



A cura di Gianpaolo Bellini

ALLE FRONTIERE DELLA CONOSCENZA

Come genetica, neuroscienze
e Intelligenza Artificiale stanno cambiando
la nostra percezione del mondo e della vita

Scritti di Marco Cristoforetti, Lorenzo Fontolan,
Paolo Tortora

Prefazione di Silvio Garattini
Presentazione di Lucio Rossi

FrancoAngeli semi

per coltivare le conoscenze

Informazioni per il lettore

Questo file PDF è una versione gratuita di sole 20 pagine ed è leggibile con **Adobe Acrobat Reader**



La versione completa dell'e-book (a pagamento) è leggibile **con Adobe Digital Editions**.

Per tutte le informazioni sulle condizioni dei nostri e-book (con quali dispositivi leggerli e quali funzioni sono consentite) consulta [cliccando qui](#) le nostre F.A.Q.

Semi

Per coltivare le conoscenze

I lettori che desiderano informarsi sui libri e le riviste da noi pubblicati possono consultare il nostro sito Internet: www.francoangeli.it e iscriversi nella homepage al servizio "Informatemi" per ricevere via e-mail le segnalazioni delle novità.

A cura di Gianpaolo Bellini

ALLE FRONTIERE DELLA CONOSCENZA

Come genetica, neuroscienze
e Intelligenza Artificiale stanno cambiando
la nostra percezione del mondo e della vita

Scritti di Marco Cristoforetti, Lorenzo Fontolan,
Paolo Tortora

Prefazione di Silvio Garattini

Presentazione di Lucio Rossi

per coltivare le conoscenze

FrancoAngeli **semi** 

Grafica della copertina: Alessandro Petrini

ISBN 9788835164630

Copyright © 2024 by FrancoAngeli s.r.l., Milano, Italy

L'opera, comprese tutte le sue parti, è tutelata dalla legge sul diritto d'autore. L'Utente nel momento in cui effettua il download dell'opera accetta tutte le condizioni della licenza d'uso dell'opera previste e comunicate sul sito www.francoangeli.it.

Indice

Prefazione , di <i>Silvio Garattini</i>	7
Presentazione , di <i>Lucio Rossi</i>	11
Introduzione , di <i>Gianpaolo Bellini</i>	15
1. La logica del vivente: aspetti afferrabili e inafferrabili per la conoscenza scientifica	
di <i>Paolo Tortora</i>	19
1. Una chiave di lettura del capitolo	19
2. La logica del vivente	21
3. Comprendere la complessità delle dinamiche che guidano l'evoluzione: una ricerca ancora in corso	37
4. In che misura siamo determinati dal nostro genoma?	63
Glossario	90
2. Le neuroscienze: viaggio tra i segreti dell'intelligenza	
di <i>Lorenzo Fontolan</i>	97
1. Neuroscienziati alla ricerca dell'Io	97
2. Cervello e neuroni: il codice nascosto del comportamento	122
3. Le neuroscienze umane	176
4. Il futuro delle neuroscienze	199

3. Data Science: l'Intelligenza Artificiale al servizio della ricerca

di *Marco Cristoforetti*

	211
1. Introduzione	211
2. Il metodo scientifico	214
3. Che cos'è un algoritmo?	219
4. Come le macchine imparano: il classificatore di girasoli	221
5. Machine Learning	225
6. Riproducibilità	231
7. Deep Neural Networks	244
8. COVID-19 e scienza dei dati	264
9. Conclusione	269

Gli autori	271
-------------------	-----

Prefazione

Negli scritti e nelle conversazioni compaiono con sempre maggior frequenza parole, note a chi si occupa di scienze della vita, che stanno diventando sempre più parte del linguaggio comune. Sono spesso parole in inglese come “big data” che riguardano il “data science”, la scienza dei dati, learning machine, la macchina che impara, termini spesso riassumibili sotto “Intelligenza Artificiale” (IA).

