

*Nei geni del popolo sardo informazioni sulla preistoria dell'Europa. Uno studio sull'intero genoma di 3.514 individui provenienti da diverse regioni della Sardegna pubblicato su Nature Genetics conferma che i sardi, specie quelli delle regioni dell'interno, conservano meglio di qualunque altra popolazione contemporanea le caratteristiche genetiche delle popolazioni presenti nel continente Europeo >7.000 anni fa. Tra le popolazioni contemporanee i sardi mostrano una maggiore somiglianza genetica con i baschi. Il DNA dei sardi è quindi una riserva di varianti genetiche antiche, attualmente molto rare altrove e fondamentali per lo studio di malattie con una base genetica*



Roma, 18 settembre 2018 - Un team di ricercatori guidati da Francesco Cucca, direttore dell'Istituto di ricerca genetica e biomedica del Consiglio nazionale delle ricerche (Cnr-Irgb) e professore di Genetica Medica dell'Università di Sassari, e da John Novembre professore presso il dipartimento di Genetica Umana della Università di Chicago, ha pubblicato uno studio in cui sono state esaminate le sequenze dell'intero genoma di 3.514 individui provenienti da diverse aree della Sardegna che fornisce nuove informazioni sull'antica storia genetica di questa popolazione e dell'intera Europa. La copertina di ottobre della rivista *Nature Genetics* sarà dedicata a questo lavoro, intitolato "Genomic history of the Sardinian population".

“Lo studio ha confermato un elevato grado di somiglianza genetica tra i campioni di DNA attuale e quello estratto da resti ossei provenienti da siti archeologici neolitici (tra 10.000 e 7.000 anni fa) e, in misura minore, pre-neolitici, dell'Europa continentale. E ha mostrato come queste similarità siano più marcate nelle aree storicamente più isolate dell'isola, quali l'Ogliastra e la Barbagia - spiega Cucca - Lo studio ha anche rivelato come i baschi siano la popolazione contemporanea con livelli più elevati di ascendenza condivisa con i Sardi. Tale similitudine, piuttosto che essere indicativa di contatti recenti tra queste popolazioni, suggerisce che entrambe si siano originate da popolazioni presenti in Europa nel Neolitico e Pre-neolitico. Studi sul DNA estratto da resti preistorici in Sardegna chiariranno il contributo relativo di queste componenti alla struttura genetica di queste popolazioni”.

I risultati suggeriscono che la struttura genetica sarda attuale derivi da una sostanziale influenza del DNA dei primi contadini neolitici, con contributi rilevanti anche di cacciatori-raccoglitori pre-neolitici.

“Al contrario delle popolazioni europee attuali, la popolazione sarda presenta un contributo molto

limitato da parte di popolazioni provenienti dalle steppe che si sono diffuse nel continente europeo nell'età del bronzo, mischiandosi con le popolazioni preesistenti e diluendo i contributi più antichi - prosegue Cucca - L'affinità con i contadini neolitici e, in misura minore, con i cacciatori-raccoglitori preneolitici, suggerisce anche che la Sardegna è una potenziale riserva di antiche varianti genetiche appartenenti alla linea basale proto-europea, che sono attualmente molto rare o potrebbero addirittura essere andate perdute nell'Europa continentale. Tali varianti forniscono uno strumento fondamentale per lo studio di malattie con una base genetica”.

Il genoma varia da individuo a individuo in seguito a ‘errori’ durante la sua replicazione, noti come ‘mutazioni’, che si accumulano di generazione in generazione. Il confronto tra i punti in cui le sequenze di DNA differiscono tra individui (varianti genetiche) fornisce informazioni preziose su somiglianze, differenze, origine e relazioni passate, anche preistoriche di una popolazione rispetto ad altre popolazioni.

“La popolazione Sarda ha fornito un importante contributo allo studio di caratteristiche individuali e genetiche complesse, consentendo una migliore comprensione della preistoria dell'isola, dei suoi eventi demografici, delle modifiche nel tempo dei caratteri ereditari”, conclude Cucca.

Alla ricerca hanno contribuito tra gli altri Carlo Sidore, Magdalena Zoledziewska, Maristella Pitzalis, Fabio Busonero, Andrea Maschio, Giorgio Pistis, Maristella Steri, Andrea Angius del Cnr-Irgb insieme a ricercatori americani della University of Chicago, University of Michigan e University of Southern California.