

La Prof. **Ornella Semino** è un membro del gruppo di ricerca "**Genetica e Genomica delle popolazioni Umane ed Animali**". L'obiettivo principale del gruppo di ricerca è quello di contribuire ad una ricostruzione della storia evolutiva e delle migrazioni delle popolazioni umane (a livello micro e macro-geografico) e di alcuni animali (in particolare animali domestici o che vivono a stretto contatto con la nostra specie) basata su dati genetici e genomici, spendibile anche in diversi ambiti scientifici e culturali, da quello forense a quello storico, archeologico, linguistico, antropologico, didattico e di salute pubblica.

I sistemi genetici analizzati sono sia gli autosomi che il DNA mitocondriale (mtDNA) e la porzione maschio-specifica del cromosoma Y (MSY), che essendo a trasmissione uniparentale, non sono rimescolati dalla ricombinazione e costituiscono un archivio molecolare della storia e delle migrazioni delle femmine e dei maschi che, rispettivamente, li hanno trasmessi alle generazioni successive. Alcuni dei nostri studi hanno implicazioni importanti anche per la comprensione dello sviluppo e della progressione di alcune patologie, dei processi di invecchiamento e delle prestazioni atletiche.

L'attività della Prof. Semino è attualmente focalizzata sulle seguenti tematiche:

1) Origine delle popolazioni Europee e dell'area Mediterranea

La storia genetica e demografica dell'Europa e delle aree geografiche circostanti è molto complessa. Lo scopo di questa linea di ricerca è quello di indagare, attraverso l'analisi di genomi moderni e di DNA antico, quali aspetti dell'attuale variabilità delle popolazioni Europee possano essere fatti risalire alla prima colonizzazione del continente da parte dell'Uomo moderno, a espansioni post-glaciali, alla diffusione neolitica e/o a eventi più recenti di flusso genetico. Nel corso degli anni i nostri studi nell'ambito di questa tematica sono stati molto produttivi e hanno utilizzato come strumento principale di indagine i due sistemi genetici non-ricombinanti (mtDNA e MSY), che ora stiamo integrando con analisi genome-wide.

2) Origine genetica delle popolazioni Italiane

L'Italia è un paese che nonostante la ridotta superficie, per ragioni geografiche, climatiche e storiche ha occupato per millenni un ruolo centrale nei flussi genici fra le antiche popolazioni. Obiettivo di questa linea di ricerca è quello di contribuire alla ricostruzione della storia genetica in tempi preistorici e storici dei primi abitanti dell'Italia, ad un elevato livello di risoluzione, su un numero di campioni molto esteso (in grado di coprire tutte le regioni d'Italia). A tal fine, si stanno conducendo analisi genome-wide combinando la ricerca di SNP rari e comuni con l'analisi di sequenza dei due sistemi genetici non-ricombinanti (MSY e mtDNA).

3) Il popolamento umano della Sardegna

La popolazione della Sardegna è un "outlier genetico" nel contesto Europeo. Le prime tracce della presenza di uomini moderni in Sardegna sembrano risalire a circa 13.000 anni fa (Paleolitico superiore). Tratti genetici distintivi dei Sardi sono stati messi in evidenza con tutti i sistemi genetici e sono attribuiti ad una combinazione di effetti del fondatore, isolamento geografico e selezione. Recentemente dati di paleogenomica basati su marcatori nucleari hanno suggerito che la popolazione moderna della Sardegna possa essere, tra tutte quelle del continente, la più vicina geneticamente ai primi agricoltori neolitici Europei. Questo scenario sembra tuttavia in contrasto con una serie di dati forniti dall'analisi dei sistemi genetici uniparentali. Su questo stiamo indagando utilizzando anche DNA antico.

4) Il popolamento delle Americhe: una prospettiva genetica

La colonizzazione del Nuovo Mondo rappresenta uno degli argomenti antropologici più interessanti. Mentre si è raggiunto un accordo dal punto di vista archeologico, linguistico e genetico-molecolare sull'origine asiatica dei Nativi Americani, i tempi di arrivo dei primi colonizzatori, il numero di espansioni/migrazioni coinvolte nel processo e nelle successive colonizzazioni del Centro e Sud America, così come le conseguenze genetiche della formazione delle grandi civiltà mesoamericane e dell'area andina, sono state, e sono ancora, oggetto di discussione. Per chiarire questi aspetti, si stanno conducendo analisi di sequenza dei due sistemi genetici non-ricombinanti (MSY e mtDNA), a livello micro e macrogeografico, in numerose popolazioni moderne, ma anche su resti scheletrici antichi. Questi studi sono accompagnati in alcuni contesti popolazionistici da analisi genome-wide a livello nucleare.