

## Sottotematica 5

### Genomica di popolazioni umane

**Partecipanti:** Antonio Torroni, Orsetta Zuffardi, Alessandro Achilli, Roberto Ciccone, Cesare Danesino, Luca Ferretti, Clelia Mora, Anna Olivieri, Carla Olivieri, G. Nadia Ranzani, Ornella Semino, Annalisa Vetro

#### 1. RICERCA

##### Ricerche in corso

1. Sono in corso consulenze genetiche in coppie di etnia araba con gravidanze a rischio, insieme a genetista della stessa etnia al fine di facilitare la comprensione della problematica medica relativa al feto.
2. E' in corso la progettazione di un laboratorio specifico per l'analisi del "DNA antico" ottenuto da campioni di interesse medico-legale (es. salme recuperate dal relitto del barcone affondato nel Canale di Sicilia il 18 aprile 2015) e da reperti archeologici di interesse antropologico.
  - Per la raccolta dei campioni è stato messo a punto un protocollo specifico per la raccolta di dati tafonomici e campioni antichi.
3. Per analizzare la diversità genomica dei migranti e della popolazione (italiana) ricevente sono stati tipizzati 2.5 milioni di SNP di 166 campioni accuratamente selezionati e sono in corso le analisi statistiche e filogenetiche. Tali dati contribuiranno anche a ricostruire la storia genetica delle popolazioni italiane moderne e ad identificare eventi migratori del passato.
  - Per la raccolta dei campioni è stato messo a punto un protocollo non invasivo per la raccolta di dati genealogici e campioni biologici.

##### Pubblicazioni

1. Genomic insights into the origin of farming in the ancient Near East. Lazaridis I, Nadel D, Rollefson G, Merrett DC, Rohland N, Mallick S, Fernandes D, Novak M, Gamarra B, Sirak K, Connell S, Stewardson K, Harney E, Fu Q, Gonzalez-Fortes G, Jones ER, Roodenberg SA, Lengyel G, Bocquentin F, Gasparian B, Monge JM, Gregg M, Eshed V, Mizrahi A-S, Meiklejohn C, Gerritsen F, Bejnar L, Blueher M, Campbell A, Cavalleri G, Comas D, Froguel P, Gilbert E, Kerr SM, Kovacs P, Krause J, McGettigan D, Merrigan M, Merriwether DA, O'Reilly S, Richards MB, **Semino O**, Shamoon-Pour M, Stefanescu G, Stumvoll M, Tonjes A, **Torroni A**, Wilson JF, Yengo L, Hovhannisyann NA, Patterson N, Pinhasi R, Reich D. Nature 2016 (in press) doi: <http://dx.doi.org/10.1101/059311>, see: <http://biorxiv.org/content/early/2016/06/16/059311>
2. [Mapping human dispersals into the Horn of Africa from Arabian Ice Age refugia using mitogenomes](#). Gandini F, **Achilli A**, Pala M, Bodner M, Brandini S, Huber G, Egyed B, **Ferretti L**, Gómez-Carballa A, Salas A, Scozzari R, Cruciani F, Coppa A, Parson W, **Semino O**, Soares P, **Torroni A**, Richards MB, **Olivieri A**. Sci Rep. 2016 May 5;6:25472. doi: 10.1038/srep25472. PMID: 27146119 [Free PMC Article](#)
3. [An overview of ten Italian horse breeds through mitochondrial DNA](#). Cardinali I, Lancioni H, Giontella A, Capodiferro MR, Capomaccio S, Buttazzoni L, Biggio GP, Cherchi R, Albertini E, **Olivieri A**, Cappelli K, **Achilli A**, Silvestrelli M. PLoS One. 2016 Apr 7;11(4):e0153004. doi: 10.1371/journal.pone.0153004. eCollection 2016. PMID: 27054850 [Free PMC Article](#)
4. [Palaeogenomics: mitogenomes and migrations in Europe's past](#). Richards MB, Soares P, **Torroni A**. Curr Biol. 2016 Mar 21;26(6):R243-6. doi: 10.1016/j.cub.2016.01.044. PMID: 27003890
5. [Survey of uniparental genetic markers in the Maltese cattle breed reveals a significant founder effect but does not indicate local domestication](#). Lancioni H, Di Lorenzo P, Cardinali I, Ceccobelli S, Capodiferro MR, Fichera A, Grugni V, **Semino O**, **Ferretti L**, Gruppetta A, Attard G, **Achilli A**, Lasagna E. Anim Genet. 2016 Apr;47(2):267-9. doi: 10.1111/age.12408. Epub 2016 Feb 11. No abstract available. PMID: 26868928
6. [Whole mitochondrial genomes unveil the impact of domestication on goat matrilineal variability](#). Colli L, Lancioni H, Cardinali I, **Olivieri A**, Capodiferro MR, Pellecchia M, Rzepus M, Zamani W, Naderi S, Gandini F, Vahidi SM, Agha S, Randi E, Battaglia V, Sardina MT, Portolano B, Rezaei HR, Lymberakis P, Boyer F, Coissac E, Pompanon F, Taberlet P, Ajmone Marsan P, **Achilli A**. BMC Genomics. 2015 Dec 29;16(1):1115. doi: 10.1186/s12864-015-2342-2. PMID: 26714643 [Free PMC Article](#)
7. [Exploring the Y chromosomal ancestry of modern Panamanians](#). Grugni V, Battaglia V, Perego UA, Raveane A, Lancioni H, **Olivieri A**, **Ferretti L**, Woodward SR, Pascale JM, Cooke R, Myres N, Motta J, **Torroni A**, **Achilli A**, **Semino O**. PLoS One. 2015 Dec 4;10(12):e0144223. doi: 10.1371/journal.pone.0144223. eCollection 2015. PMID: 26636572 [Free PMC Article](#)
8. [Mitogenomes from Egyptian cattle breeds: New clues on the origin of haplogroup Q and the early spread of Bos taurus from the Near East](#). **Olivieri A**, Gandini F, **Achilli A**, Fichera A, Rizzi E, Bonfiglio S, Battaglia V, Brandini S, De Gaetano A, El-Beltagi A,

