

TEMATICHE DI RICERCA

Il Prof. Antonio Toroni è un membro del gruppo di ricerca "**Genetica e Genomica delle popolazioni Umane ed Animali**" del Dip. di Biologia e Biotecnologie. Questo gruppo ha come obiettivo di ricerca la 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. La sua attività di ricerca è attualmente incentrata 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 il DNA mitocondriale (mtDNA) e la regione maschio-specifica del cromosoma Y (MSY), che ora stiamo integrando con analisi genome-wide.

2) Il popolamento delle Americhe: una prospettiva genetica

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.

3) Identificazione di nuove mutazioni patologiche dell'mtDNA e ruolo dei background mitocondriali (aplogruppi) nell'espressione di malattie/fenotipi

La produzione di ATP mitocondriale mediante la fosforilazione ossidativa è essenziale per il mantenimento delle normali funzioni di organi e tessuti e mutazioni dell'mtDNA, interferendo con la sintesi di ATP, possono causare serie patologie a trasmissione materna. La ricerca di nuove mutazioni patogenetiche dell'mtDNA viene condotta in collaborazione, principalmente sulla Neuropatia Ottica di Leber (LHON). In anni recenti, un ruolo importante della variazione "neutrale" di sequenza dell'mtDNA è stato postulato anche per numerose patologie complesse e per altri fenotipi (invecchiamento, performance atletica). Per valutare anche questi aspetti, sequenziamo mitogenomi completi da numerose popolazioni umane in modo da creare un database che includa ogni aplogruppo e sottoaplogruppo mitocondriale presente nella nostra specie.

4) Origine e diffusione della zanzara tigre (*Aedes albopictus*)

Negli ultimi 40 anni, la zanzara tigre *Aedes albopictus*, originaria dell'Asia orientale, ha colonizzato ogni continente, tranne l'Antartico. La sua diffusione ha implicazioni sanitarie importanti dato che questa specie è competente per numerosi arbovirus compresi quelli che causano la febbre del Nilo, la febbre gialla, l'encefalite di St. Louis, dengue, e l'emergente febbre Zika. Lo studio prevede la determinazione e l'analisi della variabilità del genoma mitocondriale di campioni provenienti da numerose popolazioni dell'Asia, Europa e delle Americhe. L'obiettivo è quello di (a) identificare le fonti asiatiche ancestrali da cui derivano le nuove popolazioni, (b) gli eventuali vantaggi selettivi presenti e (c) di definire rotte e tempi delle espansioni.