

LE PROMESSE DELLA GENETICA

Alcune considerazioni preliminari

Quali sono stati i due grandi protagonisti della storia del XX secolo? Le ideologie e la scienza. Le prime sono crollate, anche se fra le macerie rimane qualche focolaio fumante. La seconda ha trionfato, e continua a stravincere in questo scorcio iniziale del nuovo millennio. Non possiamo che compiacerci per come sono andate le cose, ma non dobbiamo esimerci dal sorvegliare, da un lato, che il fuoco non ricominci a divampare dalle rovine, e dall'altro dal guardare con senso critico anche a quelli che sembrano essere i più straordinari e benefici progressi della scienza. Scienza che è diventata pensiero dominante, se non addirittura unico, nella cosiddetta società occidentale avanzata, contribuendo alla costruzione di un contesto culturale nel quale le questioni di fondo sulle quali da sempre l'uomo si interroga – la nostra origine, il senso della nostra esistenza, l'esistenza di Dio, l'immortalità dell'anima – non sembrano più avere alcun senso perché non hanno, dal punto di vista scientifico, valore euristico. In altre parole, queste sono diventate domande inutili in quanto si riferiscono ad argomenti non riconducibili ad un'analisi scientifica. Più in generale, se il metodo di analisi scientifica è l'unico che viene riconosciuto valido ai fini della conoscenza, allora qualsiasi oggetto che non sia studiabile scientificamente è come se non esistesse e quindi, di fatto, non esiste, è soppresso.

Questa è solo una considerazione preliminare, rispetto alla quale non ho pretese di originalità. Da ben più alta cattedra¹ è venuto di recente un richiamo alla ragione umana perché non riduca sé stessa entro i limiti angusti di un unico scibile, quello del mondo fisico, ossia noi stessi, per la nostra realtà corporea, e l'universo che ci circonda. Realtà corporea che poi sarebbe, per il neopositivismo scientifico, l'unica esistente, in quanto l'innegabile *res cogitans* che è in noi, è pur sempre *res*, ossia realtà materiale, per cui i nostri pensieri e le nostre emozioni sarebbero niente di più che il frutto della trasmissione di segnali elettrochimici a livello neuronale.

La scienza giustamente definisce e delimita il proprio ambito, entro il quale opera col metodo sperimentale galileiano, ma non può né deve avere la pretesa che non vi sia una realtà conoscibile dalla ragione umana al di fuori di tale ambito. Qualche tempo fa, ascoltando uno spezzone di trasmissione radiofonica ho colto alcune battute di un dibattito su questi stessi temi, ormai diventati di grandissima attualità. Parlava uno scienziato – non so chi fosse – che con argomenti condivisibili rispondeva all'obiezione di un radioascoltatore che nemmeno la scienza può sapere tutto; per esempio non sa come sia avvenuta l'origine della vita sulla terra. E la risposta, ovvia, era: non lo sappiamo oggi, ma lo sapremo il giorno in cui uno sperimentatore, mettendo assieme nel giusto modo i mattoni che costituiscono il complesso edificio della vita, riuscirà a ricrearla in provetta. L'esempio sembra convincente, e invece mette a nudo il vero limite della scienza, perché provoca la successiva domanda: ma questi mattoni, chi li ha fatti?

Se crediamo, come è ragionevole benché non scientificamente provato, nella teoria del "Big Bang" per spiegare l'origine dell'universo fisico; se crediamo che prima del Big Bang l'universo fosse più piccolo di una punta di spillo, allora non possiamo non chiederci: quella minuscola massa iniziale, chi l'ha creata e cosa c'era attorno ad essa, e cosa c'è oggi al di fuori dei confini dell'universo, e cosa accadrà quando, esauritasi la spinta del Big Bang, l'universo comincerà a collassare su se stesso? Cosa c'era prima che esistesse quella "singolarità" infinitamente piccola, infinitamente densa, infinitamente calda, dalla cui esplosione è nato l'universo? Chi ha creato quella singolarità? Non è avventato pensare che la scienza non potrà mai rispondere a queste domande, poichè sono in un certo senso prescientifiche, in quanto precedenti l'esistenza dell'universo fisico alla cui conoscenza la scienza si applica con il proprio metodo di indagine sperimentale.

