



# UNIVERSITÀ DI PISA

## EVOLUZIONE MOLECOLARE DELL'UOMO

SERGIO TOFANELLI

Academic year	2022/23
Course	CONSERVAZIONE ED EVOLUZIONE
Code	213EE
Credits	6

Modules	Area	Type	Hours	Teacher(s)
EVOLUZIONE MOLECOLARE DELL'UOMO	BIO/08	LEZIONI	56	SERGIO TOFANELLI

### Obiettivi di apprendimento

#### Conoscenze

Gli studenti saranno introdotti ai fondamenti teorici e pratici delle metodologie volte al recupero di informazioni molecolari a partire da campioni antropologici. Essi potranno così comprendere come le innovazioni biotecnologiche e bioinformatiche abbiano più volte ridefinito la storia naturale di *Homo sapiens*.

Particolare attenzione verrà dedicata all'analisi dei genomi, antichi e moderni, alla complessità delle interazioni tra genoma fenoma e ambiente, e a come la variabilità osservata sia interpretabile per ricostruire scenari demografici o adattativi.

Lo studente l'opportunità di esplorare l'evoluzione ad uno dei più elevati gradi di complessità.

#### Modalità di verifica delle conoscenze

Esame orale finale, lezioni partecipate e attività seminariali in itinere (facoltative)

#### Capacità

Acquisizione dei principi di funzionamento delle principali attrezzature da laboratorio (PCR, sequenziatore, spettrofotometro). Estrazione e purificazione del DNA da tessuti di varia natura e antichità. Cycle-sequencing. Interpretazione degli eletroferogrammi. Uso di strumenti informatici per la ricerca e l'elaborazione dei dati molecolari.

#### Modalità di verifica delle capacità

Verifica in itinere durante visita dei laboratori.

#### Comportamenti

Lo studente potrà acquisire un approccio critico e responsabile alla raccolta, elaborazione e interpretazione dei dati di tipo antropologico. Lo studente acquisirà le competenze manuali, tecniche e teoriche necessarie per sequenziare regioni informative del genoma umano e leggerle in chiave storico-evolutiva.

#### Modalità di verifica dei comportamenti

Esame orale finale, lezioni partecipate e attività seminariali in itinere (facoltative)

#### Prerequisiti (conoscenze iniziali)

Elementi di Biologia Generale e di Genetica

#### Indicazioni metodologiche

Tipologia lezioni: faccia a faccia

Frequenza: consigliata

Attività didattiche:  
frequenza delle lezioni



# UNIVERSITÀ DI PISA

partecipazione ai seminari  
partecipazione alle discussioni  
studio individuale  
lavoro di laboratorio

## Programma (contenuti dell'insegnamento)

### Introduzione all'Antropologia Molecolare e sviluppo storico della disciplina

Il modello del corallo di Darwin e la teoria della coalescenza

Dalla serologia comparata all'analisi delle proteine: gli esperimenti di Sarich & Wilson e i limiti della teoria dell'orologio molecolare

Analisi del DNA: gli esperimenti di Sibley & Alquist: ibridazione DNA-DNA e curve di melting

Analisi del DNA: il contributo del DNA mitocondriale

La riclassificazione degli Hominoidea alla luce dei dati molecolari

Concordanza tra evidenze fossili e molecolari: l'importanza del tasso di mutazione

### Cariologia comparata

Dai metodi di colorazione classica, alle tecniche di bandeggiamento, alla citogenetica molecolare: chromosome painting di nuclei metafasici ed interfasici

### Genomica comparata

Composizione del genoma umano

Varianti a trasmissione bi-parentale, uni-parentale, mista.

I rapporti tra variazioni strutturali e funzionali del genoma

Alberi di geni e alberi di specie.

L'assortimento incompleto delle linee (ILS), taglia effettiva e tempi di coalescenza

L'alfa factor

La speciazione Pan/Homo su base genomica

La divergenza del cromosoma X: il modello di Reich e i modelli alternativi.

### I cambiamenti genomici che ci hanno reso umani

Approcci bottom-up e top-down

Calcolo ed applicazioni dell'indice omega

Teoria del "less is more" con esempi

Teoria del "more is better" con esempi

Ecologia umana molecolare: evoluzione del colore della pelle, della resistenza alla malaria, della persistenza della lattasi

### Paleogenomica

L'analisi del DNA antico: problemi tecnici ed interpretativi

I genomi delle forme arcaiche di Homo

Paleogenomi di forme sapiens anatomicamente moderne

### Genomica di popolazione

L'evoluzione delle popolazioni umane: evidenze molecolari e verifica di modelli.

Analisi ed interpretazione dei marker uni-parentali

Analisi ed interpretazione dei marker bi-parentali

## Bibliografia e materiale didattico

Testo adottato: M. Stoneking (2016). An Introduction to Molecular Anthropology. Wiley Blackwell.

Testo consigliato: Jobling, Hollox, Hurles, Kivisild, Tyler-Smith (2014). Human Evolutionary Genetics, 2nd edition. Garland Science.

Si raccomanda di combinare slides (fornite), dispense di corsi precedenti (fornite), appunti personali.

Articoli scientifici (fonte Pubmed) per seminari (forniti).

## Indicazioni per non frequentanti

Contattare il titolare del corso per concordare le modalità con cui sostenere l'esame

sergio.tofanelli@unipi.it

## Modalità d'esame

L'esame consiste in un colloquio in cui verrà richiesto allo studente di argomentare uno o più aspetti teorici affrontati durante il corso, di dimostrare le capacità acquisite e (eventualmente) di discutere uno dei casi-studio approfonditi a lezione attraverso i seminari (facoltativi)

## Note

La frequenza di almeno la metà delle ore previste di laboratorio è fortemente consigliata.

COMMISSIONE D'ESAME

Presidente

Prof. Sergio Tofanelli

Membri

Prof. Giovanni Boschian



# UNIVERSITÀ DI PISA

Prof. Damiano Marchi  
Presidente supplente  
Prof. Giovanni Boschian  
Membri supplenti  
Dottssa Stefania Bertoncini

*Ultimo aggiornamento 01/08/2022 16:53*