

## Capitolo primo

### Neanderthal ex machina

In una tarda serata del 1996, quando avevo appena preso sonno, squillò il telefono. Era Matthias Krings, un dottorando del mio laboratorio presso l'istituto di Zoologia dell'Università di Monaco. Si limitò a dire: «Non è umano».

«Arrivo», farfugliai, mi buttai addosso qualche vestito e traversai la città in macchina per raggiungere il laboratorio. Quel pomeriggio Matthias aveva avviato i nostri macchinari per sequenziare il DNA, inserendovi frammenti di DNA che aveva estratto e amplificato da un piccolo pezzo di osso di braccio di Neanderthal conservato presso il Rheinisches Landesmuseum di Bonn. Anni di risultati per lo più deludenti mi avevano insegnato a tenere basse le aspettative. La cosa più probabile era che avessimo estratto DNA di un batterio o di esseri umani, penetrato in qualche modo nell'osso nel corso dei 140 anni trascorsi da quando era stato dissepolto. Ma la voce di Matthias al telefono suonava emozionata. Aveva davvero rinvenuto materiale genetico di un Neanderthal? Non osavo sperarci.

Nel laboratorio insieme a Matthias c'era Ralf Schmitz, un giovane archeologo che ci aveva aiutato a ottenere il permesso di prelevare il frammento di osso dal fossile neanderthaliano di Bonn. Non stavano più nella pelle, mentre mi mostravano la stringa composta da A, C, G e T che usciva da uno dei *sequencer*, le macchine per il sequenziamento genomico. Né loro né io avevamo mai visto niente del genere.

Quella che ai non addetti ai lavori può sembrare una successione casuale di quattro lettere è in realtà la descrizione compatta della struttura chimica del DNA, il materiale genetico racchiuso in quasi ogni cellula del corpo. I due filamenti della famosa doppia elica del DNA sono formati da unità che contengono i nucleotidi adenina, timina, guanina e citosina, abbreviate con A, T, G e C. L'ordine in cui compaiono questi nucleotidi costituisce l'informazione genetica necessaria per dar forma al nostro corpo e farlo funzionare. Quello

specifico campione di DNA che stavamo studiando era parte del genoma mitocondriale – che si indica concisamente con mtDNA – che si trasmette attraverso le cellule uovo dalle madri ai figli. Nei mitocondri, minuscole strutture delle cellule, ne sono contenute varie centinaia di copie; fornisce l'informazione necessaria perché queste strutture svolgano la loro funzione di produrre energia. Ognuno di noi è portatore di un singolo tipo di mtDNA, che forma appena lo 0,0005 per cento del nostro genoma. Dato che in ogni cellula abbiamo molte migliaia di copie di quel singolo tipo, è particolarmente facile da studiare, a differenza del resto del DNA, del quale il nucleo della cellula custodisce solo due copie, una derivata da nostra madre e una derivata da nostro padre. Nel 1996 erano state già studiate migliaia di sequenze di mtDNA di esseri umani di tutto il mondo; in genere le si confronta con la prima sequenza di mtDNA umano a essere sequenziata, e questa comune sequenza di riferimento, a sua volta, si può usare per compilare un elenco di quali differenze si osservano in quali posizioni. La cosa che ci entusiasmò fu che la sequenza ottenuta dall'osso di Neanderthal conteneva variazioni mai osservate in nessuno di quelle migliaia di esseri umani. Quasi non credevo a quello che vedevamo.

Come mi succede ogni volta che mi trovo di fronte un risultato entusiasmante o inatteso, vengo assillato dai dubbi. Pensai a tutti gli errori che potevamo aver commesso. Magari in qualche momento sull'osso era stata usata colla fatta di pelle di bovino, e quello che osservavamo era l'mtDNA di una vacca. No: controllammo immediatamente l'mtDNA bovino (già sequenziato da altri) e riscontrammo che era molto diverso. Questa nuova sequenza di mtDNA era chiaramente vicina a quelle umane, ma differiva lievemente da tutte quante. Cominciai a credere che fosse veramente il primo frammento di DNA mai estratto e analizzato da una specie umana estinta.

Stappammo uno champagne che tenevamo nel frigo della sala comune del laboratorio. Sapevamo che, se quello che avevamo era veramente DNA di Neanderthal, ci si spalancavano possibilità enormi. Un giorno sarebbe stato possibile confrontare tutti i geni, o alcuni specifici, con quelli corrispondenti degli esseri umani odierni. Mentre rincasavo a piedi, in una Monaco buia e silenziosa (avevo bevuto troppo per guidare), quasi non credevo a quello che era successo. Mi rimisi a letto ma non riuscivo a dormire. Continuavo a pensare ai Neanderthal e al campione di cui, a quanto pareva, avevamo appena catturato l'mtDNA.

