

VALTER GUALANDRI

LA CONSULENZA EUGENICA

EREDITA' ED AMBIENTE

L'individualità di ciascun essere vivente, e pertanto anche dell'uomo, risulta dall'accostamento più o meno armonico nello stesso individuo di un certo numero di caratteri, ciascuno dei quali può presentarsi sotto diverse modalità. In tal modo l'identificazione di ogni persona si effettua in base alla precisazione della modalità effettiva con cui ogni carattere si presenta: un certo valore della statura, una certa conformazione del corpo, il colore degli occhi, dei capelli, i tratti del viso, il carattere psichico, le doti intellettuali, e così via.

Ora nell'elencazione di questi caratteri e delle loro modalità, già nel linguaggio comune si fa una netta distinzione fra quelli che fanno parte della costituzione del soggetto e quelli che invece risultano acquisiti dall'ambiente esterno, anche se gli uni e gli altri possono a volte avere una manifestazione esteriore simile. Per esempio nessuno confonderebbe il colorito scuro della pelle che consegue all'esposizione prolungata ai raggi del sole, con il colorito, simile, proprio delle razze orientali; la differenza è di immediata accezione: la « tintarella » è un carattere acquisito a seguito dell'azione di un ambiente definito, è un carattere contingente e non necessario perché lo stesso individuo che lo presenta non lo manifesterebbe se si fosse trovato in un altro ambiente o in tempo diverso. Il colore della pelle degli orientali invece fa parte della loro intima costituzione biologica; è un carattere necessario perché nessun ambiente influenza significativamente la sua manifestazione.

Così si configura la differenziazione fra caratteri ambientali o paratipici o acquisiti e caratteri costituzionali o idiotipici oppure, per introdurre la parola di maggior uso in questo argomento, ereditari.

Tutto ciò che possiamo percepire a carico di ogni nostro simile, semplicemente con i nostri sensi oppure con l'aiuto di strumenti e tecniche varie, potremmo indicarlo con il termine collettivo di *fenotipo*, oppure per la precisione come l'insieme di tanti fenotipi, uno per ciascun carattere considerato, e potremmo distinguere i fenotipi ambientali da quelli ereditari.

Allo stesso modo come possono essere acquisiti o ereditari i caratteri che sono stati sopra proposti come esempio, lo sono anche le malattie: gli stati patologici infatti sono caratteri abnormi che possono colpire l'uomo e possono provenire dall'ambiente o dall'eredità biologica, configurandosi così la distinzione fra malattie acquisite e malattie ereditarie, distinzione che è in tutto sovrapponibile a quella già spiegata per i caratteri fisiologici.

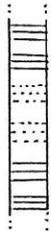
LE BASI MOLECOLARI DELL'EREDITÀ

La ereditarietà di un carattere pertanto consiste nel fatto che le cause prime di esso fanno parte della costituzione biologica dell'individuo essendogli pervenute dai suoi genitori e potendo essere trasmesse ai suoi figli. Queste cause prime si chiamano comunemente «geni» e sono dei tratti delle lunghe catene molecolari dello ADN. Dunque fra gene, o meglio una certa situazione genica che si indica come genotipo, e carattere ereditario — cioè il fenotipo — esiste un rapporto di causa-effetto, rapporto che in alcuni casi noi conosciamo nel suo preciso divenire.

Se per esempio prendiamo in considerazione una malattia ereditaria assai nota quale è l'emofilia, potremmo prospettare l'interazione fra genotipo e fenotipo come è descritto nello schema 1.

In modo analogamente noto si comportano altri geni che sono responsabili di altre forme patologiche, quali per esempio l'albinismo, la fenilchetonuria, l'anemia mediterranea e così via. D'altra parte esistono delle malattie esattamente definite in senso nosologico, il cui comportamento nell'ambito della famiglia, cioè la cui ereditarietà, indica chiaramente che esse sono determinate da una situazione genetica definita e da leggi precise di trasmissione ereditaria, ma per le quali non conosciamo ancora il divenire fenogenetico, cioè il tramite mediante il quale il gene esercita la sua azione.

Comunque l'eredità ha una base molecolare; i caratteri ereditari si trasmettono da una generazione all'altra perché i corrispondenti geni passano materialmente dai genitori ai figli.

GENOTIPO	INTERAZIONE FENOGENETICA	FENOTIPO
gene normale per la sintesi della globulina antiemofilica.	normale produzione di globulina antiemofilica.	presenza normale di fattore antiemofilico. Assenza di malattia.
		
gene anormale per la sintesi della globulina antiemofilica.	non è in grado di guidare la sintesi della globulina antiemofilica.	assenza di fattore antiemofilico. Emofilia.
		

SCHEMA 1 - Esempio di interazione fenogenetica.

