

Geni ortologhi e paraloghi

La duplicazione genica è il processo che porta alla formazione, all'interno di un genoma, di due o più copie di uno stesso gene, con sequenze nucleotidiche identiche o molto simili. Il meccanismo principale alla base della duplicazione genica è il crossing-over ineguale, derivante da piccoli errori d'appaiamento dei cromosomi omologhi durante la meiosi. La duplicazione genica ha un notevole vantaggio evolutivo, poiché le copie multiple di un gene possono andare incontro a diverse mutazioni senza alterare il fenotipo dell'individuo; infatti, il prodotto del gene funzionale assicura una normale attività biologica. **Le mutazioni** che si accumulano all'interno dei geni duplicati possono portare alla formazione di geni inattivi, come accade per gli **pseudogeni**, ma in alcuni casi possono produrre geni diversi da quello originario, codificanti per proteine con strutture e funzioni diverse. I geni che derivano da quest'evoluzione divergente, sono detti **geni paraloghi**, ad esempio i geni umani delle globine alfa e beta, i quali derivano da un unico gene ancestrale che ha subito duplicazione genica. I geni paraloghi si distinguono da quelli **ortologhi**, che sono geni omologhi, presenti in specie diverse ma correlate, che codificano per proteine che hanno funzioni simili e che si sono separati non per un evento di duplicazione ma in seguito a speciazione (separazione delle specie).

L'evoluzione divergente è il fenomeno per mezzo del quale alcune caratteristiche fenotipiche, di comune origine, si sono differenziate nel corso della storia evolutiva. L'esempio classico è rappresentato dagli arti dei vertebrati, che derivano dagli arti presenti nei vertebrati primitivi e si sono evoluti in strutture molto diverse, come il braccio negli uomini, le zampe in altri mammiferi, le ali negli uccelli, ecc. L'evoluzione divergente può essere descritta anche a livello molecolare, ed in questo caso interessa proteine o geni che, da un'origine comune, hanno raggiunto strutture e funzioni molto diverse. All'origine di quest'evoluzione divergente molecolare c'è la duplicazione genica. I geni duplicati, infatti, possono subire un'evoluzione indipendente, per dare origine ai cosiddetti **geni paraloghi**, cioè geni presenti all'interno dello stesso genoma che codificano per prodotti diversi ma originano da un unico gene ancestrale. Questi si distinguono dai **geni ortologhi**, che sono invece geni omologhi, presenti in specie diverse ma correlate, che codificano per proteine con strutture e funzioni simili. **Anche i geni ortologhi originano da un unico gene ancestrale ma si sono separati non in seguito ad un evento di duplicazione ma per la separazione delle specie (speciazione) avvenuta nel corso dell'evoluzione.**