

IX, 3/2010

Salute e Società

Polis genetica
and society
of the future

edited by

**Mauro Giacca
Carlo Antonio Gobbato**



FrancoAngeli

Salute e Società

Polis genetica
e società
del futuro

a cura di

Mauro Giacca
Carlo Antonio Gobbato

FrancoAngeli

La rivista esce sotto l'alto patrocinio dell'Università degli Studi di Bologna



ALMA MATER STUDIORUM
UNIVERSITÀ DI BOLOGNA

Comitato Scientifico

Achille Ardigò (Presidente), Augusto Balloni, Domenico Berardi, Patrizio Bianchi, Ivan Cavicchi, Vincenzo Cesareo, Gianluigi Cetto, Daniela Cocchi, Nicola Comodo, Paolo De Nardis, Flavio Delbono, Pierpaolo Donati, Carla Faralli, Silvio Garattini, Mariapia Garavaglia, Riccardo Gatti, Leopoldo Grosso, Rossella Levaggi, David Mechanic, Aldo Morrone, Umberto Nizzoli, Marco Patierno, Alfredo Reborà, Giuseppe Remuzzi, Paolo Roberti di Sarsina, Alex Robertson, Giovanni B. Sgritta, Francesco Taroni, Marco Trabucchi, Paolo Vanni, Paolo Vineis, Bruna Zani.

Comitato Direttivo

Costantino Cipolla (Direttore Scientifico), Leonardo Altieri, Cleto Corposanto, Guido Giarelli, Sebastiano Porcu, Alessandra Sannella (Delegata NIHMP), Paolo Ugolini (Delegato SISS), Roberto Vignera (Delegato Sez. Sociologia della Salute - AIS).

Segreteria Tecnico-Scientifica

Antonio Maturo (Responsabile Scientifico), Linda Lombi (Coordinatore Scientifico), Agnese Accorsi, Veronica Agnoletti, Alessia Bertolazzi, Francesca Guarino, Maurizio Esposito, Ilaria Iseppato, Lorella Molteni, Luca Mori, Fabio Piccoli, Elisa Porcu, Alice Ricchini.

Redazione

Annamaria Perino (Coordinatore), Anna Apicella, Roberto Battilana, Rosemarie Callà, Sara Capizzi, Gerardo Catena, Antonio Chiarenza, Francesca Cremonini, David Donfrancesco, Elena Elia, Laura Farneti, Stefania Florindi, Ivo Germano, Barbara Ghetti, Rossana Giacomoni, Carlo Antonio Gobbato, Maura Gobbi, Silvia Lolli jr, Silvia Lolli sn, Luigi Mazza, Lorenzo Migliorati, Cecilia Morelli, Lara Nanetti, Andrea Paltrinieri, Nicoletta Poppi, Francesca Rossetti, Alessandra Rota, Roberta Russo, Elisabetta Scozzoli, Nicola Strizzolo, Rossella Trapanese, Marco Venturini, Valeria Verdolini, Susanna Vezzadini, Angelo Villini, Fabio Voller.

Redazioni Scientifiche "Locali"

SEDI UNIVERSITARIE: *Università di Ancona* (Coordinatore Scientifico: Maria Giovanna Vicarelli; Segretario Scientifico: Sabrina Dubbini); *Università di Cassino* (Coord. Scient.: Francesco Maria Battisti; Segr. Scient.: Paolo Russo); *Università di Catanzaro* (Coord. Scient.: Guido Giarelli; Segr. Scient.: Eleonora Venneri); *Università Cattolica di Milano* (Coord. Scient.: Clemente Lanzetti; Segr. Scient.: Rita Bichi); *Università di Palermo* (Coord. Scient.: Antonio La Spina; Segr. Scient.: Fabio Massimo Lo Verde); *Università di Roma III* (Coord. Scient.: Roberto Cipriani; Segr. Scient.: Luca Diotallevi); *Università di Salerno* (Coord. Scient.: Tullia Saccheri; Segr. Scient.: Giuseppina Cersosimo); *Università di Sassari* (Coord. Scient.: Alberto Merler; Segr. Scient.: Remo Siza); *Università di Siena* (Coord. Scient.: Roberto De Vita; Segr. Scient.: Fabio Berti); *Università di Torino* (Coord. Scient.: Willem Tousijn; Segr. Scient.: Vincenzo Giorgino); *Università di Trento* (Coord. Scient.: Antonio Scaglia; Segr. Scient.: Davide Galesi); *Università di Trieste* (Coord. Scient.: Alberto Gasparini; Segr. Scient.: Daniele Del Bianco); *Università di Verona* (Coord. Scient.: Mauro Niero; Segr. Scient.: Cristina Lonardi).

SEDI ISTITUZIONALI: *ASR Abruzzo* (Coord. Scient.: Francesco di Stanislao; Segr. Scient.: Alessandra Rosetti); *ASR Emilia-Romagna* (Coord. Scient.: Roberto Grilli; Segr. Scient.: Marco Biocca); *ASR Friuli Venezia-Giulia* (Coord. Scient.: Lionello Barbina; Segr. Scient.: Laura Minin); *ARS Marche* (Coord. Scient.: Maurizio Belligoni; Segr. Scient.: Andrea Gardini); *ARS Toscana* (Coord. Scient.: Stefania Rodella; Segr. Scient.: Stefano Beccastrini); *Arsan Campania*