Io credo che sostenere, di fronte a questi interrogativi, che esiste solo una realtà fisica e null'altro e che dunque tali interrogativi non andrebbero nemmeno posti, significhi far torto alla ragione umana,

che è umana nel senso più alto del termine proprio nel momento in cui si interroga sulle questioni ultime del proprio esistere.

La fisica, titolare della ricerca sul cosmo e scienza regina della prima metà del secolo scorso, non ha saputo o potuto infiammare un grande dibattito pubblico, che pervadesse l'intera società, nonostante l'importanza delle questioni sul tappeto. Forse perché la sensibilità culturale dell'epoca non era sufficientemente recettiva in quanto troppo impegnata con le "ideologie". E forse anche perché non c'erano i potenti mass media di oggi a fare da cassa di risonanza. Il coinvolgimento del grande pubblico è invece riuscito, qualche decennio più tardi, alla genetica che negli ultimi 50 anni ha conosciuto uno sviluppo eccezionale, quasi prodigioso, e su questioni molto vicine alla gente, perché la genetica non si occupa dell'origine dell'universo, ma dell'origine dell'uomo, come specie e come individuo ed ha acquistato la capacità, fino a prima impensabile, di manipolare l'uomo nell'intimo della sua realtà biologica, nel santuario del suo patrimonio genetico. E allora la gente è stata presa da un misto di stupore, di curiosità, di euforia, ma anche di paura. Noi genetisti addetti ai lavori, ci sentiamo sulla cresta dell'onda, esilarati dall'interesse che circonda la nostra disciplina, ma non dovremmo dimenticare che possiamo anche essere visti – e talvolta lo siamo – come apprendisti stregoni, incapaci di dominare la potenza dei mezzi tecnici a nostra disposizione.

Le questioni che la genetica ci pone sono tantissime, gli orizzonti e le aspettative che ci schiude altrettanti, le promesse di rendere l'umanità più sana e longeva sono reali, anche se non devono essere sopravvalutate. Nemmeno i pericoli a cui ci espone devono essere esagerati, ma ci sono, ed è meglio conoscerli per evitarli.

Le promesse della genetica

Dunque parliamo delle promesse della genetica. Parliamone in primo luogo; perché poi sarà inevitabile parlare anche dei pericoli connessi. Vorrei impegnarmi a camminare sul confine sottile che separa le une dagli altri, attento a non cadere da una parte o dall'altra. Non voglio tradire la scienza alla quale ho dedicato buona parte della mia vita, ma ancor meno vorrei tradire la verità.

La promessa – l'ho già detto – è quella di migliorare la salute dell'uomo, forse anche quella di prolungare la durata della sua vita. In che modo? Da medico dico: nel modo solito, attraverso diagnosi, prevenzione, terapia. Ma naturalmente in un contesto e con delle specifiche che vanno chiarite. La genetica si occupa, classicamente e tradizionalmente, di malattie ereditarie provocate da difetti di singoli geni o singoli cromosomi. Il punto di forza della genetica qui è la diagnosi, che permette la prevenzione, mentre restiamo in attesa della terapia, che sembra ancora alquanto lontana. I progressi sono stati enormi, grazie in gran parte al progetto Genoma Umano, che ha portato – in realtà i lavori sono ancora in corso – al riconoscimento dei circa 25.000 geni che costituiscono il patrimonio genetico di ciascuno di noi. Con la nuova diagnostica genetico-molecolare siamo in grado di riconoscere i portatori sani di geni deleteri, che possono causare gravi malattie nei discendenti; abbiamo la diagnosi prenatale; abbiamo la consulenza genetica, che permette ai soggetti a rischio genetico elevato di conoscere la propria situazione e fare di conseguenza scelte consapevoli ed informate. Non vorrei trattenermi troppo su questo punto, perché gli aspetti positivi di questi avanzamenti della genetica sono noti, ben consolidati e sono ormai entrati in una routine clinica collaudata, anche se non potrò non tornare su alcuni aspetti problematici.