LE BASI CITOLOGICHE DELL'EREDITÀ

Con il linguaggio tipico della genetica classica mendeliana si suole dire che i geni sono situati sui cromosomi in posizioni definite e costanti che si chiamano loci. I cromosomi a loro volta sono delle formazioni bastoncellari che si rendono manifeste nella cellula quando questa svolge il processo moltiplicativo: il numero dei cromosomi è definito per ogni specie vivente, l'uomo per esempio ha 46 cromosomi, o meglio 22 paia di cromosomi non correlati con la determinazione del sesso (autosomi) ed un paio di cromosomi che determinano l'appartenenza di ciascun individuo ad un sesso (eterosomi) vedi tav. IX e X.

Con una visione strettamente formale dunque i geni si possono considerare come delle strutture molecolari allineate lungo il cromosoma: ciascun gene nella sua precisa posizione, il suo locus; un solo gene in ogni locus. A questa visione della situazione dei geni sui cromosomi, sarebbe giusto sostituire, o meglio aggiungere, la effettiva immagine dei cro-

mosomi, i quali sono sostanzialmente costituiti da lunghissime catene di ADN, più volte ritorte su se stesse, e nell'ambito di queste catene si delineano quei tratti che, essendo responsabili della sintesi di una molecola definita, meritano il nome di cistroni, cioè di geni. Il fatto che i cromosomi si rendano evidenti nella loro tipica morfologia durante la moltiplicazione cellulare, consiste semplicemente nella acquisizione di certe prerogative esclusivamente fisiche da parte del materiale ereditario (ADN), il quale beninteso è presente durante tutta la vita della cellula.

Parlando di moltiplicazione cellulare è necessario distinguere due modalità secondo la quale essa può verificarsi: due modalità che hanno un significato biologico profondamente diverso.

LA MOLTIPLICAZIONE CELLULARE - LE BASI CITOLOGICHE DELLA RIPRODUZIONE

La moltiplicazione cellulare per *mitosi* (o *cariocinesi*) avviene in modo che le cellule figlie hanno lo stesso numero di cromosomi, pertanto gli stessi geni, della cellula madre; questo fenomeno può verificarsi in quanto la divisione della cellula madre nelle due cellule figlie è preceduta da un raddoppiamento quantitativo del patrimonio ereditario: le due cellule figlie dunque sono esattamente identiche dal punto di vista genetico ed entrambe sono esattamente uguali alla cellula madre. La mitosi dunque ha il significato biologico di aumentare indefinitamente una popolazione cellulare mantenendola geneticamente stabile. La genesi embriologica del nostro corpo, il suo accrescimento durante la vita extrauterina, il normale ricambio di alcuni suoi tessuti sono fenomeni dovuti al verificarsi della mitosi.

La moltiplicazione cellulare per meiosi invece è esclusiva delle cellule germinali ed ha la caratteristica fondamentale di essere un processo moltiplicativo riduzionale, per il quale appunto le cellule figlie vengono ad avere un numero di cromosomi, e pertanto di geni, esattamente ridotto a metà.

Le cellule germinali non mature (e tutte quelle somatiche) hanno 46 cromosomi, le cellule germinali mature ne hanno 23. Il processo biologico della meiosi è identico nel suo significato biologico nei due sessi, tuttavia la produzione materiale delle cellule germinali mature è notevolmente diversa nell'uomo rispetto alla donna. Nel sesso maschile infatti la

produzione di cellule germinali mature (gli spermatozoi) è continua a partire dalla pubertà e senza un limite cronologico definito, nel sesso femminile invece la pubertà è l'inizio di un ricorso di cicli maturativi, per i quali solo una volta ogni 28 giorni viene messa a disposizione una cellula germinale matura (cellula uovo), la quale altresì è fecondabile solo per un breve tempo dopo la maturazione vera e propria. Inoltre l'età feconda femminile ha il limite netto della menopausa, tanto che di fronte alle poche centinaia di cellule uovo che, almeno teoricamente, una donna matura nell'arco della sua vita feconda, si ha un numero praticamente indefinito di spermatozoi per il sesso maschile; per avere un'idea di tale numero basti pensare che un millilitro di liquido seminale contiene circa 100 milioni di spermatozoi.

La fecondazione è il primo momento della vita del nuovo individuo e, dal punto di vista citologico, consiste nella penetrazione di uno, uno solo, spermatozoo in una cellula-uovo con fusione del materiale ereditario che le due cellule germinali portano. I 23 cromosomi, con tutti i loro geni, contenuti nello spermatozoo – cioè di provenienza paterna – si uniscono ai 23 cromosomi ed ai geni dell'ovocellula, cioè di provenienza materna: si ricostituisce così il patrimonio ereditario tipico della specie (46 cromosomi) e si definisce quello specifico del nuovo individuo, che risente dunque del contributo esattamente paritetico dei due genitori (fig. 2).