(Coord. Scient.: Tonino Pedicini; Segr. Scient.: Enrico de Campora); *Associazione Stampa Medica* (Coord. Scient.: Giancarlo Calzolari; Segr. Scient.: Filippo Calzolari); *Azienda Ospedaliera di Padova* (Coord. Scient.: Patrizia Benini; Segr. Scient.: Silvana Bortolami); *CERFE* (Coord. Scient.: Marco Montefalcone; Segr. Scient.: Daniele Mezzana); *Collegi IPASVI* (Coord. Scient.: Cleopatra Ferri; Segr. Scient.: Maria Grazia Bedetti); *CUP 2000* (Coord. Scient.: Mauro Moruzzi; Segr. Scient.: Giulia Angeli); *Federfarma Emilia-Romagna* (Coord. Scient.: Domenico Dal Re; Segr. Scient.: Dante Baldini); *Fondazione Cesar* (Coord. Scient.: Giancarlo Brunello; Segr. Scient.: Giulia Zamagni); *Ospedale San Martino - Genova* (Coord. Scient.: Loredana Sasso; Segr. Scient.: Rita Rosso); *Osservatorio Metropolitan Dip. Patologiche - Ausl Bologna* (Coord. Scient.: Raimondo Pavarin; Segr. Scient.: Silvia Marani).

Corrispondenti Internazionali

Cecilia M. Benoist (University of Victoria, Canada), John J. Bruhn (New Mexico State University, Usa), Peter Conrad (Brandeis University, Usa), Mary Fennell (Brown University, Usa), Eugene B. Gallagher (University of Kentucky, Usa), Siegfried Geyer (Università di Hannover, Germania), Claudine Herzlich (CERMES, Parigi, Francia), David Hughes (University of Swansea, Gran Bretagna), Inez Johansson (University College of Health Sciences, Jönköping, Svezia), David J. Kallen (Michigan State University, Usa), Donald Light (University of Medicine & Dentistry, New Jersey, Usa), Linda Montanari (Osservatorio Europeo Droghe e Tossicodipendenze, Lisbona, Portogallo), Jake Najman (University of Queensland, Australia), Jürgen Pelikan (Università di Vienna, Austria), Mike Sacks (De Montfort University, Leicester, Gran Bretagna), Josep A. Rodríguez (Università di Barcellona, Spagna), Mauro Serapioni (Universidade Estadual do Ceará, Brasile), Ulrich Stöessel (Università di Friburgo, Germania), Silvia Mamede Studart Soares (Universidade Federal do Ceará, Brasile), Hilary Thomas (University of Hertfordshire, Gran Bretagna), Göran Tomson (Karolinska Institute, Stoccolma, Svezia), Andrew Twaddle (University of Missouri-Columbia, Usa).

Tutti gli articoli che appaiono sulla rivista sono valutati da due referees anonimi.

Direzione Scientifica

Costantino Cipolla, Dipartimento di Sociologia, Strada Maggiore 45, 40125 Bologna
tel. 051/2092858-0543/374205
www.salutesocieta.com

Segreteria Tecnico-Scientifica

Antonio Maturo, Facoltà di Scienze Politiche, via G. della Torre 1, 47100 Forlì
tel. 0543/374207, e-mail: facscpol.salutesocieta@unibo.it

Redazione, amministrazione, distribuzione, abbonamenti

FrancoAngeli srl, viale Monza 106, 20127 Milano, tel. 02/2837141
Ufficio abbonamenti: fax 02/2895762, e-mail: riviste@francoangeli.it
www.francoangeli.it
Coordinamento editoriale di Anna Buccinotti, e-mail: buccinotti@francoangeli.it

Abbonamenti

Per conoscere il canone d'abbonamento corrente, consultare il nostro sito (www.francoangeli.it), cliccando sul bottone "Riviste", oppure telefonare al nostro Ufficio Riviste (02/2837141) o, ancora, inviare una e-mail (riviste@francoangeli.it) indicando chiaramente il nome della rivista. Il pagamento potrà essere effettuato tramite assegno bancario, bonifico bancario, versamento su conto corrente, o con carta di credito.

L'abbonamento all'annata in corso verrà attivato non appena giunta la notifica dell'avvenuto pagamento del canone.

Autorizzazione del Tribunale di Milano n. 137 del 6 marzo 2002 - Quadrimestrale - Direttore responsabile: Stefano Angeli - Poste Italiane Spa - Sped. in Abb. Post. - D.L. 353/2003 (conv. in L. 27/02/2004 n. 46) art. 1, comma 1, DCB Milano - Copyright 2010 by FrancoAngeli srl - Stampa: Tipomozza, via Merano 18, Milano.

Il quadrimestre 2010 - Finito di stampare nel mese di ottobre 2010

La cura redazionale ed editoriale di questo fascicolo è di Arianna Scanu.

L'opera, comprese tutte le sue parti, è tutelata dalla legge sui diritti d'autore. Sono vietate e sanzionate (se non espressamente autorizzate) la riproduzione in ogni modo e forma (comprese le fotocopie, la scansione, la memorizzazione elettronica) e la comunicazione (ivi inclusi a titolo esemplificativo ma non esaustivo: la distribuzione, l'adattamento, la traduzione e la rielaborazione, anche a mezzo di canali digitali interattivi e con qualsiasi modalità attualmente nota od in futuro sviluppata).

Le fotocopie per uso personale del lettore possono essere effettuate nei limiti del 15% di ciascun fascicolo dietro pagamento alla SIAE del compenso previsto dall'art. 68, commi 4 e 5, della legge 22 aprile 1941 n. 633. Le fotocopie effettuate per finalità di carattere professionale, economico o commerciale o comunque per uso diverso da quello personale, possono essere effettuate a seguito di specifica autorizzazione rilasciata da AIDRO (www.aidro.org, e-mail segreteria@aidro.org).

