy Number Variation*)**

Anomalie quantitative all'interno del genoma umano dovute alla variazione del numero di copie di una specifica sequenza di DNA con estensione variabile che può portare anche all'acquisto (duplicazione) o la perdita (delezione) di materiale.

### **Wild-type**

Allele più frequente in una popolazione a un determinato locus genico o, più in generale, sequenza del DNA genomico di riferimento.



## *Una collana per imparare la scienza divertendosi!*

La diversità delle caratteristiche fisiche fra gli individui – ad esempio, il colore della pelle, dei capelli o degli occhi – ha fatto pensare per molto tempo a una suddivisione del genere umano in specie tra loro distinte. Molti sono stati i tentativi di classificazione razziale e molte le teorie sulla presunta superiorità o inferiorità di una razza rispetto a un'altra.

Oggi, grazie ai progressi della scienza, sappiamo con certezza che le razze umane non esistono: lo studio del DNA umano dimostra che il 99,9% del corredo genetico è comune a tutti gli esseri umani.

**Antonio Pizzuti**, Dipartimento di Medicina Sperimentale, Sapienza Università di Roma.

**Enrica Marchionni**, Dipartimento di Medicina Sperimentale, Sapienza Università di Roma.

**Francesca Di Palma**, Dipartimento di Medicina Sperimentale, Sapienza Università di Roma.

*All'interno il fumetto:*

*Di che razza credi di essere?*

A cura delle alunne Adele Benedetto (classe terza A) e Arianna Simone (classe quinta A) dell'Istituto Professionale Servizi per l'Agricoltura e lo Sviluppo Rurale "Giustino Fortunato", Potenza.

Disegni realizzati, per la Scuola Romana dei Fumetti, da Andrea Canolintas.