Dunque la generazione della prole presuppone dapprima un processo analitico sui geni (la maturazione gametica o meiosi) e poi un processo sintetico (la fecondazione). Si può raffigurare questo succedersi di eventi opposti con un disegno schematico, nel quale per semplicità l'intero patrimonio ereditario della cellula, e quindi dell'individuo, è ridotto ad una sola coppia di cromosomi e ad una sola coppia di geni (alleli). Si ponga (fig. 3), per esempio, che la coppia allelica in causa sia il genotipo dell'albinismo, di quella malattia ereditaria cioè che comporta la incapacità a sintetizzare i pigmenti del corpo e pertanto un fenotipo con capelli bianchi, pelle rosea, occhi rossi, ecc. come è ben noto. Un'analisi esplicativa di questo schema consente di fare le seguenti osservazioni: se indichiamo con A (si pronuncia «A-grande») il gene normale per la produzione dei pigmenti corporei e con «a» (si pronuncia «a-piccolo») il gene patologico incapace di guidare la sintesi dei pigmenti stessi e pertanto responsabile per sé della malattia, ci si potrebbe anzitutto chiedere quale sia la situazione clinica dei due genitori dello schema, i quali possiedono entrambi i geni, quello normale e quello patologico. Ebbene in una situazione siffatta, che

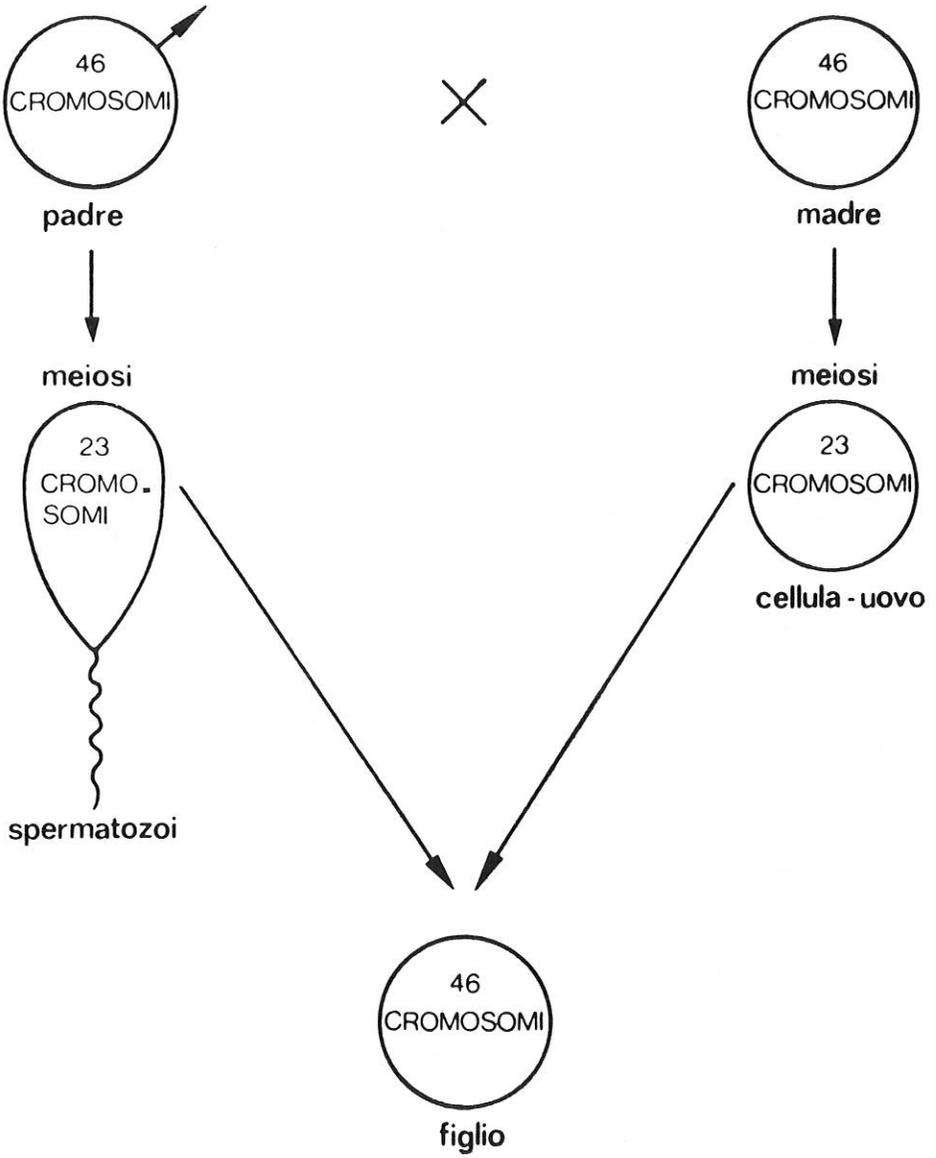


Fig. 2 - Le basi citologiche della riproduzione.