Salute e Società. Confronti. Numeri usciti e curatori

2002

Costantino Cipolla, Guido Giarelli, *Dopo l'aziendalizzazione. Nuove strategie di governance in sanità* (a. I, n. 1)

Leonardo Altieri, *Ascolto e partecipazione dei cittadini in sanità* (a. I, n. 2)

Gruppo Cerfe, *Per una interdipendenza attiva tra Nord e Sud del pianeta* (a. I, n. 3)

2003

Giorgino Enzo, Willem Tousijn, *Attraversando terre incognite: una sfida per la professione infermieristica* (a. II, n. 1)

Mauro Moruzzi, Antonio Maturo, *e-Care e Salute* (a. II, n. 2)

Tullia Saccheri, *Prima che ... Promozione della salute e responsabilità istituzionali* (a. II, n. 3)

2004

Giovanna Vicarelli, *Il paradigma perduto? Medici nel duemila* (a. III, n. 1)

Cinzia Conti, Giovanni B. Sgritta, *L'immigrazione e politiche socio-sanitarie. La salute degli altri* (a. III, n. 2)

Società Italiana di Sociologia della Salute, *La sociologia della salute in Italia: temi, approcci, spendibilità - The Sociology of Health in Italy: Topics, Approaches, Practicability* (a. III, n. 3 - numero bilingue italiano-inglese)

Mauro Moruzzi, Costantino Cipolla, *Telemedicina* (a. III, n. 3 - Supplemento)

2005

Paola Maria Fiocco, Luca Mori, *La disabilità tra costruzione dell'identità e cittadinanza* (a. IV, n. 1)

Rosanna Memoli, *Dimensioni socio-sanitarie dell'ambiente* (a. IV, n. 2)

Domenico Secondulfo, *Medicina Medicina. Le cure "altre" in una società che cambia* (a. IV, n. 3)

2006

Guido Giarelli, Siegfried Geyer, *Prospettive europee sui sistemi sanitari che cambiano* (a. V, n. 1 - Supplemento)

Carlo Borzaga, Luca Fazzi, *Del non profit sociosanitario* (a. V, n. 1)

Raffaele Rauty, *Le contraddizioni del corpo: presenza e simbologia sociale* (a. V, n. 2)

Sergio Belardinelli, Leonardo Allodi, Ivo Germano, *Bioetica del dolore* (a. V, n. 3)

2007

Marco Ingrosso, *Fra reti e relazioni: percorsi nella comunicazione della salute* (a. VI, n. 1)

Costantino Cipolla, *Il consumo di sostanze psicoattive oggi* (a. VI, n. 1 - Supplemento/Numero speciale in occasione del V anno di *Salute e Società*)

Francesca Guarino, Licia Mignardi, *Tecnologie a rete per la salute e l'assistenza* (a. VI, n. 2 - supplemento)

Cleto Corposanto, *Sulla valutazione della qualità nei servizi sociali e sanitari* (a. VI, n. 2)

Andrea Gardini, *L'ospedale del XXI secolo* (a. VI, n. 3)

2008

Augusto Balloni, Roberta Bisi, *Processi di vittimizzazione e reti di sostegno alle vittime* (a. VII, n. 1)

Nicola Porro, Sergio Raimondo, *Sport e salute* (a. VII, n. 2)

Francesco Maria Battisti, Maurizio Esposito, *Cronicità e dimensioni socio-relazionali* (a. VII, n. 3)

2009

Giuseppe Costa, Cesare Cislighi, Nicola Caranci, *Le disuguaglianze sociali di salute. Problemi di definizione e di misura* (a. VIII, n. 1)

Ilaria Iseppato, Simona Rimondini, *Le reti dell'accesso per la sanità e l'assistenza* (a. VIII, n. 1 - Supplemento)

Antonio Maturo, Peter Conrad, *La medicalizzazione della vita - The Medicalization of Life* (a. VIII, n. 2 - numero bilingue italiano-inglese)

Costantino Cipolla, Mauro Moruzzi, *Achille Ardigò e la sociologia della salute* (a. VIII, n. 2 - Supplemento)

Donatella Cavanna, Luisa Stagi, *Sul fronte del cibo. Corpo, controllo, soggettività* (a. VIII, n. 3)

Società Italiana di Sociologia della Salute, *Essere e Fare il sociologo in sanità* (a. VIII, n. 3 - Supplemento)

2010

- Alberto Marradi, Daniele Nigris, *Evidence-Based Medicine: una critica* (a. IX, n. 1)
Roberto Cipriani, *Narrative-Based Medicine: una critica* (a. IX, n. 2)
Guido Giarelli per la Eshms, *Metodologie di ricerca comparata in Sociologia della salute e della medicina - Comparative Research Methodologies in Health and Medical Sociology* (a. IX, Suppl. al n. 2 - numero bilingue italiano-inglese)
Mauro Giacca, Carlo Gobbato, *Polis genetica e società del futuro - Polis genetica and society of the future* (a. IX, n. 3 - numero bilingue italiano-inglese)
Franco Prina, Enrico Tempesta, *I giovani e l'alcool: consumi, abusi, politiche. Una rassegna critica multidisciplinare - Youth and Alcohol: Consumption, Abuse and Policies. An Interdisciplinary Critical Review* (a. IX, Suppl. al n. 3 - numero bilingue italiano-inglese)

Numeri programmati e curatori

2011

- Carmine Clemente, Giuseppina Cersosimo, *La fine pre-scelta. Forme e disposizioni sulla propria morte - The pre-chosen end. Forms and dispositions on one's own death* (a. X, n. 1 - numero bilingue italiano-inglese)
Sebastiano Porcu, Marco Trabucchi, *Invecchiamento: scienze sociali e scienze biomediche a confronto - Ageing: A Comparison between Social Sciences and Biomedical Sciences* (a. X, n. 2 - numero bilingue italiano-inglese)
Leonardo Altieri, Renata Cinotti, Augusta Nicoli, *La sanità dei cittadini* (a. X, n. 3)

