

BENIAMINO CONDINI

NOTE SU «GLI ASPETTI ATTUALI DELLA GENETICA»

Nel centenario della scomparsa di Gregorio Mendel
(1822-1884)

La data della nascita della «Genetica», che all'epoca della sua scoperta passò inosservata, è stata registrata nel 1865, allorché l'agostiniano Gregorio Mendel, al secolo Giovanni,, pubblicò su una rivista di interesse universitario della Società di Scienze Naturali di Brno, «Versuche über Pflanzen-Hybriden» cioè «Le leggi che regolano la trasmissione ereditaria».

Dovettero essere «riscoperte» all'inizio del 1900 da tre ricercatori, che giunsero «indipendentemente uno dall'altro» alla stessa verità: Hugo De Vries in Olanda, Carl Correns a Tübingen ed Erich von Tschermak a Vienna. Nel 1906 l'inglese Bateson fece la scoperta, in concomitanza con il francese Lucien Cuénot, che le leggi di Mendel, ritenute valide per il regno vegetale, erano valide anche per il regno animale, e a questa scienza, dette il nome di «GENETICA» (Genetics = the Mendelian Laws).

Così la «eredità» è passata dall'empirismo all'esperienza, da intuizione a scienza, in seguito alla riscoperta di «Versuche über Pflanzen-Hybriden», che pochi hanno letto e meditato.

Da quelle pagine equilibrate come l'architettura del Partenone e distillate come un liquore, emana lo stimolo alla ricerca scientifica per strappare alla «Natura» i suoi segreti.

Il lavoro geniale di Gregorio Mendel è un insegnamento di costume e di stile: l'onestà e la semplicità.

T. H. Morgan nel 1936, a ragion veduta, poteva affermare che: «nei 10 anni nei quali Mendel lavorò sui i suoi piselli, nel giardino del suo monastero di Brno, fece in materia biologica, la più grande scoperta degli ultimi 500 anni! Le sue famose ricerche costituiscono tuttora le basi della genetica».

La dottrina mendeliana è vivente attraverso i problemi, le discus-

sioni e le conquiste di questo secolo ventesimo, nei diversi settori esplorati dalle scienze biologiche, ed anche la medicina si apre al pensiero mendeliano e neo-mendeliano per ricevere ed applicare un tesoro di esperienze e di dottrina dovuto agli sviluppi della genetica, con la concezione unitaria dei fenomeni biologici.

Mendel, per primo, dedusse dai suoi esperimenti, una teoria secondo la quale il materiale fondamentale dell'ereditarietà si identifica con dei «fattori» che sono «portanti» individualmente nelle cellule germinali. Si combinano a coppie con la fecondazione e si separano di nuovo quando la successiva generazione forma nuovi elementi germinali. I moderni genetisti sono ancora oggi colpiti dall'acutezza di quella mente che partendo da osservazioni tanto semplici, poté con tanta sicurezza rendere ragione di fenomeni complessi in un campo inesplorato. Da allora la «citologia» ha compiuto enormi progressi, al punto che i «fattori» di Mendel poterono esser messi in rapporto con la più singolare struttura cellulare, cioè con i «cromosomi», fattori mendeliani che sono «veicoli» sui quali i fattori ereditari (geni) vengono trasferiti da una generazione all'altra.

Le sue teorie furono applicate su vasta scala nel regno delle piante e degli animali e contribuiscono efficacemente al miglioramento delle une e degli altri.

«Il nome di Mendel conobbe nuovi e più alti trionfi quando le stesse leggi ereditarie vennero ad illustrare uno dei più fondamentali ed intimi fenomeni dell'uomo: la trasmissione della specie, con tutti i caratteri ereditari conseguenziali» (von Lierde) ⁽¹⁾.

«La Genetica» o «scienza dell'ereditarietà», che annovera tra i suoi fondatori e precursori C. Darwin (1809-1882) e G. Mendel (1822-