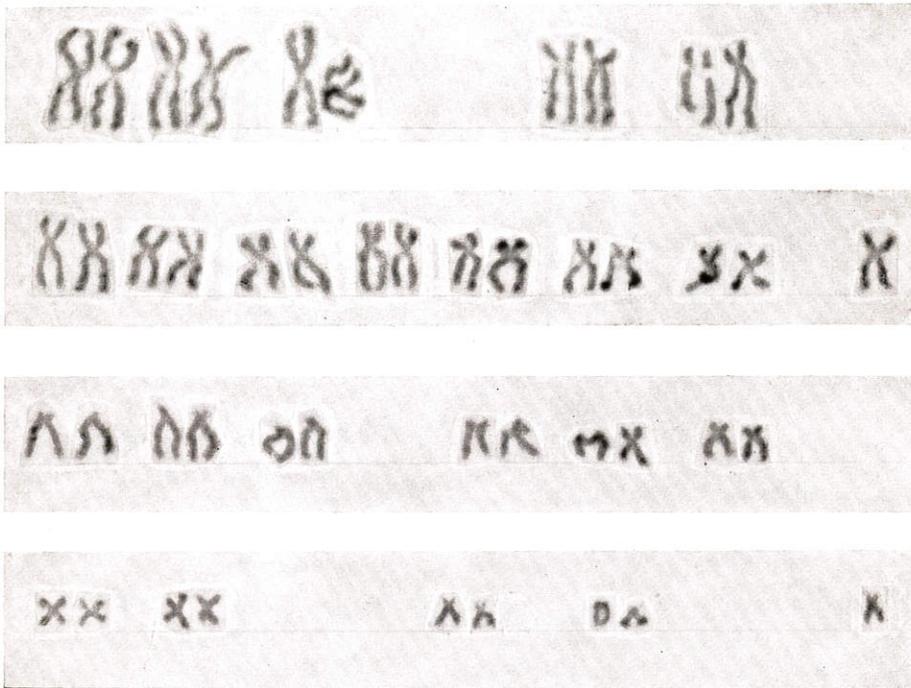


Fig. 1 a - Microfotografia dei cromosomi di un individuo di sesso maschile.