Questo libro inizia dalla genetica. Cosa sia la vita è un mistero perché non esiste ancora una sua definizione. Parte dalla cellula che è la base di ogni organismo, dagli unicellulari ai pluricellulari. Le cellule sono di tipo diverso e si arricchiscono a seconda della loro funzione di organelli interni come i mitocondri coinvolti nel metabolismo ed il nucleo dove alberga il materiale genetico che sovrintende a tutte le funzioni cellulari. Il DNA dà luogo al RNA che è la matrice delle proteine che rappresentano varie funzioni: dagli enzimi ai recettori. Contrariamente a quanto si riteneva in passato il DNA, la fonte della genetica, può essere influenzato dall’ambiente con meccanismi descritti dall’epigenetica. Ma dipende anche dai nostri comportamenti; le buone abitudini di vita possono attenuare l’effetto di mutazioni genetiche che facilitano una malattia. Si tratta di un capitolo del libro molto complesso che gli Autori sanno chiarire con figure e schemi ampiamente esplicativi e comprensibili.

Il secondo capitolo comincia con una descrizione molto accurata del cervello perché è l’organo principale di qualsiasi organismo vivente e senziente. Nell’uomo, con differenze di genere, il cervello pesa circa 1,3 kg e contiene qualcosa come 100 miliardi di cellule dette neuroni che comunicano fra di loro attraverso una rete di migliaia di trilioni di contatti che sono attivati dai cosiddetti mediatori chimici, nomi che abbiamo sentito nominare come serotonina, noradrenalina, dopamina, ecc. Ancora oggi è difficile sapere quale sia il rapporto tra cervello e mente nonostante i grandi progressi della tecnologia. Il libro spiega molto bene le difficoltà di evidenziare le funzioni delle varie aree cerebrali che hanno reti molto complesse per

quanto riguarda il controllo di tutte le nostre funzioni, dalla mobilità al metabolismo, dalla memoria all'appetito, dalla paura alla gioia. La lettura di questo capitolo aiuta a capire la complessità e quanto ci sia ancora da scoprire anche grazie all'aiuto dell'Intelligenza Artificiale (IA).

Il terzo capitolo è dedicato all'Intelligenza Artificiale. La disponibilità di molti dati, quali ad esempio i contenuti delle cartelle cliniche di soggetti con una determinata malattia, raccolte magari per rispondere ad una specifica domanda, può essere importante per soddisfare domande e interazioni più complesse che richiedono enormi strutture di calcolo. In concreto significa ad esempio abituare una learning machine a imparare come è fatta la cellula di un determinato tumore abituandola a vedere, accanto alle cellule di interesse, milioni di altre cellule normali e tumorali. La macchina sarà utile, qualche volta più dello stesso patologo, per identificare quel determinato tumore allo stato iniziale, quando le poche cellule tumorali sono immerse in una gran quantità di altre cellule. Ancora con la disponibilità di molti dati si può stabilire se esiste una relazione fra un fattore di rischio, sia esso genetico o ambientale ed una determinata espressione di patologia o un determinato sintomo. Per sviluppare la IA, come viene spesso sottolineato nel libro, è necessaria una grande multidisciplinarietà, matematica, digitale, statistica in collaborazione con le discipline per cui è richiesto di rispondere ad una determinata domanda. Si tratta di far parlare fra di loro saperi che hanno impostazioni e linguaggi diversi o termini simili che hanno significato diverso.

Siamo preparati a questa nuova era che è già iniziata? È molto difficile rispondere ma certamente abbiamo anche alcune generazioni di ricercatori che non sono state esposte nella loro formazione a queste problematiche.

E oggi? A parte notevoli eccezioni, nella scuola non è ancora entrata la scienza come fonte di conoscenza distinta dalle conoscenze derivanti da altri saperi. È quindi urgente che i programmi formativi, a partire dalle scuole elementari, inseriscano nell'insegnamento elementi utili per la comprensione della IA. In particolare ciò deve avvenire nelle Università, in tutte le facoltà soprattutto nella facoltà di medicina perché la salute, un diritto fondamentale sancito dalla nostra Costituzione, può trarre enormi vantaggi dalle applicazioni della IA accelerando la scoperta di nuovi farmaci, rendendo possibile la precisione e la personalizzazione degli interventi medici, ma può evitare anche danni. La IA può avere grande importanza nell'ambito della prevenzione, perché la maggior parte delle malattie croniche e dei tumori non piovono dal cielo, dipende da noi e perciò è evitabile. Sempre riguardando l'importanza della IA per la salute occorre fare in modo che la IA non divenga uno strumento del mercato della medicina, attraverso un controllo pubblico della metodologia, onde evitare che possa essere impiegata per privilegiare un determinato intervento farmacologico, un particolare dispositivo medico,

una metodologia chirurgica o una impostazione di determinati fattori organizzativi del Servizio Sanitario Nazionale. Alla IA va anche preparato il pubblico perché si possono immaginare i problemi che sorgeranno nel rapporto medico-paziente quando l'IA sarà largamente disponibile.