2012

- Mauro Niero, Giovanni Bertin, *Vulnerabilità e fragilità sociale: una teoria delle disegualianze di salute* (a. XI, n. 1).
Lamberto Briziarelli, Raffaele Rauty, *Salute e lavoro* (a. XI, n. 2)
Carla Faralli, *Consenso informato* (a. XI, n. 3)

Sommario a. IX, n. 3, 2010

EDITORIALE

- 11** Dalton Conley

INTRODUZIONE

- 13** Mauro Giacca e Carlo Antonio Gobbato

SAGGI

- 15** Mauro Giacca
Geni e comportamento umano: verso un nuovo determinismo su base genetica?
Genes and human behavior: towards a new determinism on genetic basis?
- 28** Carlo Antonio Gobbato
Dalla biopolitica alla polis genetica?
From biopolitics to the polis genetica?
- 55** Serena Zacchigna e Mauro Giacca
Le manipolazioni genetiche nell'uomo
Genetic manipulation on human beings
- 79** Carlo Alberto Redi e Manuela Monti
Clonazione e cellule staminali
Cloning and stem cells
- 98** Juri Monducci
La tutela dell'informazione genetica
The Protection of Genetic Information

- 123** Francesco Sidoti e Mariateresa Gammone
Il biologismo di Lombroso: un centenario di controversie
The Lombroso biologism: a centenary of controversies

- 138** Costantino Cipolla
Perché non possiamo più dirci darwinisti
(Perché Dunant ha avuto la meglio su Darwin)
Whi we cannot consider ourselves darwinist anymore
(Whi Dunant won over Darwin)

CONFRONTI

- 143** *Riduzionismo e discriminazione genetica* (a cura di Carla Faralli)
Reductionism and genetic discrimination
TAVOLA ROTONDA: Laura Palazzani, Monica Toraldo di Francia, Gianfranco Di Segni, Sergio Rostagno, Dariusch Atighetchi

ESPERIENZE

- 171** Patrizia Marocco
L'informazione genetica e l'assicurazione vita: normative internazionali e diritto di assicurazione nell'era della genetica post-genomica
Genetic information and life insurance: international regulations and the right to underwrite in the era of post-genomic genetics

PROSPETTIVE INTERNAZIONALI

- 191** Ananda M. Chakrabarty
Diritti di proprietà intellettuale e problematiche legali e sociali legate allo sfruttamento delle biotecnologie
Intellectual Property Rights and Contentious Legal and Social Issues in Biotechnology

COMMENTI

- 215** Antonio Maturo
Verso una società bionica?
Towards a bionic society?

NOTE

221

INTERVENTI

Roberto Scalon

“Polis genetica”. Sapere e potere nel tempo della crisi moderna

“Polis genetics”. Knowledge and power in the time of the modern crisis

WWW.GENERALI.COM



PARTNER
UFFICIALE
NAZIONALE
ITALIANA
DI CALCIO

ASSICURAZIONI GENERALI. INTERNAZIONALI DAL 1831.

Sponsor
Ufficiale



EDITORIALE

di Dalton Conley*

Le teorie eugeniche di Francis Galton sull'ereditarietà dell'intelligenza e della criminalità fino al controverso e stravagante libro di Richard Herrnstein e Charles Murray, *The Bell Curve* (1996), hanno introdotto in termini moralmente molto controversi la genetica all'interno del dibattito sul comportamento umano. In termini generali, possiamo dire che, a causa di questo inizio, tra scienze sociali *mainstream* e dati biologici si è eretta una barriera.

Comunque, di recente si è sviluppato tra gli studiosi sociali un vivo interesse nella ricerca di indicatori biologici, in generale, e di dati genetici in particolare. Negli Stati Uniti, il National Longitudinal Survey of Adolescent Health (Add Health) può essere considerato il pioniere nella raccolta di dati biologici, inclusi i marker del Dna tra un campione di gemelli mono- e eterozigoti. Nel 2006, attraverso altri indicatori biologici come per esempio quello relativo al colesterolo Hdl nel sangue, l'*Health and Retirement Survey* (Hrs) ha raccolto campioni di saliva per estrarre il Dna ai fini della mappatura e dell'analisi. Ai soggetti coinvolti nell'indagine Hrs è stato mappato il genoma attraverso l'utilizzo di un milione di chip. (Add Health sta anche aggiungendo dati sull'intero genoma al suo Wave IV). La Wisconsin Longitudinal Survey (Wls) sta raccogliendo anche campioni di Dna, e il Panel Study of Income Dynamics (Psid) sta considerando di aggiungere anche un modulo simile.

Gli Stati Uniti sono in ritardo rispetto alla raccolta di questo tipo di dati, probabilmente a causa della crescita di importanza della privacy rispetto ad altri contesti sociali. Il progetto islandese "Decode" include dati sul Dna di quasi tutta la popolazione. Il Regno Unito ha avviato un ambizioso studio volto a raccogliere dati genetici su oltre 500.000 intervistati. I paesi scandinavi hanno già campioni che possono essere collegati ad ampi database ad uso amministrativo. Dozzine di milioni di dollari sono stati inve-

* Dalton Conley, docente di sociologia presso la New York University, già Direttore del Dipartimento di sociologia, è attualmente Dean for the Social Sciences. Autore di numerose pubblicazioni sul rapporto tra biologia e società, sta attualmente conseguendo il PhD presso il *Center for Genomics and Systems Biology* della NYU. dc66@nyu.edu

stiti per costruire questi database e essi contengono infinite opportunità per rispondere a domande che non possono trovare risposta in tempi brevi a causa degli alti costi collegati alla comprensione del genotipo per un largo numero di persone.