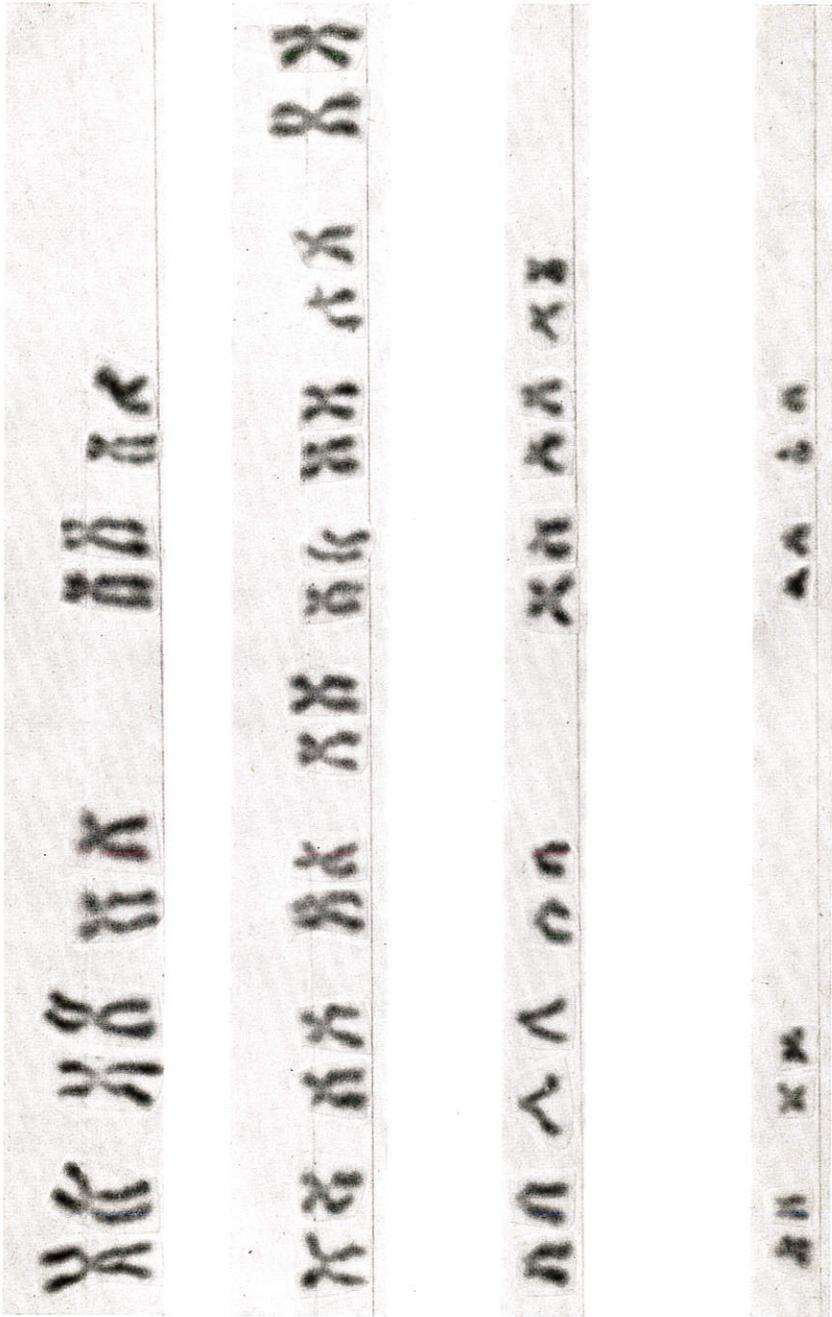


Fig. 1 b - Microfotografia dei cromosomi di un individuo di sesso femminile.

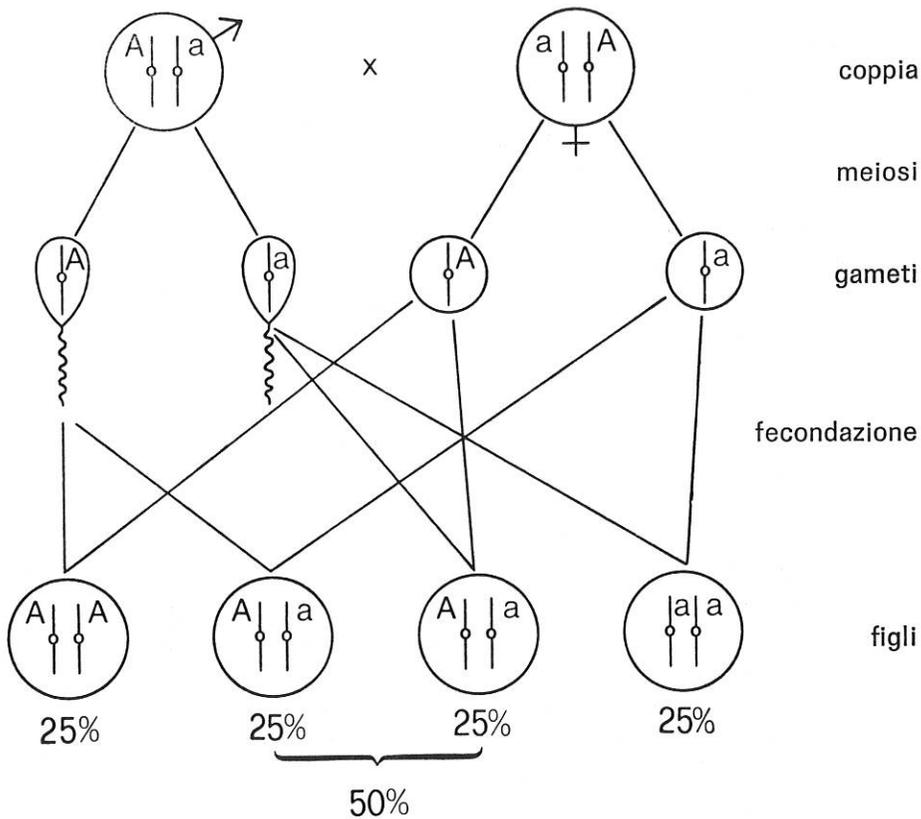


Fig. 3 - Rappresentazione schematica dell'incrocio tra due eterozigoti.

può essere generalizzata a quasi tutte le malattie ereditarie, il fenotipo effettivo dell'individuo dipende dalla natura dei due geni e dalla capacità che essi hanno di realizzare il fenotipo che loro compete. Esistono così dei geni che sono capaci di determinare il fenotipo loro caratteristico anche in semplice dose, quando cioè sono trasmessi dall'individuo in causa da uno solo dei suoi genitori: si chiamano geni dominanti e nella grafia genetica si indicano con una lettera maiuscola e si pronunciano con l'attributo «grande». Altri geni debbono essere in duplice dose per avere una corrispondenza fenotipica, cioè debbono passare all'individuo in esame da entrambi i genitori: questi geni si chiamano recessivi, si indicano graficamente con una lettera minuscola e si pronunciano con l'attributo «piccolo». Per esempio, il gene dell'albinismo «a» è recessivo rispetto al suo allele normale «A» che è dunque dominante, pertanto si possono stabilire

le seguenti relazioni fra i genotipi ed i fenotipi fra questi due alleli, la cui attività genetica si riferisce dunque alla pigmentazione della pelle:

aa = omozigote recessivo individuo albino
Aa = eterozigote individuo normale
AA = omozigote dominante individuo normale

I due ultimi genotipi (l'eterozigote e l'omozigote dominante) hanno così un fenotipo identico e non si distinguono l'uno dall'altro: questa è appunto la prova della dominanza di «A» (normale) su «a» (patologico); nello eterozigote il gene A maschera completamente la presenza del gene «a» il quale può realizzare il proprio fenotipo (l'albinismo) solo quando è presente in un individuo in situazione di omozigotia «aa»..