Ma la genetica medica è in continua espansione verso campi sempre più vasti, ben oltre i suoi confini tradizionali entro i quali si ritrovano le malattie genetiche classiche come la sindrome di Down, o la talassemia o la distrofia muscolare. Sempre più la genetica medica si sta occupando di malattie comuni e complesse come l'asma, il diabete, l'ipertensione, l'infarto, la malattia di Alzheimer, alcuni tipi di tumori, e molte altre ancora. Non sono le classiche malattie ereditarie, ma ciò nondimeno alla loro base c'è una componente genetica, ossia una predisposizione che è scritta nei geni e che favorisce la comparsa della malattia, con il concorso di fattori ambientali scatenanti. Pensiamo all'infarto del miocardio, che pur non essendo ereditario ha spesso una familiarità (e ciò

tradisce la presenza di una predisposizione genetica), ma che non è necessariamente un evento ineluttabile, specie se si evitano i fattori ambientali scatenanti (fumo, cattiva alimentazione, sedentarietà, stress, ecc).

Che sta facendo la genetica medica per queste malattie? Per il momento sta scoprendo i geni predisponenti e sta già mettendo sul mercato i test genetici che rivelano questa predisposizione. E già qui è importante fermarsi un attimo per fare una riflessione sul significato e sulle implicazioni di questi test genetici, cosiddetti “predittivi”. Costituiscono un tema caldo e discusso. Forse l’esempio più noto è quello del test di predisposizione al tumore del seno. Per il momento riguarda solo alcune famiglie in cui c’è una vera e propria ereditarietà di questo tumore, ma è facile immaginare che presto diventerà applicabile anche al tumore mammario non familiare, che è di gran lunga il più comune. Ricordiamo che nella nostra popolazione circa 7 donne su cento sviluppano nel corso della loro vita un tumore al seno. Perché questo tumore, che continua a mietere vittime nonostante i progressi della moderna oncologia, ed è quindi un danno per la nostra specie, ha un’incidenza così alta? Perché non è stato eliminato, o comunque fortemente ridotto dalla selezione naturale? Perché i geni di rischio continuano ad essere parte del nostro patrimonio genetico? La risposta è semplice: perché questi geni non sono sottoposti ad una pressione di selezione negativa, in quanto il loro effetto deleterio si manifesta di norma dopo l’età fertile, cioè dopo che la donna si è già riprodotta e quindi ha avuto la possibilità di trasmettere questi geni di rischio alla propria discendenza, cioè alle generazioni future.

I rischi connessi

Allora come non sentire la tentazione di sostituire alla selezione naturale, inoperante nel caso appena esposto, una efficace selezione artificiale? In che modo? Eliminando i soggetti, uomini e donne, portatori dei geni deleteri, prima che si riproducano. Ma questa sarebbe pura follia: così torneremmo al nazismo, ad una ideologia sepolta sotto le macerie della seconda guerra mondiale, e nessuno, sano di mente, può ritenere possibile un ritorno all’ideologia nazista. Attenzione però: la cosa non è così semplice. L’idea della selezione artificiale come braccio operativo dell’eugenetica non è un’invenzione del nazismo e non è morta con il nazismo. E’ ancora viva e si è dotata di strumenti molti più fini della castrazione o dell’eliminazione fisica del non adatto. Oggi ci sono gli strumenti asettici del laboratorio, c’è lo scientificamente corretto e ci sono i richiami al senso di responsabilità verso le future generazioni, onde si eviti di trasmettere loro geni deleteri. Questi richiami sono i nuovi anestetici, con i quali si vogliono alleviare le lacerazioni della coscienza di fronte a scelte di vita e di morte.

