

****Geni molto usati sono più protetti da mutazioni dannose nei pinguini****

****UNIVERSITÀ POLITECNICA DELLE MARCHE, ANCONA, ITALIA**** – Tra le molte istruzioni genetiche per costruire un organismo, non tutti i geni sono uguali. Una nuova ricerca sui pinguini Imperatore e Reali rivela che più un gene viene utilizzato, o "espresso", più la selezione naturale è efficace nell'eliminare le nuove mutazioni dannose e che questo processo di "controllo qualità" può essere persino più influente delle dimensioni della popolazione dei pinguini, offrendo una nuova prospettiva sui meccanismi di evoluzione e adattamento.

Lo studio, pubblicato su *Molecular Biology and Evolution*, è stato condotto da Emiliano Trucchi del Dipartimento di Scienze della Vita e dell'Ambiente dell'Università Politecnica delle Marche. Il team internazionale di ricerca ha analizzato la sequenza del DNA (genomi) e l'attività genica (espressione) del complesso dei geni dei pinguini Imperatore e Reali, due specie strettamente imparentate con storie demografiche molto diverse.

Gli scienziati sanno da tempo che nelle grandi popolazioni un processo chiamato "selezione purificante" rimuove in modo efficiente le mutazioni dannose dai genomi, un po' come un setaccio che trattiene le particelle indesiderate, mentre nelle popolazioni più piccole questo processo è meno efficace, rendendole più vulnerabili all'accumulo di effetti dannosi.

Tuttavia, questa nuova ricerca rivela un fattore cruciale: i geni molto attivi, o "espressi", sono sottoposti a una selezione purificante estremamente forte, indipendentemente dalle dimensioni della popolazione.

"Pensatelo come il macchinario più critico di una fabbrica," spiega il Dr. Trucchi. "Le parti che vengono utilizzate costantemente sono soggette ai controlli di qualità più rigorosi e frequenti. Allo stesso modo, i geni che sono altamente espressi sono sotto un'intensa sorveglianza per eliminare qualsiasi difetto. La nostra ricerca dimostra che questo controllo qualità è così forte da poter proteggere anche le piccole popolazioni dall'accumulo di molte mutazioni dannose nei geni molto utilizzati".

Il team ha confrontato le due specie di pinguini e ha scoperto che, mentre nella più grande popolazione dei pinguini Imperatore la selezione è generalmente più efficace nel rimuovere le mutazioni dannose, questo vantaggio scompariva quando si osservano i geni più espressi. In questa categoria di geni più attivi, entrambe le specie mostravano livelli bassi e simili di mutazioni dannose, indicando che l'espressione genica appare come la forza dominante.

Utilizzando simulazioni al computer, i ricercatori hanno stimato che la pressione selettiva sul 10% dei geni più espressi è così alta da essere equivalente a un coefficiente di selezione di -0,1. Ciò significa che queste mutazioni vengono rimosse con rapidità dalla popolazione. Questo effetto è abbastanza potente da essere efficace anche in popolazioni di soli 1.000 individui.

Questi risultati hanno implicazioni significative per la biologia della conservazione. Attualmente, gli scienziati spesso valutano il rischio di estinzione di una specie contando il numero di mutazioni potenzialmente dannose nel suo genoma. Questo studio avverte che tale metodo potrebbe essere fuorviante. Infatti, una mutazione "dannosa" in un gene usato raramente potrebbe avere un impatto molto limitato sulla salute di un organismo e sulla fitness generale di una popolazione.

"Abbiamo scoperto che le mutazioni previste come più pericolose si trovavano principalmente in geni con livelli di espressione molto bassi," ha detto Trucchi. "Questo suggerisce che contribuiscono in misura limitata alla fitness generale dell'organismo. È fondamentale che gli sforzi di conservazione tengano conto dell'espressione genica nel calcolare il 'carico genetico' di una

popolazione. Una specie potrebbe essere geneticamente più resiliente di quanto un semplice conteggio delle mutazioni possa suggerire". Tenere conto dell'espressione genica potrebbe aiutare a perfezionare le strategie di conservazione e a fornire un quadro più accurato della salute genetica di una specie.

Riferimento articolo pubblicato:

Emiliano Trucchi, Piergiorgio Massa, Francesco Giannelli, Thibault Latrille, Marco Gargano, Flavia A Nitta Fernandes, Lorena Ancona, Nils Chr Stenseth, Joan Ferrer Obiol, Josephine Paris, Giorgio Bertorelle, Céline Le Bohec.

High Gene Expression Predicts Extremely Low Segregation of Deleterious Mutations in Large Penguin Populations

Molecular Biology and Evolution, 42(6), June 2025, <https://doi.org/10.1093/molbev/msaf146>