La raccolta di questi dati rappresenta un profondo cambiamento per le scienze sociali che cercano di rispondere a domande relative all'ereditabilità e alle basi genetiche del comportamento umano. In generale, per un lungo periodo, modellare l'effetto dei geni sugli esiti sociali presso le popolazioni umane era compito dei genetisti comportamentali che confidavano nell'adozione e nel confronto tra gemelli omozigoti ed eterozigoti al fine di quantificare il grado (non misurabile) di influenza genetica sul fenotipo comportamentale.

Questi metodi spesso si fondano su un ampio numero di assunti critici che sono stati contestati in molti luoghi. Il passaggio allo studio dei marker genetici in specifici loci – come per esempio gli SNPs (*single point mutation polymorphisms*) – sembrerebbe offrire una speranza per coloro che sono interessati a un programma di ricerca orientato ad analizzare e misurare gli effetti di geni specifici per aspetti complessi come il fenotipo comportamentale. Inoltre, tali ricerche (in teoria) potrebbero facilitare lo studio delle interazioni genotipo-ambientali (GE - *genetic-environmental*) che ha rappresentato per lungo tempo l'obiettivo degli studiosi sociali interessati a sostenere la dipendenza della genetica dalla struttura sociale.

Comunque, cosa possiamo trarre dall'asserzione “un gene dell'aggressività ti conduce in prigione se provieni dal ghetto, ma ti manda nel consiglio di amministrazione se sei nato in una villa” per un programma serio di ricerca empirica relativo alle interazioni genetiche ambientali?

Sebbene recentemente si sia sviluppato tra gli studiosi sociali un interesse crescente nella raccolta di biomarker, in generale, e dati genetici, in particolare, abbiamo subito una sconfitta circa i modi di analizzare in maniera appropriata questi dati una volta che sono stati raccolti. Questa sfida dipende a maggior ragione dal fatto che tra noi pochi scienziati sociali vantano una profonda comprensione di come fondamentalmente la biologia molecolare contribuisca a determinare i dati genetici. In larga parte, il risultato ha portato a modelli imprecisi che forniscono solo un vago contributo alla ricerca sociale sui dati genetici.

Attraverso modalità differenti, i contributi contenuti in questo ampio numero si addentrano in tali ardue questioni e analizzano i meta-discorsi relativi a queste tematiche affrontando aree che includono le possibili discriminazioni genetiche sino alla finora fallimentare promessa di terapie genetiche e fino al ruolo del “genoismo” rappresentato in famosi film. Sebbene questi saggi non possano ancora fornire una soluzione alle sfide che ho sopra evidenziato, essi forniscono alcune interpretazioni possibili per gli studiosi sociali che cercano di interpretare i risultati incerti prodotti in questo campo.

INTRODUZIONE

di Mauro Giacca e Carlo Antonio Gobbato*

Genetisti, biologi molecolari e cellulari, sociologi della salute, criminologi, filosofi del diritto e della politica, giuristi e bioeticisti si ritrovano insieme in questo numero di *Salute e Società*, per riflettere, trattare e discutere – con ragionata passione ed in modo aperto e pluralista – intorno ai temi legati allo sviluppo dell'ingegneria genetica, della genetica molecolare e delle biotecnologie mediche ed al loro impatto nella società.

La genetica, le biotecnologie e le loro applicazioni stanno, infatti, modificando la condizione umana, ponendo questioni di senso e di pratiche inedite, quasi impensabili solo fino a due decenni fa. Le più recenti acquisizioni nell'ambito della ricerca biologica, infatti, non soltanto rivestono un sempre più importante impatto nella medicina, ma – si sostiene da più parti – sono potenzialmente in grado di trasformare le forme della politica, del diritto e della società, orientando e modificando lo stesso destino della natura umana.

Sul piano epistemologico, la rivoluzione scientifica in atto nell'ambito delle scienze della vita potrebbe determinare il passaggio dalla *biopolitica* (nell'accezione ricostruita da Michel Foucault) ad una nuova dimensione originale, in cui la specie umana inizia a dominare anche la materia vivente, come ha anticipato da Jürgen Habermas nel suo libro *Il futuro della natura umana. I rischi di una genetica liberale*.

L'impatto delle nuove biotecnologie, tra cui la produzione di organismi geneticamente modificati, la clonazione animale, la manipolazione degli embrioni e l'utilizzo delle cellule staminali, se, da un lato, è rassicurante per le sue importanti ricadute sulla qualità della vita, sulla salute e sull'alimentazione; dall'altro è inquietante per gli aspetti che investono il

* Mauro Giacca, direttore della Componente dell'International Centre For Genetic Engineering And Biotechnology (Icegb) a Trieste, è professore ordinario di Biologia Molecolare all'Università degli studi di Trieste. giacca@icegb.org

Carlo Antonio Gobbato, dottore di ricerca in *Criminologia* all'Università degli studi di Bologna, dirigente sociologo responsabile *Progetti Speciali* nell'Azienda ospedaliero-universitaria Santa Maria della Misericordia di Udine, è presidente della *Società Italiana di Sociologia della Salute* (www.sociologiadellasalute.org). carloantonio.gobbato@gmail.com

piano della manipolazione della materia vivente, della selezione genetica, della legittimazione sociale nei confronti di nuovi comportamenti – che potrebbero essere orientati al miglioramento per via genetica delle performance fisiche e psichiche – e, ancora, sul piano delle ripercussioni di queste procedure in ambito curativo, socio-criminologico, giuridico, bioetico e assicurativo.

