

**EMBARGO: 4 DICEMBRE ORE 20.00**

## SCOPERTO IL GENE ARCHITETTO DEL VOLTO DELL'UOMO MODERNO

*L'uomo di oggi nasce dallo stesso processo di addomesticazione degli animali. La scoperta, che letteralmente cambia le prospettive dell'evoluzione, arriva dallo studio di due malattie genetiche, che sono state in grado di catturare l'eco della nostra storia lontana per parlarci dell'evoluzione della condizione umana. Il lavoro IEO-Università Statale di Milano oggi su Science Advances.*

Milano, 4 dicembre - Un gruppo di ricercatori dell'Istituto Europeo di Oncologia e dell'Università Statale di Milano, guidato da Giuseppe Testa, Direttore del Laboratorio di Epigenetica delle Cellule Staminali IEO, Professore di biologia Molecolare all'Università di Milano e Direttore del centro di Neurogenomica dello Human Technopole, ha aperto una nuova prospettiva sull'evoluzione umana, grazie alla scoperta del gene architetto dei tratti del nostro viso di uomini moderni e dei nostri comportamenti pro-sociali. La ricerca è pubblicata oggi sulla prestigiosa rivista scientifica *Sciences Advances*.

“Insieme al gruppo del Prof. Cedrix Boeckx di Barcellona – dichiara Giuseppe Testa - abbiamo fornito la prima dimostrazione scientifica della cosiddetta “human self-domestication”: un’idea affascinante che, da radici che risalgono fino a Joahannes Blumenbach e Charles Darwin, era arrivata a ipotizzare che l’evoluzione di noi uomini moderni, rispetto agli umani arcaici tipo Neanderthal, contemplasse un processo simile a quello dell’addomesticazione degli animali. Noi presentiamo infatti caratteristiche del volto e del comportamento che ricordano quelle che distinguono appunto le specie addomesticate da quelle selvagge (e che assieme delineano appunto la cosiddetta ‘sindrome da addomesticazione’). In sostanza, il processo di self-domestication coinciderebbe con l’emergere dell’essere umano che oggi anatomicamente conosciamo. Di questa idea era mancata però finora la prova sperimentale, che noi oggi forniamo grazie allo studio delle cellule staminali di una coppia di malattie genetiche (varianti della sindrome di Williams-Beuren), in cui tanto il viso che le caratteristiche cognitivo-comportamentali presentano aspetti tipici del processo di addomesticazione, come ad esempio la faccia più piccola e le ridotte reazioni aggressive. Ricostruendo in vitro il tipo cellulare, la cosiddetta cresta neurale, che durante l’embriogenesi va a formare la faccia, abbiamo scoperto che uno dei geni alla base di queste malattie, BAZ1B, è stato l’architetto del nostro volto moderno perché regola, come un direttore d’orchestra, l’attività di decine e decine di geni responsabili delle fattezze del volto o di atteggiamenti di socialità. Ci siamo arrivati confrontando i nostri dati sperimentali con le analisi paleogenetiche degli uomini arcaici. In pratica i circuiti molecolari che siamo stati in grado di analizzare nella cresta neurale dei pazienti Williams-Beuren hanno fatto ‘parlare’ per la prima volta il DNA dei nostri antenati arcaici, dando

senso alle varianti genetiche che li distinguono da noi e che erano restate 'silenti', cioè funzionalmente indefinite, fino a che, appunto, non siamo riusciti ad associarle al controllo esercitato da questo gene così speciale. Le malattie genetiche, per la prima volta a livello sperimentale, sono state in grado di catturare l'eco della nostra storia lontana per parlarci dell'evoluzione della condizione umana, svelando come le basi molecolari del nostro viso siano state modellate da un gene, già noto anche per i suoi ruoli anche nell'oncogenesi”.

“L'ipotesi della self-domestication nell'uomo - spiegano i co-autori del lavoro Alessandro Vitriolo e Matteo Zanella, ricercatori del Laboratorio di Epigenetica delle Cellule Staminali IEO e del Dipartimento di Ematologia dell'Università di Milano – non aveva fino ad ora potuto avere la sua dimostrazione empirica perché non riuscivamo a capire i meccanismi genetici ed evolutivi all'origine dell'addomesticazione, e inoltre non esistevano sistemi sperimentali adeguati per testare questi meccanismi nell'uomo. Noi abbiamo superato questa barriera partendo dalla teoria, emersa di recente, che la base d'origine dell'addomesticazione sia costituita da lievi deficit della cresta neurale. Su questo presupposto concettuale abbiamo potuto costruire l'ipotesi sperimentalmente testabile che nelle specie addomesticate esista un'alterazione nell'espressione dei geni della cresta neurale, che invece non esiste negli antenati selvaggi. Per gli esseri umani, non disponendo dei dati di espressione genica degli ominidi, abbiamo verificato la nostra ipotesi confrontando le variazioni genetiche fra uomini moderni e arcaici tramite le reti di regolazione dei geni presenti appunto in specifiche malattie genetiche che presentano deficit della cresta neurale. Abbiamo così dimostrato che specifici disturbi dello sviluppo neuronale umano, che causano gli stessi tratti craniofacciali e comportamentali dell'addomesticazione, possono far luce sui circuiti genici che modellano il viso umano moderno e dunque possono essere utilizzati per una valida dimostrazione scientifica dell'ipotesi della self-domestication”.

“Il nostro studio - conclude Testa - è destinato ad avere un forte impatto sulla nostra concezione dell'uomo e della sua evoluzione, non solo perché fornisce la dimostrazione empirica a un'idea così fondativa della nostra condizione moderna, ma anche perché definisce un vero e proprio nuovo campo di studio, in cui specifiche malattie genetiche, grazie alla possibilità di comprenderle in vitro attraverso degli avatar cellulari dei pazienti, illuminano la storia che ci ha condotto fin qui e che tutti ci accomuna”.

Lo studio è stato realizzato in collaborazione con le Università di Barcellona, Cantabria, Colonia e Heidelberg, e l'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza di San Giovanni Rotondo, grazie ai finanziamenti di: Fondazione Telethon, Progetto EPIGEN del CNR, ERC Consolidation Grant, Horizon 2020 Innovative Training Network Episystem, Ricerca Corrente del Ministero della Salute, Ministero Spagnolo dell'Economia e Concorrenza, Generalitat di Catalogna, il MEXT/JSPS Grant-in-Aid for Scientific research on Innovative Areas, Marie Curie International Reintegration Grant (UE), European Social Fund, Portuguese Foundation for Science and Technology.

Dopo le ore 20.00 di oggi il lavoro **Dosage Analysis of the 7q11.23 Williams region identifies BAZ1B as a major human gene patterning the modern human face and underlying self-domestication** è consultabile al link <http://advances.sciencemag.org/>

*Ufficio stampa Istituto Europeo di Oncologia:*

Donata Francese [donata.francese@dfpress.it](mailto:donata.francese@dfpress.it)

335 6150331

Francesca Massimino [francesca.massimino@dfpress.it](mailto:francesca.massimino@dfpress.it)

339 5822332

*Ufficio Stampa Università Statale di Milano*

Anna Cavagna - Glenda Mereghetti – Chiara Vimercati

tel. 02.5031.2983 – 2025 – 2982

cell. 334 6866587

[ufficiostampa@unimi.it](mailto:ufficiostampa@unimi.it)