Pensiamo alla diagnosi genetica preimpianto, sempre più propagandata, sempre più richiesta e sempre più praticata. Parliamone per un momento. Una coppia è a rischio di avere un figlio affetto da malattia genetica, ricorre alla fecondazione in vitro, vengono prodotti ed analizzati diversi embrioni: quelli che risultano affetti dalla malattia genetica in questione vengono scartati; gli altri, o alcuni degli altri, vengono impiantati in utero e da uno di essi nascerà un bambino sano. Storia edificante, se si guarda al risultato finale. Ma è un risultato ottenuto in virtù di una premessa assai meno edificante, ottenuto attraverso una selezione eugenetica degli embrioni, perché di questo si tratta e solo di questo. Siamo di fronte a due esseri umani, per quanto piccoli, e si sceglie: tu sì, tu no; tu vivi, tu muori. E la brutalità di questa scelta apparirà sempre più chiara quando gli embrioni verranno selezionati ed eliminati non perché portatori di una malattia genetica, ma perché predisposti ad avere – *forse* – nella vita adulta un tumore al seno, o la pressione alta, o il diabete o la psoriasi. E ancora peggio quando la scelta verrà fatta in base all’attesa di qualità supposte positive: il famoso bambino con i capelli biondi e gli occhi azzurri. Questa arroganza della ragione scientifica, supportata dalla pressione tecnologica, gli antichi greci l’avrebbero chiamata *hubris*, una qualità che non ha mai portato fortuna all’uomo. Fra l’altro è una arroganza “ignorante”, e quindi pericolosa, in quanto non tiene conto dell’intero patrimonio genetico dell’individuo, ma solo di una sua minima parte. Chi ci dice che l’embrione eliminato in quanto predisposto alla sordità non avesse

quei geni che avrebbero fatto di lui un genio della musica? O viceversa che l'embrione prescelto, in quanto non tarato, non porti con sé geni che lo predispongono ad un comportamento antisociale?

Torniamo all'eugenetica, perché vorrei che fosse ben chiaro a tutti che questa mala erba non è stata estirpata; anzi, sta tornando prepotentemente e vigorosamente a fiorire. L'eugenetica – lo ricordavo prima – non è un'invenzione del nazismo. Nasce nella seconda metà del secolo XIX nella civilissima Inghilterra vittoriana; ne è padre sir Francis Galton, cugino e grande estimatore di Charles Darwin; il suo atto di nascita è scritto nelle pagine dell'opera più nota di Galton "*Hereditary Genius*"². L'idea è semplice: se vogliamo avere un'umanità migliore, si favoriscano gli incroci fra persone intelligenti e si scoraggino quelli fra le persone meno dotate. Purtroppo però non è semplice convincere le persone meno dotate a non fare figli. E allora si passa alla coazione. E' triste ricordarlo, ma questa politica ha avuto il suo corso anche nelle nazioni civili, dagli Stati Uniti alla Svezia. Basti pensare alla famosa – o meglio, famigerata – sentenza della Corte Suprema americana che supportò la richiesta dello stato della Virginia di sterilizzare una donna ritardata mentale, la cui madre e i cui figli erano pure ritardati, e soprattutto alla frase con cui la commentò il giudice Oliver Wendell Holmes, estensore dell'opinione di maggioranza: "Tre generazioni di imbecilli sono abbastanza". Acqua passata? No. Si legga "*The Bell Curve*"³ di Herrnstein e Murray (anno di pubblicazione 1994) e si vedrà che non è affatto acqua passata.