⁽¹⁾ La medicina ha avuto sempre l'intuizione della natura ereditaria di un certo numero di malattie, e trattazioni specifiche siano state dedicate a questo settore della patologia; non vi è dubbio che la genetica, come scienza sperimentale, sia nata fuori della specie umana, né poteva essere altrimenti, essendo illecito l'incrocio sperimentale presso l'uomo. Nomi come quello di Mendel, Morgan, Müller, Beadle e Tatum e molti altri, segnano i tempi della genetica generale e della Scuola naturalistica; la genetica medica utilizza leggi, esperienze e metodi che in quella sede furono ipotizzati, acclarati e definiti. Come le leggi, le esperienze ed i metodi della biochimica generale non hanno ostacolato, anzi hanno favorito, l'impostazione di una «biochimica umana» di competenza medica, tanto più si rende necessario riconoscere la maggiore età della «genetica medica», anche perché ciò che attiene allo studio delle malattie dell'uomo, dei processi diagnostici, delle terapie curative e preventive, rientra nell'ambito riservato e sacro della professione medica. In questo ambito la genetica medica si impegna a tenere nel più alto onore il passato, il presente e il futuro della genetica generale o naturalistica. La genetica medica ha aperto un fronte di guerra che la medicina conduce contro le malattie, fronte che significa difesa della salute nelle generazioni future.

1884), oltre a C. Naegeli (1817-1891), E. Haeckel (1834-1919), A. Weismann (1834-1914), H. De Vries (1848-1935) ed altri ancora, ha attirato l'attenzione di matematici, fisici, chimici, medici, antropologi, paleontologi, e altri scienziati di diversa preparazione culturale. E la genetica medica procede in parallelo con le ricerche che i genetisti generali conducono sui fenomeni ereditari di «tutta la materia vivente».

La scienza invece che si propone il «miglioramento» genetico, prende il nome di «Eugenetica» (ingl. Eugenics Aristogenics; ted. Eugenik) e riconosce quale suo fondatore, l'inglese Sir Francis Galton (1822-1911) che nel 1883, con il suo «Inquires into the human faculty and its development», conìò il termine di «Eugenetica» (Eugenics) ⁽²⁾.

Oggi l'eugenetica nel campo umano, ricorre per lo più alla educazione dell'individuo sulle malattie, tare ereditarie, attraverso l'istituzione di consultori, specie prematrimoniali.

Accanto a una Eugenetica o meglio «Eugenica positiva», quella cioè che interviene per migliorare il futuro prodotto del concepimento, esiste una «Eugenica negativa» la quale ostacola il concepimento di soggetti presumibilmente tarati, attraverso il controllo delle nascite, la sterilizzazione, l'aborto eugenico, come è attuata in molti Stati. Ricordiamo che la Chiesa Cattolica, consente i consigli eugenici, ma non la «coercizione», quale vietare il matrimonio, la sterilizzazione ecc. Senonché, mentre da un lato la ricerca ed il conseguente progresso della scienza ha portato a piena autonomia e dignità scientifica la genetica, alla quale non poteva sfuggire il miglioramento genetico anche della specie umana, l'eugenetica, dall'altro, per «motivazioni diverse», per lo più socio-politiche, si è voluto attribuire finalità etico-sociali, ed una nuova teoria filosofica, «il raz-

⁽²⁾ Sir Francis Galton (1822-1911) uomo di interessi molteplici, nel 1869, aveva scritto «Hereditary genius», dove, studiando la biografia e gli alberi genealogici di vari uomini di genio, ritenne «possibile» la selezione della specie umana. Solo nel 1883, con il suo «Inquires into the human faculty and its development» conìò il termine di «Eugenetica», riproposto successivamente, nel 1889, nel suo «Natural inheritance». Nel 1905, Galton fonderà nell'Università di Londra, un laboratorio di Eugenetica, che dopo la sua morte, sarà diretto da K. Pearson e poi da Penrose L. S., e nel 1908 fondò la «Eugenics educational Society». La scienza dell'eredità ha potuto estendere le sue cognizioni, attraverso l'identificazione di caratteri che mendelizzano, cioè di «unità ereditarie» che entrano, secondo una determinata formula a comporre il «genotipo individuale», e parzialmente si riflettono nella costituzione del «fenotipo». Senza il «mosaico» delle unità ereditarie (nel genotipo si chiamano geni - o batterie di geni - e nel fenotipo si chiamano caratteri) la genetica mendeliana e neomendeliana non può decifrare un problema o carattere ereditario. Per accertare la presenza dell'eredità nel contesto della «personalità», sono molto significative quelle ricerche globali che si effettuano mediante lo studio del «comportamento umano». E la genetica ha potuto interpretare, in molti casi, il meccanismo di tale eredità, con il cifrario della sua esperienza e delle sue leggi.

zismo»⁽³⁾ che nel XX secolo troverà appoggio nella rigorosità scientifica della disciplina genetica, in un clima di dirompente pangermanesimo, ove l'industria pesante avanzava di pari passo con un materialismo allora, in prevalenza filosofico (vedi nota 3).

