



UNIVERSITÀ DI PISA

EVOLUZIONE MOLECOLARE DELL'UOMO

SERGIO TOFANELLI

Academic year	2023/24
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 avrà l'opportunità di esplorare l'evoluzione ad uno dei suoi 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, spettrofotometro, piattaforma NGS Nanopore). Estrazione e purificazione del DNA da tessuti di varia natura e antichità. Cycle-sequencing. Interpretazione degli elettroferogrammi. Uso di strumenti informatici per la ricerca e l'elaborazione dei dati molecolari. Ricostruzione della ancestralità mitocondriale dello studente.

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 per seminari (in parte fonte Pubmed, in parte 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 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
Dott. Antonio Profico

Ultimo aggiornamento 21/09/2023 12:53