

1. La Genetica

Introduzione. L’etimologia. La peculiarità di una Scienza che sembra non avere limiti. La similitudine con la Fisica Nucleare.

La parola “Genetica” fino ad alcuni decenni fa evocava una lontana, e ai più oscura, Scienza di laboratorio per lo più relegata al campo della ricerca e della sperimentazione. I Genetisti erano quindi considerati per lo più come ricercatori, scienziati, monaci laici che, come il loro ritenuto “fondatore” (questa volta togato) Gregorio Mendel, si dedicavano a strani e complicati esperimenti. Con queste remore e preconcetti lentamente si affermava anche la Genetica Medica, ossia l’applicazione nel campo medico della Genetica, e delle sue potenzialità, delle sue capacità diagnostiche. E oggi la parola “Genetica”, divenuta familiare alla maggior parte delle persone, è ampiamente diffusa e frequentemente compare nella nostra quotidianità molto spesso quando vi sono scoperte relative a nuove malattie ma anche per fatti clamorosi di cronaca giudiziaria dove vi sono nuove modalità di indagini. Inoltre, sempre più persone collegano la Genetica con la Medicina e la Salute e sempre più pazienti hanno dimestichezza con test genetici che vengono oramai richiesti in molte e diverse situazioni nella normale pratica medica. A fronte di questa aumentata conoscenza, tuttavia ancora pochi ne conoscono tutte le sue notevoli applicazioni, le sue molteplici potenzialità che ne fanno una delle più straordinarie branche scientifiche che mai l’Uomo abbia avuto a sua disposizione. Le sue origini e radici, come vedremo, sono molto lontane ma come un’altra straordinaria Scienza, la Fisica Nucleare, la Genetica si afferma nella metà del XX Secolo, nel 1953, quando fu pubblicato su *Nature* l’incredibile struttura a doppia elica del DNA (*figura 1*). Solo otto anni prima, il 16 luglio 1945 nel deserto del Nuovo Messico, vi fu la prima esplosione, nella storia dell’Umanità, di un’arma nucleare nell’ambito del Progetto Manhattan. Due universi si erano spalancati nella Storia dell’Umanità. Uno tragico e drammatico che culminò con il bombardamento atomico di Hiroshima e Nagasaki e l’altro che sembrava un incredibile mosaico tutto ancora da scoprire e decifrare. Eppure, entrambe le Scienze avevano ed hanno, diversamente a tante altre, una straordinaria, inquietante somiglianza e potenzialità. La Fisica Nucleare ha permesso all’Uomo di inoltrarsi nella materia inorganica, nell’infinitamente piccolo, impadronendosi

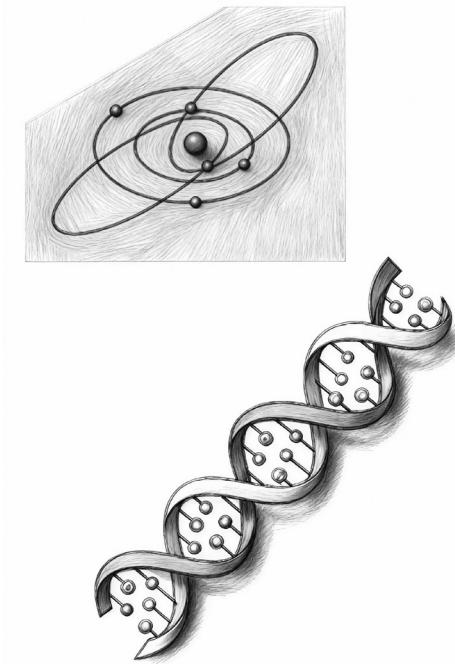


Figura 1. Atomo e DNA.

di un'Energia che potrebbe distruggere e trasformare il Genere Umano. Allo stesso modo la Genetica ha permesso all'Uomo di conoscere e inoltrarsi nella materia organica, facendo intravedere la possibilità di avere a disposizione un mezzo di una potenza inimmaginabile per modificare alle radici il codice stesso della Vita. Entrambe, quindi, hanno una forza impensabile.

Entrambe possono essere governate, come molto spesso avviene per tutte le attività umane, nel bene o nel male ma, contrariamente ad altre, hanno la capacità di alterare, in modo inimmaginabile, la vita sul Pianeta Terra.

2. La nascita di una consapevolezza

Quando l'uomo nei tempi più remoti si rese conto del concetto di riproduzione e di ereditarietà? L'osservazione della Natura e la scoperta delle coltivazioni e degli allevamenti. La coscienza della genitorialità come prosecuzione della specie.

Convenzionalmente e genericamente le basi di questa Scienza, la Genetica, vengono riportate alle osservazioni e ai lavori di Gregorio Mendel e Charles Darwin nel 1800. Tuttavia quando l'uomo ebbe la consapevolezza del concetto di ereditarietà? Probabilmente molto prima di quello che non immaginiamo e dei contributi di Mendel e Darwin. All'inizio certo non c'era la consapevolezza ma un sentimento ancestrale che fa sì che ogni essere vivente sente profondamente il legame con i suoi figli. Sente e sa che sono "suoi", che li deve allevare, accudire, proteggere. E fin dai primordi della preistoria, l'uomo ebbe chiaro che dalla vita di relazione nascevano dei bambini, dei figli che potevano assomigliare ai genitori e i caratteri (come, ad esempio, il colore dei capelli, l'aspetto della fronte, e molti altri ancora) potevano trasmettersi di generazione in generazione, anzi alcuni potevano essere così caratteristici da richiamare fortemente l'appartenenza ad uno specifico nucleo familiare o tribale. Quindi, probabilmente nel primissimo periodo della storia dell'Umanità, era presente un elemento istintivo, non razionale né ragionato (considerato anche l'assenza di qualsivoglia base teorica, concettuale, scientifica) ma comunque fortissimo del legame, dell'appartenenza con un figlio e di come questi avesse e presentasse caratteristiche identitarie dei genitori e/o del suo nucleo familiare. In sintesi, il figlio era la dimostrazione vivente che i genitori trasmettevano i loro caratteri e rappresentavano la prosecuzione della vita e della specie. Questo concetto si rafforzò sempre di più nel tempo quando le prime civiltà millenarie dell'Umanità, come quella Egizia, avevano come punto cardine della loro organizzazione sociale, la famiglia reale (in Egitto i Faraoni) in cui la discendenza, la prole era fondamentale per la prosecuzione della dinastia e dell'ordine sociale. Un concetto che si è tramandato rigorosamente nel tempo nelle successive civiltà e nei successivi periodi fino ad arrivare alle grandi famiglie dinastiche europee alcune delle quali tuttora pienamente