È indiscutibile che la «Eugenetica» è una scienza buona, se non altro per il significato etimologico del suo prefisso che testimonia lo sforzo di miglioramento della specie anche umana. Si aggiunga inoltre, come ulteriore garanzia, la conoscenza che la Natura stessa, prodiga e generosa, agisce costantemente, attraverso la selezione naturale, nella direzione del miglioramento della specie, sfruttando le «mutazioni» spontanee. Tuttavia gli aspetti «negativi» di questa scienza emergono violentemente, quando la scelta dei caratteri da difendere e da preservare, viene proposta dall'uomo. In tempi recenti, l'aspetto «cattivo» dell'applicazione dell'eugenetica, ha permesso, a politici senza scrupoli ed a medici opportunisti, di teorizzare ed attuare un genocidio, nel presunto tentativo di selezionare un ceppo omogeneo di individui, trattati alla stregua di una coltura di mais o di allevamento di castori!

Il legittimo sospetto che programmi di riconoscimento precoce dei portatori di un difetto ereditario, possa nascondere un tentativo di isolamento o di eliminazione, deriva da queste e da altre testimonianze⁽⁴⁾.

⁽³⁾ Per «Razza» si intende una serie omogenea di individui, contraddistinti da comuni caratteri esteriori ed ereditari. Sono quindi detti «razze» gruppi umani più vasti e fenotipicamente più distinti. La separazione fra le razze ebbe origine dalla separazione geografica ed ancor oggi è dovuta in gran parte a questo fattore. Talvolta è dovuta a pregiudizi razziali. Il «razzismo» (vero) è l'eredità psicosomatica o eredità biologica, da non confondere con «il razzismo sociopolitico», che è ogni tendenza psicologica o politica, basata sul principio della differenziazione e della gerarchia fra le razze umane, sia dal lato biologico che da quello spirituale. Pure essendo concetto antichissimo, il razzismo ebbe una sua «forma teorica» solo nell'Ottocento, ad opera di Joseph Arthur de Gobineau (1816-1882) con il suo «Saggio sulla ineguaglianza delle razze umane», dato alle stampe nel 1854, e di Stewart Chamberlain (1885-1927), ascoltato banditore del pangermanesimo e teorico del razzismo. Il «razzismo sociopolitico» che considera la razza fattore determinante nella genesi e sviluppo delle varie Civiltà, costituirà, meno di un secolo dopo la «base teorica del nazionalsocialismo hitleriano», che affermò la pretesa superiorità della razza germanica e la necessità di conservarne la purezza, con misure discriminatorie contro gli altri gruppi etnici e in particolare contro gli ebrei. Il razzismo nazionalsocialista si ispirerà ai due grandi idealisti Fichte ed Hegel che avevano preceduto di quasi 50 anni il Gobineau. J. G. Fichte (1762-1814) padre dell'idealismo etico, e G. W. F. Hegel (1770-1831) padre dell'idealismo assoluto. Tra i seguaci «fortunati» dell'Hegelismo, troveremo Karl Marx (1818-1883) e Friedrich Engels (1820-1895), promotori del «socialismo scientifico» (= il valore economico al quale si riduce ogni valore dello spirito).

⁽⁴⁾ Nell'America del Nord, un recente programma di riconoscimento degli individui portatori del carattere genico che sostiene l'anemia falciforme, molto frequente nella razza negra, ha determinato violente reazioni delle comunità negre, spraventate dalla possibilità che si potesse trattare dell'inizio di un nuovo genocidio.

Le caratteristiche somatiche e biochimiche di ogni individuo, «immutabili» perché sostenute dal corredo genico, vengono quotidianamente collaudate dall'incontro con le condizioni ambientali; ne deriva che le manifestazioni di malattia sono interpretabili come la risultanza dell'interazione di questi fattori. Per molte patologie, le condizioni ambientali appaiono preponderanti, se non esclusive, relegando in secondo piano le predisposizioni individuali ereditarie. Nelle situazioni in cui il difetto genetico rappresenta da «solo» la causa di malattia, sono giustificabili i tentativi di miglioramento.