Ben venga questo libro curato da Gianpaolo Bellini, fisico, esperto dell'Istituto Nazionale di Fisica Nucleare, che ha proprio lo scopo di aiutare a capire la genetica, le neuroscienze e l'Intelligenza Artificiale e a scoprirne le caratteristiche e le possibili applicazioni. Il compito che ha svolto è una forma di divulgazione per un pubblico non esperto, che combina la chiarezza del linguaggio con la profondità dell'interpretazione. È un libro che raccomando anche a tutte le Facoltà, non solo a quelle scientifiche, ma anche a quelle umanistiche, perché queste discipline, ed in particolare l'Intelligenza Artificiale prima o poi, con il loro progredire, coinvolgeranno tutte le nostre attività e quindi i nostri stessi comportamenti. Perciò complimenti a Gianpaolo Bellini e agli autori, ed auguri per un grande successo di questo libro.

Silvio Garattini

Fondatore e Presidente
dell'Istituto Mario Negri
11 febbraio 2023

Presentazione

Un libro che provoca. Infatti cosa c'è di più provocante che mettere in discussione come funzioniamo, il nostro cervello, insomma il proprio "io", l'autocoscienza, come si diceva con un termine ormai un po' desueto? E poi accostare a questo l'ombra inquietante dell'Intelligenza Artificiale, quasi a prefigurare che, conosciuti i segreti della vita e dell'intelligenza umana, l'Intelligenza Artificiale ci soppianderà?

Devo dire che leggendo il testo, qui e là mi è sorta più volte la sensazione di fastidio di chi non vorrebbe mettere in discussione i fondamenti su cui ha basato la propria riflessione, la propria azione e le proprie relazioni.

Eppure è proprio questo fastidio che costituisce secondo me una ragione in più per leggere questo libro, che va oltre l'interesse intrinseco per questi temi scottanti e assolutamente contemporanei. Essere "infastiditi" nelle proprie convinzioni, vuol dire essere coinvolti, vuol dire lasciarsi interrogare senza pregiudizi e risposte e senza barriere difensive destinate a sgretolarsi: ma anche senza fare sconti nemmeno agli autori, interrogandoli a loro volta e mettendo in questione le loro affermazioni quando deviano dalla fattualità.

A cominciare dall'introduzione. Ma è così scontato che l'intelligenza sia "la parte più nobile dell'uomo"? Io non ne sono così convinto. Eppure in tutti i nostri dibattiti diamo per scontato che sia così, basti pensare al prestigio di cui gode, nonostante tutto, l'intellettuale, il sapiente, insomma la stima somma che diamo alla parola *intelligenza*. Al punto che tutti noi preferiamo di gran lunga passare per svogliati, pigri piuttosto che non-intelligenti. E soprattutto lo preferiamo per i nostri figli se non vanno bene a scuola. Nessun genitore accetta che il proprio figlio non sia intelligente: la svogliatezza, il disimpegno sembrano un male molto minore e più curabile. Cosa non vera: come ben si evince dal saggio sulla Intelligenza Artificiale; quest'ultima può in realtà colmare il gap di raccolta e organizzazione dei dati per renderli informazione. Anche l'intelligenza umana può essere migliorata grazie alla IA, mentre forse più difficile è migliorare il coinvolgimento con la realtà, che è un altro tratto fondante dell'umano.

Ma siamo ben d'accordo che l'intelligenza è un fattore critico che sta alla base delle scelte che facciamo e quindi è certamente un fattore strutturale, e non dei minori, dell'umano.