Lancioni H, Agha S, **Semino O, Ferretti L, Torroni A**. PLoS One. 2015 Oct 29;10(10):e0141170. doi: 10.1371/journal.pone.0141170. eCollection 2015. PMID: 26513361 [Free PMC Article](#)

9. [Uncovering the sources of DNA found on the Turin Shroud](#). Barcaccia G, Galla G, **Achilli A, Olivieri A, Torroni A**. Sci Rep. 2015 Oct 5;5:14484. doi: 10.1038/srep14484. PMID: 26434580 [Free PMC Article](#)

## Richieste di finanziamento

1. Torroni A. (coordinatore nazionale) - **PRIN: PROGETTI DI RICERCA DI RILEVANTE INTERESSE NAZIONALE – Bando 2015 -Prot. 20155L2PSL. “From amoebae to humans: the phylogeographic approach in the genomic era to address a wide range of evolutionary issues.”** Progetto costituito da sei Unità di Ricerca, di queste quattro hanno come PI docenti dell'Università di Pavia (A. Torroni, A. Achilli, A. Olivieri, O. Semino).
2. Torroni A. (coordinatore locale) **NSFC (Natural Science Foundation of China) Joint Research 2015. “Tracing the origin of Native Americans employing the mitochondrial genome and Y chromosome sequence variation.”** Al progetto partecipano altri tre docenti dell'Università di Pavia (A. Achilli, A. Olivieri, O. Semino).

## Finanziamenti ottenuti

1. Achilli A. (coordinatore locale) Progetto Europeo (finanziato) - **ERC-CoG-2014, No. 648535 dal titolo “An ARtery of EMPIRE. Conquest, Commerce, Crisis, Culture and the Panamanian Junction, 1513-1671”.**

## 2. DIDATTICA

### Lezioni

1. Torroni A. Lezione: "Origine delle popolazioni umane: una ricostruzione genetica al femminile delle migrazioni del passato", Master in Immigrazione, Genere, Modelli Familiari e Strategie di Integrazione, Pavia. 15 gennaio 2016.
2. Zuffardi O. Lezione: "La variabilità del DNA nelle popolazioni umane: tous parents, tous différents", Master in Immigrazione, Genere, Modelli Familiari e Strategie di Integrazione, Pavia. 15 gennaio 2016.

### Tesi

1. Emilie Bertolini - "Sequenziamento completo di tre mitogenomi sardi appartenenti all'aplogruppo K1a2" - Laurea Triennale in Scienze Biologiche. Supervisore: Dr. Anna Olivieri, Luglio 2015.
2. Francesca Bastioli - "Genomi mitocondriali umani: identificazione di un antico aplogruppo sardo-specifico (HV0i)" - Laurea Triennale in Scienze Biologiche. Supervisore: Dr. Anna Olivieri, Ottobre 2015.
3. Sara Pischedda - "Early-holocene human dispersals from the arabian peninsula to eastern africa as traced by R0a MITOGENOMES" - Laurea Magistralis in Molecular Biology and Genetics. Supervisore: Dr. Anna Olivieri, Ottobre 2015.
4. Alessandro Fichera - "Mitogenomes from Egyptian cattle breeds: new clues on the origin of haplogroup Q and the early spread of *Bos taurus* from the Near" - Laurea Magistralis in Molecular Biology and Genetics. Supervisore: Dr. Anna Olivieri, Ottobre 2015.
5. Linda Ongaro - "Caratterizzazione dell'aplogruppo I2a-L160 del cromosoma Y umano in Europa" - Laurea Triennale in Scienze Biologiche. Supervisore: Prof. Ornella Semino, Luglio 2015.
6. Camilla Carmeno - "Analisi dell'aplogruppo R1b-M269 del cromosoma Y umano in campioni di popolazioni delle isole Baleari" - Laurea Triennale in Scienze Biologiche. Supervisore: Prof. Ornella Semino, Ottobre 2015.
7. Anna Meroni - "The elephant in the room: DNA analysis reveals genomic alterations in idiopathic IUGR" - Laurea in Medicina e Chirurgia, Corso Harvey. Supervisore: Proff. O. Zuffardi, A. Spinillo, 15 luglio 2016.