Allo stato attuale delle nostre conoscenze sono note le specifiche manifestazioni patologiche (genotipo) di circa duemila difetti genetici, i quali, a loro volta, possono essere distinti, a seconda del modo di trasmissione, in autosomici «dominanti», autosomici «recessivi», o legati al «cromosoma X o del sesso». La loro distribuzione varia da un continente all'altro e nei diversi gruppi etnici, di modo che per ogni popolo può essere elaborata una graduatoria di frequenza di malattia geneticamente determinata» ⁽⁵⁾.

Quando si intende «instaurare» un'azione preventiva per popolazioni o gruppi etnici «a rischio», per una malattia che costituisce un problema importante per la salute pubblica, si dovrà valutare il costo effettivo e ricordare che in ogni programma deve essere, contemporaneamente salvaguardata la «libertà individuale» di partecipare, senza che si vengano a creare ansie o dubbi, che «le tecniche» impiegate siano sempre attendibili e semplici, e che vengano attuate su materiali biologici facilmente ottenibili ⁽⁶⁾.

La consulenza genetica, con la corretta informazione scientifica deve sempre associarsi al rispetto della libertà individuale e rifuggire dal rischio di calpestare il patrimonio culturale-religioso di ognuno, persino nei casi limite.

I problemi sollevati dalle malattie legate ad errori congeniti «recessivi», sono decisamente più delicati ed insidiosi. Il riconoscimento di

⁽⁵⁾ Da noi, dominano per numero le emoglobinopatie e la mucoviscidosi, mentre le manifestazioni più gravi ed impegnative, anche dal punto dell'assistenza sociale, sono date dalle malattie da patologia degli enzimi lisosomiali, che determinano gravi e precoci ritardi psicomotori. Nonostante siano oggi note migliaia di malattie ereditarie, nella maggioranza dei casi le nostre conoscenze attuali non ci consentono né prevenzione, né terapia, se non in modo estremamente ridotto.

⁽⁶⁾ L'insieme di queste metodiche rappresentano l'armamentario delle indagini di «screening» impiegate nella ricerca degli individui monozigoti affetti da malattie peraltro non sempre curabili, e dei portatori sani eterozigoti, delle malattie recessive. La consulenza genetica rappresenta il passo immediatamente successivo.

queste forme pretende una vasta e profonda cultura medica, in quanto è necessario cogliere le associazioni di molti sintomi chiamati a costituire le costellazioni sindromiche di malattie sostenute da difetti metabolici molto diversi, e di saper cogliere le sfumature che differenziano quadri clinicamente molto simili, ma che sono sostenuti da disturbi differenti (⁷).

A conclusione di queste «note», possiamo affermare che «la Genetica» occupa ai giorni nostri, un posto preminente e sempre più importante negli studi biologici.

Solo un centinaio di anni intercorre tra gli esperimenti condotti da Mendel, dalle ricerche sulla struttura del DNA (acido desossiribonucleico) e la «scoperta» della sua struttura tridimensionale (doppia elica). Il DNA che è il principale componente dei nostri cromosomi e l'agente essenziale di trasmissione dei caratteri ereditari, scoperto da J. D. Watson, F. Crik e M. Wilkins, i quali nel 1962 ricevettero il premio Nobel per la medicina e biologia. La possibilità di analizzare direttamente l'acido desossiribonucleico (DNA) di ogni individuo, ci permette di studiare, in teoria almeno, qualunque forma ereditaria.

In questi ultimi tempi la Genetica e con essa l'Eugenetica, ha enormemente allargato i suoi orizzonti e ha trovato la risposta in un numero sempre crescente di interrogativi.

Oggi la prevenzione genetica è un fatto acquisito per molte malattie ereditarie, e le nuove tecniche di analisi del DNA ci permetteranno di estenderle, in pochi anni, ad altre malattie, in cui essa prevenzione non è ancora possibile.

La genetica ha fatto letteralmente irruzione anche nel campo della «Immunologia», attestandovisi saldamente, dato che la costituzione genetica dell'individuo, oltre che controllare la risposta immunitaria in condizioni normali, sembra anche poter condizionare la comparsa di numerose malattie ed è anche strettamente legata alla «Biologia molecolare», disciplina ancora più giovane. Questa è rivolta allo studio degli aspetti più basilari dei processi biologici. L'organizzazione del patrimonio gene-

(⁷) Attualmente conosciamo almeno 60 malattie ereditarie genetiche in cui è possibile stabilire nei primi mesi di gravidanza, se il feto ne è colpito. Il prelievo del liquido amniotico viene eseguito con tecniche ormai ben stabilite e poco rischiose, se affidate a persone preparate ed esperte. Raramente è necessario effettuare un prelievo di sangue dal cordone ombelicale. Basandosi sulle diagnosi attuate con queste tecniche, si affiancano le possibilità di dare dei consigli sui problemi squisitamente tecnico-scientifici, consigli che devono sempre rispettare le motivazioni etico-sociali che derivano dal patrimonio culturale personale e collettivo, le quali, a loro volta, si confrontano con la legislazione.

tico viene così studiata in grande dettaglio e ciò ha portato, in breve tempo, a notevolissimi progressi.