Tutto ciò, definibile come *polis genetica* (Gobbato), sembra configurare modificazioni radicali nel sistema sociale, che comprendono la percezione di un crescente impatto della genetica sulle scelte personali e sociali di un individuo (Giacca), le nuove terapie geniche e cellulari (Zacchigna e Giacca), la riflessione sulla possibilità di clonare la vita umana (Redi), la questione della tutela dell'informazione genetica che sta assumendo un ruolo sempre più rilevante in molteplici aspetti della vita sociale (Monducci) e le sue ricadute in ambito assicurativo (Marocco), mentre si aprono nuovi problemi in tema di proprietà intellettuale e di contenzioso legale in campo biotecnologico (Chakrabarty).

Se le questioni della *polis genetica* e il binomio sapere-potere sembrano iscriversi nella crisi della modernità (Scalon), si pongono, contestualmente, interrogativi sulle nuove frontiere della cultura medica che erodono e mettono sotto scacco l'approccio darwiniano (Cipolla), mentre altre dense riflessioni riguardano i processi di costruzione della salute (Maturò), oppure il ritorno al biologismo lombrosiano, come potrebbe far prospettare una recente sentenza del Tribunale di Trieste (Sidoti; Gammone), accanto alla previsione che nuove opportunità criminali stiano accompagnando il successo delle bioscienze e delle biotecnologie (Gobbato).

La sezione dedicata ai *Confronti*, autorevolmente coordinata da Faralli, è molto ricca e articolata, significativamente aperta ai contributi di studiosi di diverso approccio disciplinare e di alto profilo (Atighetichi, Di Segni, Palazzani, Rostagno, Toraldo di Francia). Nella *Tavola Rotonda* si dà conto, in particolare, della complessità e della delicatezza del dibattito in corso sui problemi sollevati dai test genetici, predittivi d'eventuali patologie, eventualmente utilizzabili dalle compagnie assicurative per stabilire i premi assicurativi, e sull'uso dei dati genetici in base ai quali possono essere precluse determinate posizioni lavorative nei confronti di persone potenzialmente a rischio per determinate malattie (Faralli).

Il numero della Rivista ha richiesto negli ultimi due anni uno sforzo d'attenzione costante nei confronti di una serie di fenomeni non certo facili da fotografare. Bioscienze e biotecnologie stanno, infatti, determinando evoluzioni e mutamenti velocissimi a varie dimensioni e contribuiscono a costruire una realtà – insieme scientifica, normativa e sociale – sempre più provvisoria, fragile e frammentata, ma dalla quale dipenderà, ne siamo davvero convinti, l'identità antropologica delle prossime generazioni.

SAGGI

Geni e comportamento umano: verso un nuovo determinismo su base genetica?

di Mauro Giacca*

Multiple experimental evidence now indicates that several traits of human personality, among which temperament, social behavior, sexual preference and drug addiction are, in great part, inherited. Molecular genetics is moving to define which genetic variations are responsible for these traits and to precisely define their causative role. The patent genetic component of our behavior and our personal choices has inevitable ethical, moral and social consequences.

Key-words: behavior, Dna, genes, psychiatric disorders, sex, temperament.

Parole-chiave: comportamento, Dna, geni, malattie psichiatriche, sesso, temperamento.

Introduzione

Uno dei temi più attuali, affascinanti e, per molti aspetti, controversi del moderno dibattito scientifico è legato alla progressiva percezione che la nostra informazione genetica non soltanto determina le caratteristiche fisiche di un individuo e ne condiziona la suscettibilità ad ammalarsi di diverse malattie, ma è anche responsabile di diversi aspetti della sua personalità, influenzando quindi in maniera sostanziale il suo comportamento individuale e sociale.

La nozione che esistono degli aspetti del comportamento umano che vengono ereditati geneticamente non è in realtà nuova, avendo costituito la base di molti decenni di studi sull'ereditarietà di alcune malattie psichiatriche. Queste comprendono i disturbi dell'affettività, la schizofrenia, le fobie, i comportamenti compulsivo-ossessivi, le dipendenze da alcool, fumo o droghe diverse, i disturbi dell'alimentazione quali l'anoressia e la bulimia e, infine, la depressione e la propensione al suicidio. Studi com-

* Mauro Giacca è il direttore della Componente Italiana dell'International Centre for Genetic Engineering and Biotechnology (Icgeb), un ente di ricerca internazionale con sede a Trieste, e professore ordinario di Biologia molecolare presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli studi di Trieste. È considerato un esperto, a livello internazionale, di ingegneria genetica e terapia genica. giacca@icgeb.org

più all'interno di estesi nuclei familiari o in coppie di gemelli hanno dimostrato che ciascuna di queste malattie si trasmette con una quota ereditabile, la quale, in alcuni casi, può determinare fino al 90% della probabilità di ammalarsi, lasciando quindi soltanto il 10% all'influenza dell'ambiente e delle esperienze di vita individuali (Owen e Cardno, 1999; Owen *et al.*, 2000; Van Den Bree e Owen, 2003).

