UNIVERSITÀ CATTOLICA del Sacro Cuore

La scoperta frutto di uno studio coordinato dall’Università Cattolica, campus di Roma. Il meccanismo genetico ha consentito a Homo Sapiens di distinguersi dai suoi cugini Neanderthal e Denisova, sviluppando un cranio più arrotondato che va di pari passo con il diverso sviluppo cerebrale



Roma, 9 novembre 2021 - Ricercatori dell’Università Cattolica, campus di Roma – Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS hanno scoperto in un gene ‘architetto’ cruciale per dar forma allo scheletro (RUNX2) un meccanismo fondamentale per lo sviluppo del cranio arrotondato dell’uomo moderno, lasciandoci alle spalle la testa allungata più primitiva dei nostri cugini Neanderthal.

Pubblicato sulla rivista *Scientific Reports* (del gruppo editoriale di Nature), lo studio è stato coordinato dalla professoressa Wanda Lattanzi della Sezione di Biologia Applicata del Dipartimento di Scienze della Vita e Sanità Pubblica della facoltà di Medicina e chirurgia, diretta dalla prof.ssa Ornella Parolini, e ha visto la partecipazione di un gruppo di giovani ricercatori tra i quali la dott.ssa Lorena Di Pietro con un ruolo preminente, e la collaborazione con il prof. Alessandro Arcovito della Sezione di Biochimica della Facoltà di Medicina e chirurgia.

La forma del cranio rappresenta uno dei principali tratti anatomici distintivi dell’uomo moderno rispetto

alle specie di ominidi estinte: l’uomo moderno ha un cranio arrotondato, “globulare”, mentre l’uomo di Neanderthal, e probabilmente altre specie estinte a noi vicine, avevano un cranio più allungato. Si presume che queste differenze morfologiche rispecchino le variazioni nella crescita e nello sviluppo del cervello che hanno accompagnato l’evoluzione umana.

“È noto in biologia che il gene RUNX2 è fondamentale per dare avvio allo sviluppo dell’intero scheletro, compreso il cranio - spiega la prof.ssa Lattanzi - Di recente il nostro gruppo, collaborando in uno studio multicentrico internazionale, ha scoperto nuove variazioni nella sequenza di questo gene (mutazioni) associate ad una malformazione congenita del cranio, le craniosinostosi (che consiste in una prematura ossificazione delle suture del cranio) che studiamo da diversi anni”.

Partendo dall’ipotesi che RUNX2 sia tra i geni che maggiormente si sono modificati durante l’evoluzione dall’uomo di Neanderthal all’uomo moderno, spiega l’esperta, “in questo studio abbiamo dimostrato che proprio le variazioni nella sua sequenza che si sono succedute nel corso dell’evoluzione hanno consentito lo sviluppo del cranio moderno, di pari passo con l’evoluzione del cervello di Homo sapiens”.

Per scoprirlo gli scienziati hanno confrontato i genomi degli ominidi estinti, le cui sequenze sono disponibili su database pubblici del Max Planck Institute in Germania, e analizzato le differenze della sequenza di RUNX2 negli ominidi primitivi e nel Sapiens. “Poi - racconta la prof.ssa Lattanzi - abbiamo verificato gli effetti biologici delle variazioni di RUNX2 presenti nel DNA dell’uomo moderno studiandone in laboratorio gli effetti sulla biologia di cellule staminali isolate da tessuto osseo del cranio umano”.

È emerso che la versione di RUNX2 presente nel nostro DNA è soggetta a regolazioni diverse durante la formazione dell’osso cranico, spiegando l’acquisizione della forma arrotondata tipica dell’uomo moderno.

“I risultati di questo studio - conclude - oltre a chiarire meccanismi biologici e di genetica dell’evoluzione, gettano le basi per innovazioni biotecnologiche basate sull’utilizzo del gene RUNX2 come bersaglio molecolare nel disegno di strategie personalizzate di terapia genica e medicina rigenerativa, per la correzione di difetti ossei e malformazioni craniofacciali associate”.