Nel 1856, tre anni prima della pubblicazione dell'*Origine delle specie* di Darwin, durante gli scavi in un piccola grotta all'interno di una cava nella valle di Neander, circa 11 chilometri a est di Düsseldorf, furono scoperte la parte superiore di un teschio e alcune ossa che sulle prime furono ritenute di orso. Ma nel giro di qualche anno si capì che i resti erano di una forma di essere umano estinta, forse antichissima. Fu la prima volta che venivano descritti resti di questo tipo, e la scoperta scosse l'ambiente dei naturalisti. Nel corso degli anni proseguirono gli studi di queste ossa e ne furono rinvenute molte altre: si cercò di appurare chi erano gli uomini di Neanderthal, come vivevano, perché scomparvero qualcosa come 30 000 anni fa, come interagirono con loro i nostri antenati moderni nel corso delle migliaia di anni di coesistenza in Europa, e se furono amici, o nemici, nostri antenati o semplicemente cugini perduti (si veda la Figura 1.1). Dai siti archeologici emergevano stupefacenti indizi di comportamenti che ci sono familiari: curavano i feriti, avevano riti funebri e forse persino strumenti musicali. I Neanderthal erano quindi molto più simili a noi di qualunque scimmia vivente. Quanto simili? Erano in grado di parlare? Sono un ramo secco dell'albero genealogico degli ominini? Parte dei loro geni è tuttora nascosta dentro di noi? Questi problemi sono parte integrante della paleoantropologia, la disciplina che si può dire sia nata con la scoperta di quelle ossa nella valle di Neander. E adesso pareva che da quelle ossa riuscissimo a trarre informazioni genetiche.

Per quanto queste domande di per sé siano interessanti, ritenevo che il frammento di osso neanderthaliano promettesse ancora di meglio. I Neanderthal sono i più vicini tra i parenti estinti degli uomini contemporanei. Se fossimo riusciti a studiare il loro DNA, avremmo senz'altro scoperto che i loro geni sono similissimi ai nostri. Alcuni anni prima il mio gruppo di ricerca aveva sequenziato un gran numero di frammenti di DNA dal genoma degli scimpanzé e aveva mostrato che nelle sequenze di DNA che abbiamo in comune con loro differiva solo poco più dell'1 per cento dei nucleotidi. Chiaramente i Neanderthal dovevano essere ancor più vicini. Ma – ed era questo l'aspetto più promettente – tra le poche differenze che prevedevamo di trovare nel genoma neanderthaliano ci dovevano essere quelle che ci distinguono da tutte le forme precedenti di precursori degli uomini: non solo i Neanderthal, ma anche il Ragazzo del Turkana, vissuto circa 1,6 milioni di anni fa; Lucy,

Figura 1.1.

Uno scheletro ricostruito di Neanderthal (a sinistra) e uno scheletro umano odierno (a destra).



risalente a circa 3,2 milioni di anni fa; e l'Uomo di Pechino, di piú di mezzo milione di anni fa. Queste poche differenze devono formare le basi biologiche della direzione radicalmente nuova che la nostra linea filogenetica ha preso con l'emergere degli uomini moderni: l'avvento di una tecnologia in rapido sviluppo, dell'arte in una forma che oggi riconosciamo immediatamente come tale e forse del linguaggio e della cultura come li intendiamo attualmente. Se potessimo studiare il DNA dei Neanderthal, tutto questo sarebbe alla nostra portata. Cullato da questi sogni (o deliri megalomani) finalmente, all'alba, presi sonno.

Il giorno dopo Matthias e io arrivammo entrambi in ritardo al laboratorio. Dopo aver controllato le sequenze di DNA della sera prima per sincerarci di non aver commesso errori, ci mettemmo a pianificare il da farsi. Un conto era ottenere una sequenza apparentemente interessante di un pezzetto di mtDNA proveniente dal fossile neanderthaliano, ma tutto un altro era convincere noi stessi, per non parlare del resto del mondo, che si trattava di mtDNA di un individuo vissuto (in quel caso specifico) qualcosa come 40 000 anni prima. I miei dodici anni di esperienza mi chiarivano che cosa dovevamo fare. Prima di tutto dovevamo ripetere l'esperimento: non solo l'ultimo passo, ma tutti quanti, partendo da un nuovo frammento di osso per chiarire che la sequenza che avevamo trovato non era un caso fortuito dovuto a una molecola danneggiata e modificata di mtDNA moderno finita nell'osso. Secondo, dovevamo estendere la sequenza di mtDNA ottenuta, ricavando dal campione di osso frammenti di DNA in parziale sovrapposizione. Cosí avremmo ricostruito una sequenza piú lunga di mtDNA, con cui cominciare a stimare la differenza tra l'mtDNA dei Neanderthal e quello degli uomini odierni. Dopodiché era necessario un terzo passo. Io per primo avevo sempre affermato che dichiarazioni fuori della norma sulle sequenze di DNA ottenute da ossa antiche richiedono prove fuori della norma, e cioè la ripetizione in un altro laboratorio: un passo insolito in un campo della scienza in genere molto competitivo. Sostenendo che avevamo recuperato DNA neanderthaliano, avremmo sicuramente affermato qualcosa di fuori dalla norma. Per escludere fonti ignote di errore da parte del nostro laboratorio, dovevamo condividere parte del prezioso campione di osso con un laboratorio indipendente e sperare che riuscisse a replicare i nostri risultati. Parlai di tutto ciò con Matthias e Ralf. Ci organizzammo per il lavoro da farsi e ci giurammo a vicenda di mantenere il segreto al di fuori dei nostri gruppi di

ricerca. Non volevamo che se ne parlasse finché non eravamo sicuri di quello che avevamo in mano.

Matthias si mise subito al lavoro. Dopo quasi tre anni di tentativi per lo piú infruttuosi di estrarre il DNA dalle mummie egizie, era entusiasta per le prospettive di successo. Ralf sembrava insoddisfatto di dover tornare a Bonn, dove non poteva fare altro che aspettare con impazienza notizie dei nostri risultati. Io cercai di concentrarmi sui miei altri progetti, ma era difficile non pensare a quello che stava facendo Matthias.