Oltre a queste patologie propriamente dette, tuttavia, è diventato progressivamente evidente che anche certi aspetti del temperamento¹ e dei sentimenti umani vengono ereditati geneticamente. Esempio fu in tale senso una ricerca molto interessante, condotta qualche anno fa negli Stati Uniti, che si propose di stabilire in che misura il grado di *felicità* di una persona – misurato oggettivamente tramite un questionario che valutava una vasta serie di parametri psicologici e della personalità – fosse ereditato geneticamente (Hamer, 1996). Lo studio fu eseguito su 1380 paia di gemelli nati tra gli anni 1936 e 1955 nel Massachusetts, distinguendo tra gemelli omozigoti (con lo stesso patrimonio genetico) o eterozigoti (fratelli) e valutando se entrambi i membri della coppia fossero stati esposti alle stesse esperienze di vita (Bouchard *et al.*, 1990). Il tasso di concordanza tra le risposte al questionario sulla felicità risultò casuale se i gemelli erano eterozigoti mentre fu altamente correlato nei gemelli omozigoti (in altre parole, se uno dei due gemelli omozigoti era *felice* era altamente probabile che anche l'altro lo fosse, e viceversa). Questa sorprendente concordanza rimaneva tale sia che i gemelli fossero cresciuti insieme, e quindi avessero avuto lo stesso tipo di educazione e vissuto nello stesso nucleo familiare, sia che fossero stati separati alla nascita e avessero quindi avuto esperienze di vita ed esposizioni culturali diverse. Questo studio suggerì per la prima volta che almeno il 40-50% del senso di *felicità*, inteso come soddisfazione personale, è dovuto al nostro background genetico ed è quindi ereditabile. Della rimanente percentuale, la maggiore parte è dovuta invece ad esperienze di vita non condivisibili, quali le evenienze uniche della vita che accadono ad ogni individuo; soltanto una frazione minore è invece determinata dall'ambiente condiviso, inclusi i rapporti familiari, lo status sociale ed economico e le esperienze educative. Ancora più inattesa ed intrigante fu l'osservazione che, quando la stessa indagine venne ripetuta dopo cinque anni nello stesso gruppo di individui, i gemelli omozigoti – ma soltanto questi – mostrarono una correlazione fortissima tra il senso di *felicità* iniziale ed il senso di *felicità* a distanza di questo periodo di tempo (Lykken e Tellegen, 1996). In termini semplici, se una persona era *felice* 5 anni prima continuava ad essere *felice* anche dopo 5 anni, indipen-

1. Il termine "temperamento" è stato variamente utilizzato in vari contesti dalla psicologia e dalla psichiatria. In questo articolo, esso vuole definire l'insieme degli aspetti "innati", ovvero determinati geneticamente, e della personalità, comprendendo le modalità con cui ogni individuo reagisce a determinati stimoli ambientali.

dentemente dalle vicissitudini della vita durante questo periodo, che in molti dei casi analizzati comprendevano lutti familiari, gravi malattie, divorzi, fallimenti lavorativi. Secondo questa ricerca, quindi, almeno l'80% del senso stabile di *felicità* è legato alla componente genetica dell'individuo, indipendentemente anche dalle evenienze cui è esposto.

1. Geni, genomi e malattie ereditarie

Comprendere quali fossero i geni che determinano il temperamento ed il comportamento umano è quindi divenuto uno degli obiettivi fondamentali della ricerca genetica; raggiungere questo obiettivo è stato realisticamente possibile a partire dagli anni 2000, soprattutto grazie agli enormi progressi consentiti dai risultati del Progetto Genoma Umano, che ha consentito di determinare l'intera sequenza di nucleotidi che compongono il Dna umano².

Sappiamo oggi che l'insieme del nostro patrimonio genetico, definito collettivamente *genoma* contiene circa 20.000 geni, ciascuno dei quali ha la capacità di codificare, nella maggior parte dei casi, per una proteina diversa. Variazioni nella sequenza nucleotidica tali da impedire la sintesi corretta di una proteina o di modificarne la struttura, se ancora compatibili

2. Come tutte le specie viventi sul pianeta terra, anche l'informazione genetica dell'uomo è costituita da un lungo filamento di acido desossiribonucleico (Dna), costituito dalla successione di una serie di molecole chimiche, chiamate nucleotidi. Ciascun nucleotide è formato da uno zucchero (il desossiriboso), cui è attaccato, in una posizione, un gruppo fosfato ed in un'altra posizione una base azotata; quest'ultima, può essere un'adenina, guanina, timina e citosina (abbreviate in A, G, T e C). Quindi, lo scheletro del Dna è costituito da una monotona ripetizione di zucchero-fosfato-zucchero-fosfato-ecc., in cui ciascuno zucchero è connesso ad una delle quattro basi azotate. Il filamento del Dna umano è composto dalla successione di circa 3 miliardi di nucleotidi, aggrovigliato nel nucleo di tutte le cellule dell'organismo e diviso in 23 segmenti, chiamati cromosomi, che quando la cellula si divide si compattano tanto da essere visibili al microscopio. La lunga sequenza del Dna contiene l'informazione per costruire le proteine, che rappresentano i costituenti fondamentali del nostro organismo. Sono proteine l'emoglobina, che trasporta l'ossigeno nel sangue, l'actina e la miosina, che permettono ai muscoli di contrarsi, la rodopsina, che, nella retina, trasforma il segnale luminoso in segnale elettrico e consente quindi la visione, e così via. Sono proteine anche quelle che consentono al cervello di funzionare, costituendo i recettori per i segnali chimici con cui si trasmette l'informazione tra i neuroni. Le proteine sono lunghe molecole costituite dalla successione di 20 molecole semplici diverse, gli amminoacidi; è proprio la diversa sequenza con cui gli amminoacidi si succedono in ciascuna proteina a dettare la specifica funzione. L'informazione per costruire le proteine è contenuta nel Dna: al suo interno, sono presenti circa 20.000 segmenti funzionali, chiamati geni, ciascuno dei quali contiene appunto l'informazione per costruire una proteina diversa. La sequenza dei nucleotidi dei geni viene tradotta nella sequenza con cui si susseguono gli amminoacidi nelle proteine grazie alle regole del codice genetico. L'insieme dei geni di un organismo ne costituisce il genoma.

con la vita, sono definiti *mutazioni* e causano una malattia ereditaria. Esempi di tali malattie sono la distrofia muscolare di Duchenne, la fibrosi cistica, l'ipercolesterolemia familiare, l'emofilia, e molte altre. Complessivamente, si conoscono oggi diverse migliaia di malattie ereditarie, ciascuna dovuta al difetto di un singolo gene (www.ncbi.nlm.nih.gov/omim). Nonostante il numero elevato, tuttavia, la frequenza di ciascuna di queste malattie è fortunatamente molto rara: complessivamente, meno del 2% degli individui della popolazione generale soffre di una malattia dovuta alla mutazione di un singolo gene.