Il 1984 è un periodo importante nel progresso continuo e vertiginoso della genetica e costituisce la più degna celebrazione della Comunità scientifica Internazionale, nel centenario della scomparsa del grande studioso G. Mendel, ed una postuma riparazione all'oscurità accademica che, nel secolo scorso, circondò la sua persona e il suo geniale lavoro.

Molte e mirabili cose sono state fatte dopo gli esperimenti di Gregorio Mendel, ma noi ci auguriamo, ogni tanto, di riuscire a ritrovare fra gli angosciosi interrogativi dei nostri tempi, un po' della serenità e della tranquilla pace del vecchio monastero, ove ha lavorato Gregorio Mendel.

BIBLIOGRAFIA

- AUERBACH C., *Introduzione alla genetica*, Mondadori A., 1963, Milano.
 AA. vari, *Enciclopedia d. Scienze e d. Tecnica*, Mondadori, 1964, Milano.
 BEVILACQUA C., *Dall'eugenica al razzismo*, Minerva Medica, 36, 72, 1981, Torino.
 DOBZHANSKY T., *Le domande supreme della Biologia*, Ed. De Donato, 1969, Bari.
 GEDDA L., *Novant'anni delle Leggi Mendeliane*, Ed. Istituto Mendel, Città del Vaticano, 1961, Roma.
 GEDDA L., *Problemi di frontiera della medicina*, Ed. Borla, Torino, 1963.
 KÜHN A., *La teoria dell'eredità*, Einaudi Ed., Torino, 1943.
 LENZ W., *Medizinische Genetik*, V - Auflage Thieme Verlag, Stuttgart, 1981.
 MILLER J., *La risposta immunitaria*, KOS, Ricci Ed. Milano, 109, 3, 1984.
 MORGAN T. H., *Embriologia e Genetica*, Einaudi, Torino, 1941.
 ROMEO G., *X come cromosoma*, KOS, Ricci Ed. Milano, 115, 4, 1984.
 SHEINFELD A., *Ieri, oggi e domani (L'Ereditarietà)*, Longanesi, Milano, 1952.
 SINNOT-DUNN-DOBZHANSKY, *Principi di Genetica*, Piccin Ed. Padova, 1965.
 TOSO V., *Scorci medico-sociali di genetica*, Minerva Medica, 36, 72, 1981, Torino.
 WAARDENBURG J. P., *Die Bedeutung von X-chromosomalenen Genen*, Leiden, 1957.
 WATSON J. D., *La doppia elica*, Garzanti Ed. Milano, 1968.
 WEINDLING P., *Più evoluzionisti di Darwin*, KOS, Ricci Ed., Milano 93, L, 1984.

RIASSUNTO – *Gli aspetti attuali e molteplici della Genetica, sono di per se affascinanti: molti di essi ci conducono nell'intimo dei processi fondamentali della vita e, quindi, dell'eredità. Molti altri sono connessi con la salute e il futuro della società umana.*

ZUSAMMENFASSUNG – *Die aktuelle und vielfache Probleme der Genetik. (Zum Andenken an Georg Mendel - 1822-1884). Die aktuelle, vielfache Probleme der Genetik, sind eigentlich bezaubernd und faszinierend: Viele von diesen führen uns innerst der wesentlichen Lebens-Probleme und Erscheinungen, und Vererbung. Viele anderen sind in Zusammenhang mit Gesundheit und Zukunft der Menschen-Gesellschaft.*

SUMMARY – *Notes about «Actual aspects of the Genetics». At one century from the death of Gregory Mendel. The actual and manifold aspects of Genetics are by themselves fascinating: many of them introduce us into the essence of the basic processes of life and therefore of heredity. Many others are connected with health and with the future of mankind.*

Indirizzo autore: dott. Beniamino Condini - Via Setaioli, 26 - 38068 Rovereto (TN) - Italy