Dunque, leggendo i vari contributi, un po' distrattamente, potrebbe emergere la logica che sembra dire che l'inafferrabile è solo ciò che non abbiamo ancora afferrato; che l'incomprensibile è solo ciò che non è ancora stato compreso; che le limitazioni delle macchine e degli algoritmi sono solo limiti temporanei. Sottintendendo che in fondo basti aspettare, magari a lungo, ma tutto verrebbe afferrato e compreso e che i limiti verrebbero superati, definitivamente. Per me, fisico, questo sa di un *déjà vu* che ritorna a galla ripetutamente, anche nella fisica: per esempio, giusto in tempi recenti con la *ToE (Theory of Everything)*, con pretesa che la teoria che abbiamo ora spieghi tutto il mondo fisico, base necessaria per poter affermare che un giorno conosceremo tutto della vita del cervello e che sarà quindi tutto perfettamente riproducibile artificialmente. Ma in fisica queste teorie tutto-loghe sono finora regolarmente smentite dalla profondità apparentemente inesauribile del reale.

Ecco, leggendo questi articoli, queste bellissime e avvincenti cavalcate nella logica della vita, nei segreti dell'intelligenza umana e nel funzionamento e i frutti dell'Intelligenza Artificiale, secondo me la vera questione che emerge è: cosa è l'io, l'io che conosce? È un prodotto, riducibile a un insieme di pezzi e funzioni che, per quanto complicati, un giorno una macchina, con un algoritmo adeguato, potrà riprodurre? Oppure la vita e l'intelligenza hanno una radice di inesauribilità e quindi di inafferrabile che non può essere riprodotta perché al fondo rimane ineffabile?

La questione può essere messa in questi termini: il silicio, per dire il robot guidato dall'Intelligenza Artificiale di un cervello a microprocessori basati sul quantum computing, riprodurrà tutte le funzioni, superandole, del carbonio, cioè della nostra mente che ha bisogno dell'organismo per esprimersi? Forse io sono troppo affascinato da questo confronto/scontro, silicio vs carbonio, in cui mi sembra si giochi molto del nostro destino. Credo infatti che una domanda emerga quasi automaticamente quando parliamo di funzionamento del cervello e Intelligenza Artificiale: stiamo lavorando perché il silicio soppianti il carbonio, cioè *ci soppianti?*

Leggendo bene i contributi mi sembra che, se non una risposta almeno un indizio ci sia: nel vivente, nel funzionamento del cervello c'è un'inafferrabile complessità che porta a spostare sempre più in là l'orizzonte della comprensione totale: quindi, almeno per me, per estrapolazione, la risposta è che questa inesauribilità è strutturale. Il trattamento dati fornito dall'Intelligenza Artificiale potrà aumentare tantissimo le informazioni ma non necessariamente ci darà più conoscenza.

Questa è la mia conclusione, forse basata sul mio pre-giudizio, o forse è la più adeguata e, almeno per ora, la più rispettosa dei dati scientifici. Comunque sia i tre contributi e l'introduzione hanno veramente toccato alcune delle corde più vibranti nel mio io, hanno suscitato un interesse a me stesso, a come mi "penso" e a come penso gli altri. E il fastidio di cui dicevo all'inizio lascia inevitabilmente il posto al coinvolgimento sia emotivo che razionale nei temi posti dai contributi: la sfida lanciata dal libro è aperta, e che non finisca nel dimenticatoio dipende in ultima istanza dal lettore, dalla attivazione di quel quid che va oltre l'intelligenza, senza del quale il carbonio non ha più valore e merito del silicio.

Lucio Rossi

Ordinario di Fisica Sperimentale all'Università di Milano
Già uno dei responsabili al CERN del grande acceleratore LHC e capo
capo progetto di High Luminosity LHC

Introduzione

Perché mettere insieme tre discipline come genetica, neuroscienze e Intelligenza Artificiale? Perché tutte e tre studiano con metodo scientifico l'uomo e le prerogative che a lui interessano maggiormente, e cioè il suo carattere, la facilità o meno con cui contrae le malattie e infine il suo cervello, con la speranza di capire come esso funziona.

Va subito detto che anche l'Intelligenza Artificiale è una disciplina scientifica che riguarda l'uomo, in quanto talvolta sembra imitare il funzionamento di quello che riteniamo essere la parte più nobile dell'uomo, cioè l'intelligenza.

