UNIVERSITÀ DI PISA

EVOLUZIONE MOLECOLARE DELL'UOMO

SERGIO TOFANELLI

Anno accademico	2023/24
CdS	CONSERVAZIONE ED EVOLUZIONE
Codice	213EE
CFU	6

Moduli	Settore/i	Tipo	Ore	Docente/i
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

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
G**enomica 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