

Padova, 11 novembre 2020

IL SEQUENZIAMENTO DEL GENOMA DELLE COZZE RIVELA UN SISTEMA DI GENI CHE POTREBBE SPIEGARE LA LORO ELEVATA RESISTENZA

Ricercatori del CSIC spagnolo hanno condotto un'indagine identificando 65.000 geni, più del doppio di quelli umani, di questo "superorganismo marino". Un'alta percentuale di "geni spendibili", che non si trova in tutti gli individui, è legata alla sopravvivenza, il che spiegherebbe la loro capacità di adattamento. Oltre a un interesse commerciale, questa specie ha molecole con attività antibatteriche e antivirali.

Un team di ricerca internazionale guidato da scienziati del Consiglio Superiore per la Ricerca Scientifica (CSIC - Spagna) ha **sequenziato l'intero genoma delle cozze mediterranee** (*Mytilus galloprovincialis*): oltre a rivelare che la specie contiene 65.000 geni, più del doppio di quelli umani, ha portato alla luce alcune chiavi per comprendere l'enorme capacità di adattarsi e la resistenza allo stress di questo "superorganismo marino".

Il lavoro, pubblicato sulla rivista «Genome Biology» e ripreso dalla rivista «Science», ha rivelato un'architettura genomica del tutto insolita per un animale. Questo sistema si basa su geni condivisi da tutti gli individui della specie e circa il 20% dei "geni spendibili", che non sono condivisi da tutti, sono legati alle funzioni di sopravvivenza. Questa conoscenza potrebbe essere applicata, ad esempio, nella progettazione di nuovi trattamenti per le malattie.

Le cozze sono state costantemente esposte a una vasta gamma di microrganismi potenzialmente patogeni e altri contaminanti mentre filtravano: esse hanno dimostrato un'alta resistenza, a differenza di altri bivalvi. Contengono anche un gran numero di peptidi antimicrobici, molecole con attività antibatterica, che proteggono anche contro virus di diverse specie, tra cui alcuni propri degli esseri umani.

I ricercatori hanno assemblato un genoma di riferimento di cozze *Mytilus galloprovincialis* di 1,28 gigabyte (per l'uomo è 3,3 gigabyte) e hanno scoperto che questo bivalve ha circa 65.000 geni (gli esseri umani ne hanno 30.000). Inoltre, hanno sequenziato il genoma di altri 14 individui provenienti da due popolazioni indipendenti della Galizia e dell'Italia.

«Abbiamo scoperto che il genoma delle cozze è un pangenoma, composto da un insieme centrale di 45.000 geni più circa 15.000 "geni spendibili". Questi sono soggetti a variazioni nella presenza o assenza di geni, il che significa che potrebbero mancare completamente in alcuni individui», spiega il ricercatore del CSIC e co-responsabile del Progetto Antonio Figueras, che lavora all'Istituto di ricerca marina (IIM-CSIC), a Vigo.

Da parte sua David Posada, ricercatore nell'Università di Vigo e principale co-autore con Antonio Figueras della ricerca, osserva che «questo tipo di architettura genomica è un nuovo fenomeno negli animali. Che un animale abbia il 20% di diverso dal suo genoma rispetto a un altro della sua



Figura III genoma delle cozze si basa su un sistema di circa 15.000 geni spendibili legati alle funzioni di sopravvivenza (MANUEL GARCIA BLANCO/ IIM-CSIC)

specie è davvero impensabile. All'inizio abbiamo ritenuto che fosse un errore, ma alla fine siamo stati in grado di verificare che era vero».

In questo lavoro hanno avuto anche un ruolo chiave gli scienziati dell'Università di Trieste, con Marco Gerdol come primo autore, e dell'Università di Padova con la prof.ssa Paola Venier del Dipartimento di Biologia; hanno poi partecipato alla pubblicazione ricercatori dell'Institute of Evolutionary Biology (CSIC-UPF) e del National

Center for Genomic Analysis (CNAG-CRG), in cui Tyler Allio e Marta Gut come leader hanno coordinato l'assemblaggio e il sequenziamento del genoma.

Un pangenoma contiene una serie di geni centrali presenti in tutti gli individui della stessa specie, fondamentali per la sopravvivenza, e altri geni sacrificabili che si trovano solo in un sottoinsieme di individui e generalmente hanno funzioni accessorie. Inoltre i geni spendibili spesso appartengono a famiglie di geni "giovani" che si sono specializzati in funzioni di sopravvivenza e che potrebbero essere la chiave per spiegare la capacità di recupero e proliferazione delle cozze. «Questa resistenza alle condizioni ambientali avverse - sottolinea Figueras -, che conferisce anche alla cozza il nome di specie invasive, potrebbe essere spiegata dalle caratteristiche che abbiamo scoperto nel genoma. L'architettura pangenomica del genoma delle cozze può fornire un vantaggio selettivo per la sua popolazione».

Questa ricerca è la prima descrizione di un pangenoma in un animale (metazoo) così come l'esistenza di un enorme fenomeno di assenza e presenza di geni: la scoperta dai ricercatori è qualcosa che era stato rilevato solo in microrganismi e occasionalmente in piante, microalghe e funghi.

Nei batteri, i geni spendibili offrono vantaggi evolutivi che migliorano la capacità di migrare verso nuove nicchie ecologiche e forniscono un contributo significativo alla variazione fenotipica delle piante. Si ritiene che le funzioni associate ai 15.000 geni spendibili delle cozze siano anche una risorsa inestimabile per questa specie per far fronte ai fattori di stress ambientali.

Il sequenziamento del genoma delle cozze ha anche permesso agli scienziati di approfondire l'elevata variabilità delle sequenze delle molecole antimicrobiche che contengono. A livello pratico questa scoperta permetterà agli scienziati di capire come funzionano queste molecole e la loro diversità. **I ricercatori hanno scoperto che le cozze hanno proprietà antibatteriche e antivirali sia contro i virus animali che virus umani e hanno capacità di rigenerazione delle ferite: tutto ciò apre nuove strade per l'applicazione della scoperta in medicina e medicina veterinaria.**

Le cozze rappresentano la più alta produzione di acquacoltura in Spagna (quasi interamente in Galizia e seconda al mondo dopo la Cina) e la più importante in Europa, raggiungendo regolarmente

250.000 tonnellate all'anno. Si tratta di una coltura in zattere galleggianti la cui disposizione e numero sono controllati dalle autorità regionali.

Link alla ricerca: <https://genomebiology.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13059-020-02180-3>

Titolo: *Massive gene presence-absence variation shapes an open pan-genome in the Mediterranean mussel* - «Genome Biology» 2020

Autori: Marco Gerdol, Rebeca Moreira, Fernando Cruz, Jessica Gómez-Garrido, Anna Vlasova, Umberto Rosani, Paola Venier, Miguel A. Naranjo-Ortiz, Maria Murgarella, Samuele Greco, Pablo Balseiro, André Corvelo, Leonor Frias, Marta Gut, Toni Gabaldón, Alberto Pallavicini, Carlos Canchaya, Beatriz Novoa, Tyler S. Alioto, David Posada & Antonio Figueras