Ora tornando ai fenomeni schematizzati nella fig. 3 si può notare come ciascuno dei due genitori maturi due classi equipfrequentate di gameti: l'una è costituita da gameti portatori del gene normale «A», l'altra da gameti con il gene patologico «a». Ponendoci per così dire, nei panni di ogni figlio di questa coppia, non è affatto indifferente ricevere uno o l'altro dei due tipi di gameti, in quanto evidentemente uno dei due porta il gene patologico per l'albinismo; se si volesse valutare il rischio che ogni figlio ha di ricevere da ciascuno dei due genitori il gene patologico, si potrebbe pensare al gioco di «testa o croce» che si fa con una moneta. Le probabilità che esca «testa» o «croce» lanciando la moneta sono esattamente del 50% per ogni giocata, allo stesso modo come è del 50% la probabilità che ciascuno dei due genitori trasmetta al figlio il gene patologico. Questo «gioco» delle probabilità può ripetersi due volte nel caso che entrambi i genitori siano eterozigoti, come appunto accade nell'esempio proposto nella fig. 3, di maniera che, dalla combinazione dei gameti che maturano, si può avere la nascita di figli del tutto sani (AA) per il 25%, portatori sani come i genitori (Aa) per il 50% ed infine malati (aa) per il 25%. In un certo senso un figlio albino dei due genitori in causa è come un individuo che, al gioco di testa o croce, perde due volte di seguito.

CONSULENZA EUGENICA: PRONOSTICO TEORICO E PRONOSTICO EMPIRICO

Il fatto stesso di poter applicare le leggi della probabilità alla trasmissione dei caratteri, comprova che essa è un meccanismo del tutto indipen-

dente da qualunque fattore ipotizzabile, ed anzitutto dalla volontà ovviamente. Si tratta di un meccanismo assolutamente casuale.

I principi teorici sopra esposti, applicati come è stato esemplificato nella situazione proposta, guidano appunto il procedimento della consulenza eugenica, cioè di quella prestazione genetico-medica alla quale si richiede di formulare il rischio di nascita di individui affetti da una certa malattia ereditaria da una coppia in esame. In verità questo valore di probabilità (si chiama anche pronostico eugenico) si può ottenere dalla applicazione delle leggi teoriche della genetica alla famiglia in studio, solo se il carattere in esame si trasmette secondo uno schema noto e costante. Ma vi sono numerose malattie geneticamente determinate — per esempio diverse forme patologiche di interesse neuropsichiatrico — la cui modalità di trasmissione non è nota, o comunque non è affatto semplice, interferendosi diversi fattori genetici indiretti ed anche fattori ambientali. In questi casi si può formulare il cosiddetto pronostico empirico, tratto da statistiche condotte sulla popolazione. In pratica ci si avvale di statistiche preesistenti che valutano la frequenza della malattia fra i familiari di un ammalato; nell'espletamento della consulenza questa frequenza viene trasformata in un valore di probabilità. Se per esempio risulta che fra i fratelli di individui malati (essendo sani i genitori) la malattia si ripete con una frequenza del 10%, si valuta appunto al 10% il rischio di ripetizione della forma patologica fra i discendenti di una coppia di genitori sani che ha già avuto un figlio affetto.

Il pronostico eugenico, teorico o empirico che sia, è pur sempre un valore di probabilità, un rischio, e si può comprendere pertanto come possa essere difficile e penoso per gli interessati prendere delle decisioni di enorme peso pratico, psicologico ed affettivo, sulla base di una risposta formulata pressapoco nel modo seguente: «L'evento studiato, e per solito temuto, come può esserlo una malattia ereditaria, può verificarsi. Su 100 famiglie come questa si può calcolare che si verificherebbe tot volte». Ora però si deve dire che la genetica in genere e la eugenetica in particolare sono scienze in divenire continuo e traggono indubbi vantaggi dall'opera di ricerca e di studio che viene perseguita in campo biometrico, formale, citologico e biochimico applicato. Questi progressi tecnici hanno portato, per limitare il discorso alla consulenza eugenica, a due particolari vantaggi:

1) la possibilità di riconoscere obiettivamente gli eterozigoti (cioè i portatori sani) per diverse malattie ereditarie. Questa possibilità comporta l'indubbio vantaggio di avere una conoscenza precisa dei due com-

ponenti la coppia in studio, conoscenza che non proviene da valutazioni probabilistiche tratte dall'esame dei due ceppi familiari;

2) la possibilità di diagnosi precocissima, addirittura prenatale, della presenza di una malattia ereditaria nel prodotto del concepimento con tutte le conseguenze che possono derivare da una simile acquisizione.

