

GENETICA MEDICA

Variazioni ashkenazite

La loro storia è segnata da situazioni uniche da cui si ricavano straordinari insegnamenti biologici sulla nostra specie

di **Gilberto Corbellini**

Continua a esser vero, quel che diceva Spinoza, criticando la dottrina teologica del popolo eletto, cioè che gli ebrei «non hanno assolutamente nulla che possano attribuire a se stessi, ma non ad altri popoli». Nondimeno la loro storia è costellata di situazioni, molto uniche e molto tragiche, che hanno lasciato tracce determinanti nel loro pool genico. Per questo motivo la loro genetica è ricca di insegnamenti biologici, medici e morali sulla storia della nostra specie. In particolare, quando si tratta di affrontare malattie ereditarie, che per esempio sono più comuni tra alcune comunità ebraiche, come gli ashkenaziti.

Fu Rabbi Simeon ben Gamliel a capire nei primi anni dell'era volgare che l'emofilia è ereditaria e si trasmette per via materna, per cui raccomandò di non praticare la circoncisione se anche il quarto figlio moriva per emorragia. Circa settecento anni fa, poi, la popolazione di ebrei ashkenaziti attraversò un drammatico collo di bottiglia, trovandosi in poche generazioni ridotta da quasi 30 mila individui, a meno di 350. Ciò a causa principalmente delle persecuzioni cristiano-medievali. Da quella piccola comunità discendono gli oltre 10 milioni di ashkenaziti nel mondo, e nel corso delle generazioni in cui la popolazione tornò a crescere, sempre con la tradizionale pratica dell'endogamia, si selezionò in parte casualmente (deriva genica) e in parte per vantaggi adattativi in quei contesti (es. pressione delle malattie infettive), una batteria di mutazioni genetiche presenti con una frequenza molto più elevata, rispetto alle altre popolazioni umane o alla media generale. Per esempio la malattia di Tay Sachs, fibrosi cistica, disautonomia familiare, malattia di Gaucher, ecc. Variazioni genetiche che in alcuni casi probabilmente potevano potenziare alcune funzioni biologiche. Come l'intelligenza. Questo se fosse confermata l'ipotesi, al momento basata solo di dati circostanziali,

che si possa spiegare geneticamente il fatto che il quoziente intellettivo degli ebrei ashkenaziti è più elevato (soprattutto per capacità verbale e di pensiero astratto) della media, ovvero che malgrado solo il 2% di tutti gli statunitensi discendano da ebrei ashkenaziti, lo sono il 25% dei premi Nobel agli Stati Uniti, il 25% dei vincitori di Field Medal, ben 9 su 19 campioni del mondo di scacchi.

Le comunità ebraiche sono avanti al resto del mondo nelle strategie di comunicazione e uso etico dei dati genetici per ridurre l'incidenza delle malattie ereditarie. Come racconta Assael nel suo bel libro sulla medicina genetica pubblica, negli Stati Uniti e in Israele si fa leva su programmi con forti connotazioni comunitarie e ultraortodosse, come Dor Yesharim, che raccoglie e usa dati genetici per prevenire, mediante consulenza prematrimoniale, la nascita di bambini con gravi malattie genetiche. Il pro-

gramma, insieme ad altre iniziative medicosanitarie meno religiosamente connotate, ha portato alla quasi eradicazione della malattia di Tay Sachs e alla riduzione di diverse altre malattie: un po' come è accaduto in Italia con la talassemia. Assael racconta anche il successo del programma di prevenzione della fibrosi cistica in Veneto, di cui è stato protagonista come direttore del Centro Fibrosi Cistica di Verona.

Le questioni in discussione sono di rilevanza sanitaria, culturale, etica e politica. Assael ha posizioni sensate sulle diverse controversie, facendo capire che le politiche volte a prevenire le malattie ereditarie nulla hanno a che fare con l'eugenica storica, nelle sue varie derivate totalitarie o illiberali. In alcuni passaggi il libro concede forse troppo a certe filosofie che discutono la "biopolitica" con strumenti inadatti e dissonanti, affrontando questioni maledettamente serie sul piano antropologico, ma usando categorie come stato/comunità, biologia/cultura, etc. nell'accezione largamente obsoleta della filosofia tradizionale.

Fino a qui abbiamo parlato di medicina genetica di comunità. Quanto è clinicamente utilizzabile la strumentazione genetica o genomica oggi nella ricerca sulle cause genetiche delle malattie e nei servizi sanitari? Esaminare i circa 25 mila geni di un malato, costa oggi circa 1,500 €. Poiché per capire meglio serve conoscere anche i geni dei genitori, il costo ammonta a 4.500 €. Ma niente si sa sulle larghe parti del genoma, e un'equipe eccellente risolve il problema una volta su due. Se si va a guardare ai servizi di genetica clinica, i più efficienti risolvono il problema solo per un quarto dei bambini interessati da una condizione patologica ereditaria. L'ingresso della genetica nella clinica è indispensabile e inarrestabile, ma bisogna fare qualche calcolo su costi/efficacia e attendere

che la scienza migliori e le tecnologie diventino ancora più efficienti e i costi ancora più ridotti.

