

Una biologa americana, in una ricerca pubblicata su "Science", analizza a fondo il Dna maschile
I geni che erano ritenuti indispensabili alla procreazione sono solo due, e i ricercatori puntano a sostituirli

Il cromosoma Y

XX
i due cromosomi sessuali di una femmina

XY
i due cromosomi sessuali di un maschio



Il cromosoma Y è uno dei 46 cromosomi umani

Si trasmette solo da padre in figlio
E' dunque caratteristico dei maschi

Ma si è sviluppato nel corso dell'evoluzione come un derivato dal cromosoma X

Poiché si trasmette solo per linea maschile, viene usato dai genetisti per ricostruire la storia delle popolazioni antiche

78
i geni che contiene (sui 24mila totali dell'uomo)

2%
le dimensioni rispetto al totale del Dna

Molti di questi geni servono alla produzione degli spermatozoi e sono attivi nei testicoli

Quando i cromosomi sessuali si sono formati (fra 160 e 300 milioni di anni fa), il cromosoma Y conteneva un migliaio di geni

La teoria
Il cromosoma Y evolve molto più rapidamente del resto del Dna

I suoi geni si perdono a un ritmo superiore rispetto al resto del Dna

Circa **5 geni** si perdono ogni milione di anni

L'esperimento

Un test sui topi ha dimostrato oggi che **2 geni del cromosoma Y** sono sufficienti per avere prole

È possibile dunque che la teoria della scomparsa del cromosoma Y sia esagerata



La solitudine del cromosoma Y sempre più inutile per fare figli

78, almeno per quanto ci è possibile contare. Nonostante il sequenziamento completo del Dna umano sia stato completato nel 2001, infatti, metà del cromosoma

maschile resta pieno di "N", cioè di sezioni illeggibili.

Il problema dell'Y è la solitudine. Mentre gli altri cromosomi sono presenti nel nucleo delle cellule

in due copie — una ereditata dal padre, una dalla madre — l'Y dei maschi ha di fronte a sé un partner molto differente da sé, predominante per dimensioni e funzio-

ni e con il quale il dialogo è ridotto quasi a zero: quel cromosoma X di cui invece le donne hanno due copie.

Il dialogo e lo scambio di informazioni fra le due copie di uno stesso cromosoma permettono la correzione reciproca degli errori che normalmente si accumulano sulla doppia elica. Non avendo un partner a cui ricorrere per riparare i suoi danni — secondo quanto sosteneva la teoria dello sgretolamento — il cromosoma Y sarebbe stato destinato ad accumulare mutazioni diventando sempre più corrotto. Oggi in realtà si è capito che il cromosoma solitario è in grado di avviare al suo solipsismo duplicando dentro di sé molte versioni di uno stesso gene, fabbricando copie corrette da usare in caso di mutazione.

Anche se l'esperimento di Honolulu ha ridotto al minimo il contributo maschile alla riproduzione, i ricercatori sono stati costretti a usare una tecnica di procreazione assistita molto spinta. «I risultati ottenuti sui topi non possono essere applicati agli uomini» scrive la Ward. Con i soli

Nella fecondazione assistita ricostruita in laboratorio, l'Y si è rivelato quasi del tutto superfluo

due geni lasciati in funzione nel cromosoma Y, infatti, i testicoli dei topolini erano in grado di produrre spermatozoi molto immaturi. Iniettare in una cellula uovo questi precursori dei gameti maschili presenta molte difficoltà e ha un'alta probabilità di dar vita a una prole malata.

Anche nel concludere il suo articolo, *Science* ci lascia con una notizia buona e una cattiva. La buona è che la riproduzione "minimalista" che sfrutta solo due geni è molto inefficiente. Resta dunque indispensabile per gli uomini usare l'Y tutto intero. La cattiva è che la Ward continuerà ad approfondire la questione: «È possibile secondo noi eliminare del tutto anche quei due geni. Basterà trovare dei ricambi adeguati».

ELENA DUSI

La domanda se l'è posta una donna. Che cosa, di un uomo, è necessario per avere dei figli? Essendo la donna in questione una biologa (Monika Ward dell'università delle Hawaii a Honolulu), la risposta è andata a cercarla nel Dna. In particolare si è messa a scandagliare quel cromosoma Y che è simbolo maschile per eccellenza, distingue gli uomini dalle donne ed è responsabile della formazione di testicoli e spermatozoi.

I risultati dei suoi studi, pubblicati su *Science*, contengono una notizia metà buona e metà cattiva (almeno se considerata dal punto di vista maschile). Da un lato infatti il cromosoma Y è quasi del tutto inutile ai fini della riproduzione. La Ward e il suo gruppo sono riusciti a ottenere dei cuccioli di topolino usando solo due geni. Considerando che l'uomo ha 24 mila geni, il contributo maschile alla procreazione nel test di Honolulu è stato davvero minimo.

Guardando il bicchiere mezzo pieno, però, gli studi della Ward hanno dato l'ennesimo colpo di piccone a una teoria che da un decennio terrorizzava gli uomini, e non solo: quella secondo cui il cromosoma Y è solo un relitto dell'evoluzione, una brutta copia del cromosoma X destinata a perdere geni al ritmo di 4 o 5 ogni milione di anni e — avendone in tutto 78 per quanto ne sappiamo — condannata al deperimento e all'estinzione. La Ward e i suoi collaboratori hanno dimostrato che, ancorché pochi, i geni indispensabili alla procreazione restano saldi al centro del cromosoma Y.

La paura che i maschi della specie umana potessero estinguersi era nata da un'osservazione. Circa 300 milioni di anni fa (quando il cromosoma X e quello Y si sono differenziati nel corso dell'evoluzione dei mammiferi), l'Y aveva un migliaio di geni. Oggi questi frammenti di Dna si sono ridotti a

L'intervista

Paolo Francalacci insegna genetica all'università di Sassari

“Attenti a dire che non serve ci fa ricostruire la genealogia”

ROMA — «Per noi genetisti il cromosoma Y è uno strumento straordinario. Ci aiuta a ricostruire il passato dell'uomo». Paolo Francalacci insegna genetica all'università di Sassari e lo scorso agosto con il Cnr e il centro di Pula Crs4 ha pubblicato su *Science* la ricostruzione dell'albero genealogico degli europei grazie allo studio del cromosoma Y di 1.200 sardi.

Perché usate questo cromosoma?

«In massima parte non si ricombina con altri cromosomi e le sue mutazioni vengono trasmesse intatte di padre in figlio. È come un cognome: ci permette di ricostruire la storia di una genealogia. Ma mentre un cognome si ferma diciamo a 400 anni fa, con l'Y arriviamo fino a 180 mila anni fa circa. A quell'epoca risale il più antico antenato dei maschi viventi oggi».

Pensa che l'Y diventerà inutile?

«C'ene vorranno di prove prima di dire che non serve a nulla. Però in effetti molte regioni dell'Y ci sono ignote. Buona parte del cromosoma deve ancora essere letto».

(e. d.)