Cose di questo genere ci fanno orrore, d'accordo. Ma non sta succedendo la stessa cosa nei laboratori, puliti e silenziosi, in cui si producono embrioni umani, nelle cliniche linde e confortevoli dove le coppie desiderose di un figlio vengono attratte con la promessa del figlio sano e bello? E' esattamente la stessa cosa, anche se si tenta di spacciarla per qualcosa di diverso, invocando il principio che l'embrione non è ancora un vero e proprio essere umano. In tal senso, l'ultimo – in ordine di tempo – e più autorevole tentativo di degradare l'embrione è quello di un comitato di esperti della International Society for Stem Cell Research⁴, che sul numero del 2 febbraio 2007 della rivista Science ritornano sul limite dei 14 giorni dal concepimento entro i quali sarebbe lecito disporre dell'embrione, appellandosi al documento della Commissione Warnock⁵ del 1984. Secondo questi scienziati la Commissione Warnock "riconosce le significative diversità biologiche fra gli embrioni umani più giovani, che non hanno ancora stabilito il più semplice orientamento rostro-caudale (la stria primitiva), e un embrione che ha già iniziato l'organogenesi." Nel dire questo essi fanno un torto alla verità storica e a quella biologica, in quanto il documento della commissione Warnock, pur accettando la distinzione al limite dei 14 giorni, riconosce che questa è una distinzione di comodo, non essendovi alcuna soluzione di continuità nel processo di sviluppo embrio-fetale dal momento del concepimento, cioè dal momento della formazione dello zigote, in avanti. Non si vuole accusare alcuno di cattiva coscienza, ma si fa fatica a comprendere come la fede cieca nella scienza (un evidente ossimoro) possa indurre affermati scienziati a girare la testa dall'altra parte per non vedere che quell'embrione nelle loro mani non è un oggetto disponibile, ma un essere umano che sarà un giorno come loro, se glie ne sarà data la possibilità. E questo sono la biologia e la genetica che lo dicono, non la chiesa e il papa.

Se ci si pone in questa prospettiva, si deve essere preparati a rispondere ad alcune obiezioni. La prima di queste si può porre nei termini seguenti: la medicina da sempre cerca di modificare il corso di eventi biologici tramite artifici atti a debellare le malattie. Gli antibiotici curano le infezioni e permettono la sopravvivenza di bambini altrimenti destinati a soccombere, in tal modo andando contro la legge biologica della eliminazione naturale del più debole, a vantaggio del più forte. Ma è un'obiezione che non regge. La cura che si somministra ad un malato non ha alcun intento selettivo, ma unicamente quello di soccorrerlo e, possibilmente, guarirlo. E' un comportamento dettato dalle regole elementari di uno statuto sociale non scritto che disciplina la nostra convivenza di esseri umani dotati di ragione e guidati dal senso di solidarietà verso i nostri simili. Lo stesso concetto si può esprimere dicendo che la medicina tende alla eliminazione della malattia attraverso una cura, mentre l'eugenetica pretende di eliminare la malattia eliminando il malato. E' una scorciatoia brutale che, se accettata, causerà, e già sta causando, grave danno al progresso della medicina rendendo meno urgente, se non superflua, la ricerca di terapie innovative finalizzate alla cura di

coloro che sono affetti da una malattia genetica, visto che l'eugenetica vorrebbe eliminare tutti costoro.

Conclusioni

Usciremo mai da questo tunnel? Ne usciremo solo se restituiamo al soggetto più debole, all'essere umano non nato, la sua piena dignità, la sua intangibilità, il suo diritto ad essere rispettato da chi è momentaneamente più forte di lui. L'affermazione e la condivisione di questi principi hanno due conseguenze: la prima è che si supera il livello ferino dell'*homo homini lupus*; la seconda, ancora più importante, è che si stabilisce un punto cardinale fisso al quale fare riferimento per controversie di carattere etico, superando in tal modo il relativismo morale che caratterizza la nostra epoca.

Giovanni Neri
Istituto di Genetica Medica
Università Cattolica del S. Cuore
Roma
e-mail gneri@rm.unicatt.it

¹Discorso di Sua Santità Benedetto XVI ai Partecipanti al IV Convegno Nazionale della Chiesa Italiana (Verona, 19 ottobre 2006).

²Galton F. Hereditary Genius: An Inquiry into its Laws and Consequences. London: Macmillan, 1869.

³Herrnstein RJ, Murray C. The Bell Curve: The Reshaping of American Life by Difference in Intelligence. New York: Free Press, 1994.

⁴Daley GQ et al. The ISSCR Guidelines for Human Embryonic Stem Cell Research. Science 315: 603-604, 2007.

⁵U.K. Committee on Human Fertilisation and Embryology, M. Warnock chair. Disponibile su <http://www.bopcris.ac.uk/bopall/ref21165.html>