Dunque a conclusione di questi aspetti tecnici dell'applicazione libera e morale dell'eugenetica all'uomo, si può dire che questo procedimento si articola in due fasi principali:

a) l'indagine anamnestica familiare con la valutazione, su base teorica od empirica, del rischio genetico per la coppia interessata;

b) l'esecuzione, quando fosse necessario, di quegli accertamenti tecnici intesi a concretizzare, per così dire, il valore di probabilità in una diagnosi definitiva o per lo meno a sfrondarlo di quei dati probabilistici che provengono dalle catene familiari degli ascendenti e dei collaterali.

LA CONSULENZA EUGENICA: UN PROCEDIMENTO DI INTERESSE SOCIALE

La consulenza eugenica, intesa nella completa articolazione precedentemente descritta, rappresenta il metodo elettivo di profilassi primaria contro le malattie ereditarie. In questo ordine di idee sembra assolutamente necessario dare all'eugenetica un'estensione ed un'importanza che vanno al di là dell'ambito familiare per occupare il significato di prestazione specialistica di interesse sociale. Per questi motivi da tempo si ritiene necessario che lo Stato comprenda nelle proprie leggi anche la organizzazione eugenica nazionale come uno dei mezzi necessari per tutelare la salute dei cittadini e delle famiglie e che questa organizzazione trovi ovviamente una realizzazione concreta, in modo che, parallelamente all'acquisizione di una coscienza eugenica nella popolazione, si realizzino anche i mezzi pratici per adire alla consulenza stessa. Da un punto di vista logico e nell'ambito di un programma organizzativo, la consulenza eugenica fa parte della visita medica prematrimoniale, in quanto ovviamente i problemi genetici si pongono nel momento in cui si delinea la coppia matrimoniale e si prospetta la generazione della prole. Con questo non si vuole naturalmente escludere la possibilità di adire alla consulenza eugenica

anche al di fuori del matrimonio. Ora l'istituzione di una visita medica prematrimoniale con procedimento previsto dalla legge dello Stato, ha avuto vicende legislative che si possono schematizzare nel seguente modo:

1949 – Progetto di Legge a nome dell'on.le M. Tibaldi Chiesa sull'istituzione della visita prematrimoniale, non limitata alla diagnosi di eventuali malattie veneree, ma intesa ad accertare lo stato di salute generale dei nubendi anche in ordine ai rischi genetici verso la generazione della prole.

1956 – Legge Monaldi (Legge dello Stato n. 857 approvata nel 1956, con un regolamento esecutivo del 1962). Questa Legge riguarda invero le «misure di lotta contro le malattie veneree», ma all'art. 7 prevede l'istituzione di una visita prematrimoniale obbligatoria. Nella realtà la legge non è applicata.

1969 – Progetto di Legge a nome dell'on.le De Maria ed altri sulla «obbligatorietà della visita medica prematrimoniale e l'istituzione dei Consultori matrimoniali».

1972 – Riforma del Diritto di famiglia (la Legge fu approvata dalla Commissione Giustizia della Camera, ma non fu discussa in Senato). Nel 1° capitolo, dove si richiede la conoscenza anche fisica dei coniugi, all'art. 7 è introdotta la visita medica prematrimoniale come procedimento facoltativo.

A questo punto si deve evidentemente tendere a che lo Stato provveda all'organizzazione concreta dei consultori prematrimoniali e matrimoniali e nello stesso tempo svolga opera di istruzione e di propaganda affinché nella popolazione si instauri una «coscienza» sanitaria, che è poi il presupposto essenziale per la efficacia delle istituzioni di cui si è parlato. La struttura ideale di un consultorio deve evidentemente essere in funzione del modo con cui la visita stessa si articola e dei suoi scopi. Questo istituto infatti comprende degli accertamenti clinici generali ed al bisogno specialistici ed in più l'esecuzione di alcune indagini strumentali (schermografica e sierologica) specificamente intesi alla diagnosi della infezione tubercolare e luetica. A questa «fase clinica» della visita prematrimoniale si affianca la consulenza eugenica, come una delle specialità cui la coppia potrebbe avere necessità di rivolgersi. Evidentemente allora debbono essere disponibili i consulenti eugenisti preparati nella materia e sostenuti dalla esperienza pratica e dall'aggiornamento scientifico; deve inoltre essere possibile l'esecuzione di quelle indagini di laboratorio che, come si è detto precedentemente, fanno parte integrante della consulenza stessa.

L'ATTIVITÀ DEL CONSULTORIO EUGENETICO DI MILANO

Fin dal 1942 è attivo in Milano, presso il Centro Studi di Genetica Umana ed Eugenia dell'Università, il primo Consultorio eugenico italiano. Entrambe le istituzioni, specificamente intese allo studio dell'eredità nell'uomo ed alla sua applicazione pratica, rappresentano l'opera, assolutamente prioritaria nel nostro Paese, della professoressa Luisa Gianferrari. Da questo Centro è sempre partita opera di istruzione a tutti i livelli e di propaganda della consulenza eugenica, e diverse iniziative nel campo della legislazione specifica hanno trovato nel Centro una fonte di consultazione sperimentata da un'attività pratica imponente nel tempo e nell'ampiezza e varietà della casistica (v. tab. 1).