La genetica ha certamente capito molto della trasmissione dei caratteri genetici fra gli ascendenti e i discendenti. Studi importanti sono in corso per appurare se la trasmissione genetica non interessi addirittura il carattere: se cioè il nostro comportamento sia determinato anche dalle caratteristiche genetiche dei nostri genitori, mostrando similitudini con i caratteri genitoriali. Questi studi sono basati al momento sulla statistica perché i meccanismi della trasmissibilità caratteriale sono ancora non compresi, anche perché è difficile scindere nei vari comportamenti la componente genetica da quella culturale, dato che il carattere dipende molto anche dalla famiglia nella quale si cresce, per non parlare dei fatti della vita che ogni individuo attraversa.

Le neuroscienze e l'Intelligenza Artificiale interessano, in modo diverso, il cervello degli esseri viventi ed in particolare quello umano. Le neuroscienze studiano quali siano le connessioni fra cervello, azioni e in generale il comportamento della persona. I neuroscienziati hanno già compreso che qualunque azione, qualunque visione, qualunque sentimento dell'essere umano attiva il metabolismo di una parte del cervello, interessando soprattutto una parte specifica di esso, non escludendo tuttavia un coinvolgimento minore anche di altre parti. Questi studi richiedono tecnologie molto avanzate e vengono eseguiti attraverso diversi metodi non invasivi.

La ricerca dei meccanismi microscopici che fanno funzionare il nostro cervello, cioè come operano i neuroni e come comunicano fra di loro, è

sostanzialmente agli inizi. A questo scopo si utilizzano metodi rigorosi di tipo chimico-fisico, che possono essere applicati per adesso su modelli animali- dagli insetti ai roditori, dai pesci alle scimmie- perché questi metodi sono altamente invasivi. Solo in alcuni contesti clinici particolari, come in alcune operazioni al cervello, queste tecniche possono essere utilizzate anche sulla persona umana.

Gli scienziati dell'Intelligenza Artificiale cercano da diversi decenni di costruire un computer che sia in grado di riprodurre funzioni e ragionamenti intelligenti tipici dell'uomo, ed ha perciò come principale ispirazione il cervello umano. Si sono sviluppati algoritmi molto potenti, che, immessi in un computer, riescono autonomamente ad aumentare le proprie prestazioni. Sono le cosiddette "learning machines", cioè macchine in grado di apprendere. Attualmente non è prevedibile quali siano i limiti che si presenteranno nello sviluppo delle "learning machines"; tuttavia colpisce che queste macchine siano capaci di imparare attraverso larghe statistiche di nuovi eventi, ma anche autonomamente, esercitandosi, come ad esempio nel gioco degli scacchi oppure nel "Go", il raffinato gioco cinese che qualche anno fa ha visto l'algoritmo AlphaGo trionfare sui campioni umani. In qualche caso, le learning machines sanno imitare gli stili diversi che pittura e letteratura hanno mostrato nei secoli. Ma l'intelligenza umana sembra altra cosa, capace di inventare cose completamente nuove, rivoluzionarie rispetto al pensiero contemporaneo, e soprattutto è capace di sentimenti. E infatti alcuni neuroscienziati affermano che non si può parlare di cervello ignorando che esso non può essere considerato avulso dal corpo al quale appartiene. Alla luce di queste considerazioni ci si chiede quindi se la dizione Intelligenza Artificiale sia appropriata perché quello che le learning machines riescono a fare non può essere comparato all'intelligenza umana.

Riguardo ai vincoli biologici, che possono in qualche modo influenzare il comportamento dell'uomo, la genetica può dire qualcosa perché i caratteri genetici possono influenzare non poco il comportamento della persona, e perché può predisporla a delle malattie che influiscono sulla sua vita e possono condizionarla non poco. Va sottolineato che dei tre fattori che plasmano il carattere dell'uomo, la genetica e la famiglia non dipendono da noi mentre i fatti della vita possono dipenderne almeno parzialmente. D'altro canto lo studio del processo decisionale dell'uomo da parte delle neuroscienze è appena iniziato e quindi basandosi su di esse non si possono fare asserzioni su questioni come il libero arbitrio.