### 3. TERZA MISSIONE

#### Convenzioni/Collaborazioni con università/enti pubblici/fondazioni/associazioni

1. Accordo di collaborazione scientifica tra il Dipartimento di Biologia e Biotecnologie UniPV e l'Institut Conmemorativo Gorgas de Estudios de la Salud (ICGES, Panama) per l'analisi genomica della popolazione panamense.
2. Patrocinio del Comune di Bagnoregio per il progetto: **“Caratterizzazione genetica degli abitanti di Bagnoregio: alla ricerca dei discendenti degli Etruschi.”**
  - a. **Nota:** Per lo stesso progetto sono stati anche campionati reperti scheletrici rinvenuti nella tomba Etrusca di San Donnino (Città della Pieve, PG)

#### Consulenze

1. In collaborazione con il Policlinico San Matteo Pavia Fondazione IRCCS sono in opera consulenze genetiche in coppie di etnia araba con gravidanze a rischio, insieme a genetista della stessa etnia al fine di facilitare la comprensione della problematica medica relativa al feto.

### 4. DISSEMINAZIONE

#### Relazioni a convegni / Seminari

1. Achilli A. Seminario "The Mitogenome Variability to Reconstruct Population Histories and Migrations: from the First Peopling of the Americas to Livestock Domestication", Ipatimup - Instituto de Patologia e Imunologia Molecular, Universidade do Porto, Porto, Portugal. 27 giugno 2016.
2. Torroni A. Seminario: "The worldwide spread of the tiger mosquito as revealed by mitogenome diversity", Ipatimup - Instituto de Patologia e Imunologia Molecular, Universidade do Porto, Porto, Portugal. 27 giugno 2016.
3. Torroni A. Seminario: "Origine e dispersione delle popolazioni umane: una prospettiva matrilineare", Dottorato in Malattie Infettive, Microbiologia e Sanità Pubblica, Università "La Sapienza" di Roma. 1 giugno 2016.
4. Achilli A. Seminario: "Founding lineages (mtDNA and Y-DNA) in the Americas", Beringian Standstill Workshop, University of Colorado at Boulder, US. 26–28 febbraio 2016.
5. Achilli A. Seminario: "The mtDNA gene pool of modern Panamanians and sequencing mtDNA from the Isthmus of Panamá". ARTEMPIRE Meeting at the "Universidad Pablo de Olavide (Seville)", Spain. 18 febbraio 2016.
6. Torroni A. Seminario: DNA e scheletri: cosa ci possono dire le analisi genetiche. Ossa & Cultura - La storia delle genti di Milano e della Lombardia raccontata dagli scheletri - Antiquarium "Alda Levi", via de Amicis 17 - Milano, 19 dicembre 2015.
7. Achilli A. Seminario: "Variabilità genetica e migrazioni umane". Dipartimento di Scienze Politiche e Sociali. Università di Pavia. 10 dicembre 2015.
8. Vetro A. Seminario: "Genetica e Consanguineità nelle popolazioni migranti". Dipartimento di Scienze Politiche e Sociali. Università di Pavia. 10 dicembre 2015.
9. Torroni A. Seminario: "Origin of Native Americans: a paradigmatic case in human population studies". 4th Sardinian Summer School Course from GWAS to Function, Polaris Technology Park, Pula (Cagliari), 23 giugno 2015, 2015.
10. Zuffardi O. Seminario: "46 e noi". Istituto Lombardo, Milano, 23 giugno 2016.
11. Zuffardi O. Seminario: "Gli studi epidemiologici nell'era della genomica". L'individuo e l'uomo nell'era della genomica Unistem, Milano, 22 gennaio 2016.
12. Zuffardi O. Seminario: "Whole exome sequencing in newborns", Genetica Clinica, Catania 13 giugno 2016.

#### Presentazioni pubbliche e divulgazione attività/ricerche svolte

1. Comunicato Stampa "Sindone: dal DNA ricostruito il suo viaggio: Team di ricercatori ripercorre nel tempo e nello spazio le "migrazioni" della più importante reliquia del cristianesimo". Il comunicato è stato recepito e diffuso sia a livello nazionale che internazionale.