TAB. 1 — DISTRIBUZIONE DI 1.000 CASI DI CONSULENZA EUGENICA PRESSO IL CONSULTORIO DI GENETICA UMANA DEL COMUNE DI MILANO.

Malattie mentali	267	psic. man. depress. - schizofrenia - oligofrenia.
Malformazioni di cui:	151	
— agli arti	70	piede torto, lussazione cong. dell'anca, polidattilia, brachifalanga.
— all'app. cardiocircolatorio	7	vizi congeniti di cuore.
— all'apparato digerente	41	stenosi del piloro, labbro leporino, megacolon.
— al sistema nervoso	28	anencefalia, spina bifida.
— multiple e varie	5	
Malattie dell'occhio	70	miopia, daltonismo, glaucoma, retinite, cataratta.
Malattie del ricambio	57	diabete.
Malattie del sangue	52	emofilia, talassemia.
Malattie nervose	34	epilessia, corea
Malattie dell'orecchio	24	sordità, otosclerosi, atrofia del nervo acustico.
Malattie della pelle	20	psoriasi, ittiosi.
Sindrome di Dawn (mongoloidismo)	22	
Determinazione del sesso cromosomico	11	
Malattie allergiche	7	asma bronchiale, pollinosi varie.
Malattie del circolo	4	varici, ipertensione.
Gemelliparità	2	
Malattie varie	33	
Consanguineità	224	

Dal punto di vista pratico il Consultorio milanese vede un'affluenza continua e crescente di persone interessate a porre quesiti eugenici, pre-matrimoniali e matrimoniali.

A questa iniziativa ed a questa complessa attività pratica e scientifica del Centro universitario si è in verità affiancato l'interesse della Civica Amministrazione di Milano: fino dal 1948 infatti il Comune di Milano fece in modo che tutta la popolazione residente potesse avere un'assistenza eugenetica gratuita fondando, presso il Centro Studi di Genetica Umana ed Eugenica un proprio Consultorio specialistico; in questi ultimi tempi una convenzione organica regola i rapporti fra la Civica Amministrazione ed il Centro universitario per la stessa finalità. Da alcuni anni inoltre la stessa Amministrazione civica ha organizzato autonomamente l'esecuzione su tutti gli alunni delle quinte classi elementari, di esami del sangue, che oltre alla determinazione del gruppo sanguigno e del tipo Rh, depistano gli alunni stessi circa la presenza di un deficit enzimatico (deficit della glucosio-6-fosfato-deidrogenasi, cosiddetto favismo) e della microcitemia (la condizione di eterozigotia dell'anemia mediterranea).

Quanto sta avvenendo a Milano nel campo dell'eugenetica rappresenta una significativa indicazione della efficacia della collaborazione fra Enti diversi nella realizzazione di un servizio di pubblica utilità.

RIASSUNTO: La eugenica è una branca applicativa della genetica umana che ha lo scopo di evitare la nascita di individui affetti da malattie ereditarie. In base all'esame clinico-anamnestico delle famiglie dei due futuri genitori si pone in evidenza la eventuale presenza di malattie ereditarie e se ne studia la legge teorica di trasmissione oppure si prendono in considerazione le statistiche già note sulla malattia in causa. Si giunge così a formulare il pronostico eugenico, teorico o empirico, sul rischio di manifestazione della malattia fra i discendenti dei due interessati. Alcuni esami di laboratorio possono facilitare la formulazione del pronostico eugenico.

RESUMÉ - La Consulence eugénique - L'eugénique est une branche applicative de la génétique humaine qui se propose de éviter la naissance de sujets atteints de maladies héréditaires. D'après un examen clinique et anamnestique des familles des deux futurs parents on peut mettre en évidence l'éventuelle présence d'une maladie héréditaire et on étudie la loi théorique de transmission ou bien les statistiques déjà connues sur la maladie en objet. On peut ainsi formuler le pronostique eugénique théorique ou empirique sur le risque de manifestation de la maladie chez les descendants de la couple. Quelques examens de laboratoire peuvent faciliter la formulation du pronostique.

BIBLIOGRAFIA

- HARRIS H.: *Genetica biochimica umana*. Zanichelli, Bologna 1972.
STEVENSON A. C., DAVISON B. C.: *Genetic counseling*. Heineman, Londra 1970.
STERN C.: *Human Genetics*. Freeman & C., Londra 1960.
VALENTI C.: *Diagnosi genetica prenatale*. *La Ricerca*, 443-486, 1972.
NUZZO F.: *La diagnosi prenatale*. *Sapere*, marzo 1972, 4-11.

Indirizzo dell'A.: Prof. Valter Gualandri, Centro di Studi di Genetica Umana -
C.so Venezia 55, 20121 Milano.