Il consenso nella comunità dei neuroscienziati e filosofi della mente è che questa questione sia estremamente complessa per poter essere affrontata scientificamente con gli strumenti attualmente a disposizione dei ricercatori: le interazioni tra ambiente, processi inconsci e processo decisionale co-

scienze rendono lo studio del comportamento umano estremamente complicato. Lo studio dei meccanismi che regolano la cognizione è ancora agli inizi, sarebbe perciò fuorviante interpretare le scoperte illustrate in questo libro come prove a favore o contro il libero arbitrio.

Nei tre capitoli di questo libro viene presentato quanto la genetica, le neuroscienze e l'Intelligenza Artificiale possono affermare sulla base delle loro ricerche. Lo scopo principale è di esporre, con onestà intellettuale, quali affermazioni queste tre scienze possono dare senza illazioni ideologiche, estrapolazioni connesse con pregiudizi, manipolazioni di qualunque natura che distorcano i risultati della scienza; queste operazioni, che fanno dire alla scienza ciò che in realtà essa non dice, sono abbastanza presenti soprattutto al di fuori del campo scientifico. Esse sono, a nostro parere, fuorvianti nei riguardi del pubblico, il quale viene informato in modo distorto, e nei riguardi della scienza, che appare così qualcosa tutt'altro che affidabile, che può cambiare i propri risultati a seconda delle affermazioni di vari soggetti. La scienza certamente non sempre può fare delle affermazioni definitive, riguardo a problematiche che ha compreso e investigato solo parzialmente, ma la scienza può e deve fare solo affermazioni limitate a quello che veramente è stato compreso a fondo e verificato applicando in modo trasparente il metodo scientifico galileiano.

Un altro aspetto di questo libro è il linguaggio utilizzato, volutamente accessibile a persone che non abbiano dimestichezza con i termini tecnici dei tre ambiti scientifici trattati. Questo linguaggio divulgativo cerca però di tener fede alla rigerosità della scienza, senza pretese di completezza. Lo scopo è quello di estendere le conoscenze al di fuori della comunità degli scienziati sia perché il pubblico possa usufruirne sia perché la scienza è spesso nella sua essenza una grande sconosciuta, nonostante, tramite le sue applicazioni, abbia un notevole impatto sulla nostra vita.

Speriamo quindi che più persone possano usufruire di questo nostro sforzo.

Gianpaolo Bellini

1

La logica del vivente: aspetti afferrabili e inafferrabili per la conoscenza scientifica

1. Una chiave di lettura del capitolo

Quanti si occupano di investigare i sistemi biologici a qualsiasi livello di complessità sono ben consapevoli che, nonostante gli straordinari progressi scientifici e tecnologici degli ultimi decenni, la comprensione dei meccanismi che governano le funzioni degli organismi e ne sostengono l'esistenza è ancora largamente incompleta. In termini storici, di pari passo che le dinamiche di alcuni fenomeni sono state almeno parzialmente comprese, questi stessi progressi hanno svelato nuovi e più complessi scenari, che a loro volta hanno suscitato nuovi e più profondi interrogativi. Sia pur nei limiti imposti alla presente trattazione, il presente capitolo intende documentare questa dinamica, che ne rappresenta una delle principali chiavi di lettura. Il percorso del capitolo prende le mosse da quanto oggi è noto circa l'*abiogenesi*, vale a dire quel fenomeno che ha portato alla comparsa dei primi organismi viventi a partire dai loro ingredienti chimici sulla Terra primitiva; si occuperà quindi delle dinamiche dell'evoluzione biologica che ne è seguita, con la conseguente comparsa della varietà e complessità di organismi che oggi conosciamo, mettendo in risalto gli interrogativi connessi allo stesso processo evolutivo. A seguire, uno spazio significativo sarà dato alla trattazione dei principi fondamentali della genetica, che a sua volta rappresenta una chiave di lettura irrinunciabile per comprendere le medesime dinamiche evolutive. Al contempo, verrà messo in evidenza che, sulla base dei dati acquisiti negli ultimi decenni riguardo l'evoluzione biologica come pure dei meccanismi che governano la trasmissione dei caratteri codificati nel patrimonio genetico (immagazzinato nella molecola a tutti ben nota come DNA), le nostre visioni