2. Il progetto HapMap e lo studio della variabilità genetica degli individui

Il Progetto Genoma Umano ha fornito la sequenza genetica "normale" dell'uomo, partendo dal Dna di una serie di individui di provenienza etnica diversa. Tuttavia, ci si è resi immediatamente conto che le variazioni dei nucleotidi tra individuo ed individuo sono molto numerose anche in condizioni di normalità, coinvolgendo sia le regioni del genoma che contengono l'informazione per sintetizzare le proteine, sia le ampie regioni dei geni al di fuori di queste regioni codificanti o le sequenza di Dna tra un gene e l'altro³.

Progetti di ricerca successivi, quali il Progetto HapMap, completato successivamente, hanno poi evidenziato che, nel nostro genoma, circa 1 nucleotide su 1,000 varia da individuo ad individuo: in altre parole, mentre il 99,9% del genoma è identico in tutti gli appartenenti alla specie *Homo sapiens sapiens*, il rimanente 0.1% (corrispondente a circa 3 milioni di nucleotidi) può essere diverso da individuo ad individuo. Queste variazioni nelle sequenza del Dna, definite *polimorfismi* genetici, fanno sì che alcune proteine siano leggermente diverse nella loro struttura, o funzionino in maniera leggermente differente, o siano presenti in quantità più o meno elevata. Tutte queste variazioni, tuttavia, rientrano comunque nell'ambito della normalità, e di fatto sono responsabili delle differenze che esistono tra i diversi individui in termini di caratteristiche fisiche, abilità individuali, o propensione ad ammalarsi.

3. Soltanto meno del 30% del genoma umano è costituito dai geni, mentre il rimanente comprende lunghe sequenze di Dna tra un gene e l'altro o poste alle estremità dei cromosomi. Inoltre, ciascuno dei circa 20.000 geni è composto da una serie di segmenti di Dna, chiamati esoni, che effettivamente contengono l'informazione per codificare una parte di proteina, intervallati da sequenze più lunghe, definite introni. Completano la struttura anatomica di ciascun gene un'ulteriore serie di sequenze regolatorie poste a monte ed a valle delle sequenze codificanti. Complessivamente, si stima che meno del 2% del Dna contenga sequenze in grado di codificare proteine, mentre il rimanente ha funzioni regolatorie o possiede proprietà non ancora comprese.

Numerosi studi oggi cercano di correlare i diversi polimorfismi genetici con la suscettibilità ad ammalarsi di malattie importanti e diffuse, come l'infarto del miocardio, il diabete, l'aterosclerosi, il morbo di Parkinson ed il morbo di Alzheimer, o lo sviluppo dei tumori. Parallelamente, comincia sempre più a risultare evidente che le diversità genetiche condizionano anche il modo in cui ciascun individuo si comporta, pensa, agisce socialmente ed interagisce con il proprio partner. Queste osservazioni hanno aperto un nuovo vibrante filone di ricerca, quello della genetica comportamentale, che negli ultimi anni si sta arricchendo di conoscenze intriganti ed affascinanti sul rapporto tra mente e genetica. A questo proposito, è importante considerare che nessuna delle malattie con sviluppo patologico complesso o, tanto meno, i tratti comportamentali, sono associabili ad un singolo gene: lo sviluppo di ciascuno di questi fenotipi è legato a polimorfismi di diverse decine o anche centinaia di geni, ed è fortemente modulato dall'ambiente, intendendo con questo termine le esperienze individuali di vita, l'ambiente sociale, le condizioni economiche, la formazione culturale.

3. Geni, cervello e personalità

Il comportamento di ciascun essere vivente, uomo compreso, è essenzialmente dettato dal funzionamento di determinate aree del cervello. Le cellule del cervello, i neuroni, comunicano tra di loro trasformando in impulsi elettrici i messaggi chimici che ricevono: piccole molecole chimiche, i neurotrasmettitori, rilasciati dalle terminazioni di un neurone si legano a dei recettori proteici sulla superficie di un neurone vicino, e questo legame innesca un segnale elettrico che viene propagato nel neurone bersaglio. Variazioni nel livello dei neurotrasmettitori, nell'efficienza con cui vengono prodotti o distrutti i loro recettori, o nell'efficienza con cui i recettori stessi trasmettono il segnale a valle condizionano l'efficienza di determinate funzioni cerebrali tra cui, probabilmente, anche quelle che contribuiscono a determinare il comportamento. Per esempio, alcuni studi, che verranno anche ripresi in seguito, indicano che gli individui con una particolare variante del gene del trasportatore della serotonina (un importante neurotrasmettitore) hanno più probabilità di sviluppare depressione (Caspi *et al.*, 2003), o che i bambini con un certo polimorfismo del gene che codifica per la monoaminoossidasi (un enzima che degrada i neurotrasmettitori) hanno meno probabilità di diventare violenti o antisociali (Caspi *et al.*, 2002).

Ancora più intrigante è l'osservazione che anche alcuni tratti della nostra personalità "normale" sono controllati geneticamente. Quello che comunemente chiamiamo carattere o temperamento può essere definito, dal