attive e a capo di Nazioni. L'uomo, quindi, trasmetteva ai figli la prosecuzione di un potere ma anche i suoi caratteri fisici. L'amore genitore-figli si tramutava nella consapevolezza di una trasmissione, di un "qualcosa" che veniva trasmesso e che poi avremmo chiamato ereditarietà. Un'ereditarietà della quale avremmo poi molti secoli dopo scoperto regole e leggi e che avremmo codificato in questa Scienza poi chiamata "Genetica". Ma torniamo indietro nel tempo. L'uomo della preistoria per vivere e sopravvivere doveva cacciare e per fare questo non aveva altra scelta che essere osservatore e predatore. Dalla caccia, però, si passò ad un'altra attività straordinaria che avrebbe radicalmente cambiato il suo ruolo ma anche tutta l'organizzazione sociale e non solo. E questa fu la scoperta della coltivazione e quindi dell'agricoltura. Gli studiosi pongono tale rivoluzione tra i 10000 e i 5000 anni, con l'inizio del neolitico che segnò la fine della preistoria ma sembrerebbe che vi siano tracce di piante coltivate perfino a 14-15000 anni fa (*Grinin, 2007*). L'uomo della Preistoria, fortissimo e attento predatore, ancora per necessità, era anche un acuto osservatore e probabilmente notò come alcune piante nascessero in terreni piuttosto che in altri. E questi terreni erano soprattutto quelli fertili bagnati da fiumi o grandi fiumi come il Nilo, il Tigri, l'Eufraate o diverse zone dell'Oriente o delle Americhe.

In questi terreni crescevano piante come il grano, il riso, il mais, i fagioli. Questi vegetali erano buoni e commestibili come la carne che normalmente si procurava con la caccia. Questi prodotti, come gli animali che cacciava, rinascevano, si riproducevano, avevano un ciclo, un ciclo che piano piano l'uomo scoprì che poteva anche riprodurre lui stesso e governare. Fu questo un momento davvero fondamentale. L'uomo si rese conto che poteva coltivare e quindi riprodurre! L'antico predatore poteva quindi governare il sistema. Aveva capito che quei frutti che aveva mangiato e che vedeva poi ricomparire, potessero essere sempre a sua disposizione. Si impadronì probabilmente di quelle piante alla stessa stregua di animali catturati per osservarle attentamente e capire quando e come avrebbero prodotto nuovi frutti. In un certo modo "le catturò", le osservò, le protesse. In poche parole cominciò a... coltivarle! Probabilmente, lo stesso avvenne con l'allevamento degli animali. Il predatore si dovette chiedere: perché andare a trovarli e a stalarli se li si può tenere a portata di mano e averli sempre a propria disposizione? Questo comportava la loro cattura da vivi e non uccisi. Bisognava tenerli in un luogo dove non potessero fuggire. Bisognava mantenerli e accudirli come sfamarli e farli bere. In parole povere, allevarli! Si rese conto che nascevano cuccioli che permettevano la prosecuzione della specie e che ciò poteva rappresentare un'ottima perpetua riserva di cibo. In entrambi i casi, la scoperta dell'agricoltura e dell'allevamento, l'uomo cominciò a capire che poteva esserci una prosecuzione, una figlianza, un perpetuarsi di quella specie vegetale o animale su cui aveva messo le mani. Inconsapevolmente aveva cominciato ad intuire il concetto di ereditarietà e di un qualcosa su cui poteva inter-

venire e governare. Lentamente affinò conoscenze e metodi e nelle grandi civiltà del passato (ancora una volta, ma non solo, come quella Egizia ad esempio) l'agricoltura e l'allevamento ebbero pertanto un'importanza vitale necessaria ed indispensabile alla prosecuzione e al benessere quotidiano di quella Società. Questo è un punto nodale. Mentre l'uomo ebbe presto e bene la consapevolezza che potesse riprodurre sé stesso e anche animali e piante, non aveva la minima consapevolezza che si potessero trasmettere anche caratteri patologici. Anzi, questi caratteri, patologici e "diversi", come la nascita di bambini con difetti congeniti, sindromi, malformazioni, venivano, *a seconda dell'epoca e del contesto culturale, diversamente interpretati e rielaborati*. Di tutto questo troviamo un'infinità di testimonianze nella Storia e nella Storia dell'Arte con interpretazioni, come vedremo, che vanno dal "monito di vino", all'intervento del soprannaturale o di spiriti maligni, a "punizioni". Tuttavia, contrariamente a quanto sempre ritenuto, ciò non ha portato sempre ad un'unica scelta come quella di drammatiche eliminazioni e rifiuti (di "nati speciali") ma come vedremo, anche straordinarie e inaspettate accettazioni e inclusioni.