Il genetista e medico francese Arnold Munnich è una figura molto presente nel dibattito su questi temi nel suo paese, sia perché ha fondato e dirige Département de génétique dell'Hopital universitaire Necker – Enfant Malades, sia perché è stato per 6 anni consulente del Presidente Sarkozy. La sua preoccupazione è il determinismo genetico. I malintesi della genetica sarebbero l'incapacità di capire come sia possibile che siamo determinati dai nostri geni, ma allo stesso tempo liberi. Anche se non proprio trasparente sul piano epistemologico, il libro è un elogio della conoscenza e della responsabilità che da questa deriva.

Il "nonsenso" più autentico e tragico della vita l'aveva intuito Qohélet, quando dettava: «ho applicato il mio cuore a conoscere la sapienza, come pure a conoscere la follia e la stoltezza; e ho compreso che anche questo è un cercare di afferrare il vento. Poiché dove c'è molta sapienza c'è molto affanno e chi aumenta la conoscenza, aumenta il dolore». Però, una storia del Talmud che vede protagonista Rabbi Eliezer, racconta di una riunione di saggi che rifiutava in maggioranza di dargli ragione, contestando la pertinenza delle miracolose dimostrazioni che

egli portava per affermare la propria "opinione" nello stabilire la legge. Alla fine, il celeberrimo rabbino del primo secolo, chiama in causa "il cielo", e una voce celeste dice «perché ce l'avete con Rabbi Eliezer, mentre la legge è ovunque secondo la sua opinione». Al che Rabbi Yehoshua risponde che «la legge non sta in cielo», per cui non ha senso dar retta a voci celesti, dato che la stessa Thora afferma che si deve seguire «l'opinione della maggioranza». Interrogato sulla reazione di Dio, il profeta Elia rispose: «egli ha riso dicendo: i miei figli mi hanno sconfitto, i miei figli mi hanno sconfitto!»

L'uomo può e deve cavarsela da solo, usando prove che sono alla portata della sua ragionevolezza e intelligenza. Qualunque scorciatoia porta dritta a un inferno.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Baroukh M. Assael, Il gene del diavolo. Le malattie genetiche, le loro metafore, il sogno e le paure di eliminarle, Bollati Boringhieri, Torino, pagg. 186, € 15

Arnold Munnich, Programmé mais libre. Les malentendus de la genétique, Éditions Plon, Paris, pagg. 142, € 16,50

Lunga vita al Festival della medicina

Il tema del primo Festival della scienza medica che si è tenuto lo scorso anno a maggio a Bologna è stato «La lunga vita». Al festival, che si propone di indagare gli aspetti, i profili e le grandi passioni che accompagnano lo sviluppo delle scienze biomediche, la Domenica del 3 maggio ha dedicato due pagine. www.archiviodomenica.ilssole24ore.com



FESTIVAL DELLA SCIENZA MEDICA / 2A EDIZIONE



Di malattie genetiche e di medicina personalizzata, o genomica o di precisione si parlerà, tra altri argomenti, alla seconda edizione del Festival della Scienza Medica, che si terrà a Bologna dal 19 al 22 maggio, e il cui programma è stato presentato pubblicamente dal Presidente Fabio Roversi Monaco.

Il tema generale sarà Le Età della Vita, e parleranno ben quattro premi Nobel e numerosi scienziati, medici e intellettuali italiani e internazionali

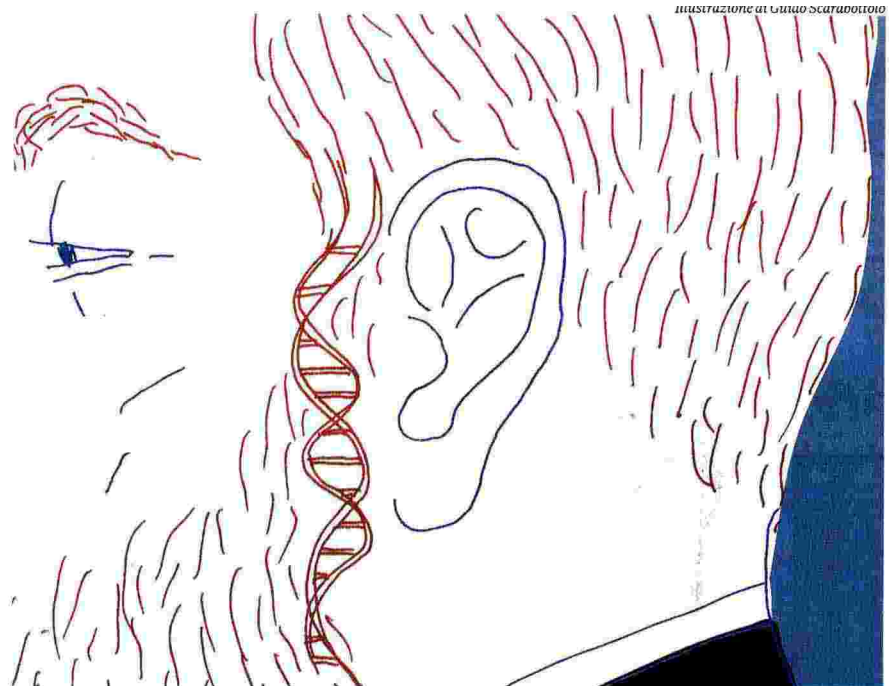


ILLUSTRAZIONE DI GIULIO SCATADOLFO