

Un'occhiata d'insieme

Ognuno di noi ha alcune caratteristiche biologiche, fisiche e mentali, sue proprie, che, insieme ai ricordi della propria vita e alle conoscenze personali, lo identificano senza ambiguità come individuo. Alcune di queste caratteristiche sono comuni anche ad altre persone, alcune sono solo nostre, ma le une e le altre sono specificate nel nostro patrimonio genetico, ovvero in quel complesso di «istruzioni per l'uso» che ciascuno di noi conserva gelosamente custodito in ogni sua cellula. Queste istruzioni sono necessarie e sufficienti per nascere, crescere, svilupparsi, vivere la vita di tutti i giorni e al momento opportuno riprodursi. Costituiscono un testo, un gigantesco testo, che deve continuamente essere letto e interpretato dalla cellula in cui si trova.

Si tratta proprio di un testo, scritto in maniera lineare attraverso una successione di lettere appartenenti a un alfabeto simile al nostro, anche se molto piú ristretto, perché costituito di solo quattro caratteri: A, G, C e T. Tali caratteri o lettere sono detti piú propriamente nucleotidi e sono i componenti chimici dell'acido desossiribonucleico, cioè il Dna, la catena che porta materialmente il testo delle istruzioni genetiche e che si trova custodita

all'interno del nucleo di ciascuna delle nostre cellule. Il Dna è una macromolecola, ovvero una molecola composta di una certa lunghezza, costituita dalla ripetizione di un gran numero di nucleotidi. Un suo tratto si può presentare ad esempio così:

... AATACGTTTTAGGCGCGCCTAAGCTAG...

L'ordine in cui compaiono i diversi nucleotidi è fondamentale, così come nel nostro linguaggio la parola «cane» è diversa da «cena» e da «acne». Questo spiega perché si afferma che le catene di Dna portano informazione. La caratteristica più importante del Dna è proprio questa: è una molecola dotata delle sue caratteristiche chimiche e fisiche e delle sue funzioni come tutte le altre, ma in più è in grado di portare in sé una certa quantità di informazione.

Le varie istruzioni biologiche portate dal nostro Dna sono quindi scritte in maniera lineare come qualsiasi nostro testo – brano di libro, articolo o missiva – e devono essere lette nella stessa maniera, partendo da un estremo e finendo all'altro. L'insieme di queste istruzioni è detto patrimonio genetico o genoma, e nel caso della nostra specie e di specie simili, contiene circa tre miliardi di caratteri. Tale gigantesco testo è divisibile mentalmente in un certo numero di capitoli di senso compiuto, chiamati geni. Ogni capitolo di senso compiuto corrisponde approssimativamente a una istruzione genetica da impartire alla cellula e, attraverso di essa, alle altre cellule e indirettamente a tutto il corpo.

Due osservazioni. La prima è di ordine storico. Abbiamo scoperto prima l'esistenza e la funzione dei geni; a partire da uno, poi due, poi dieci e così

via, e solo dopo abbiamo studiato e decifrato l'intero genoma con la sua moltitudine di geni, così che fino a venti anni fa il genoma veniva definito come l'insieme dei geni e oggi invece definiamo i geni come singoli capitoli del genoma.

Molti dei primi geni sono stati individuati perché una loro alterazione, cioè una mutazione, era alla base di una specifica malattia genetica. Si parlava perciò del gene per l'albinismo, di quello per il daltonismo, il favismo, la sindrome di Duchenne e così via. Questo ha fatto pensare a molti che i geni fossero nocivi, cioè portatori di malattie genetiche. Ma si tratta di una errata percezione causata dalla contingenza storica. Il gene dell'albinismo è in realtà il gene per non avere l'albinismo; questo compare solo quando il gene è mutato. Analogamente, il gene del favismo si comporta in modo da non farci avere il favismo, il quale compare soltanto quando il detto gene è mutato. E così via. I geni servono a farci vivere sani; i problemi sorgono solo quando qualcuno di loro è mutato, quindi compie male la sua funzione. Ciò avviene fortunatamente di rado. Tutte le malattie genetiche prese insieme, dalla più seria alla più innocua, non riguardano nemmeno il due per cento dei nati vivi.

L'idea che i geni siano nocivi persiste ancora in molte persone e almeno parte della incomprensibile avversione della popolazione all'uso dei cosiddetti Ogm, cioè degli organismi geneticamente modificati, è dovuta alla convinzione che mangiandoli si introducano nel nostro corpo altri geni, come se qualsiasi organismo, naturale o modificato, non contenesse già di suo miliardi e miliardi di geni.

Molti hanno l'idea che la produzione di un organismo geneticamente modificato sia un processo «contro natura»; per costoro quello sarebbe un oggetto non «naturale», come se il frumento, il mais, i pomodori, le mele e le mucche, per non parlare degli antibiotici, fossero entità naturali e non prodotte dall'uomo. Di fatto gli Ogm non possono far male a nessuno e, molto più importante, in questi trent'anni e passa non hanno mai fatto male a nessuno. Gli uomini in generale e gli italiani in particolare sono estremamente diffidenti nei confronti della scienza, e poi si fanno mettere in mezzo dalla serie di imbrogli che li hanno così spesso ingannati nei secoli.

Riguardo ai geni persiste in molti ancor oggi un atteggiamento assai ambivalente, nonostante si cominci a parlare di geni e di Dna già dalla scuola media. Ma le idee sbagliate, si sa, sono le ultime a morire. D'altra parte vedremo in seguito che l'uomo ha quasi istintivamente un atteggiamento ostile verso i geni e il loro operato; forse perché odia tutto ciò che è chiaro e ama tutto ciò che è oscuro, misterioso e magari confuso.

Inoltre, si tende a pensare che i geni agiscano solo in certi momenti della vita di un individuo e in particolare quando questo si riproduce. Niente di più falso. La maggior parte dei geni è sempre attiva, in ogni momento e circostanza della nostra vita. Sta lì proprio per far funzionare il tutto e guai se non lo facesse!

Questi geni accesi sempre e ovunque sono detti *housekeeping*, cioè geni del «mantenimento della casa», e saranno diverse migliaia. Tutti gli altri

agiscono quasi sempre e quasi ovunque, ma con modalità molto diverse gli uni dagli altri. C'è chi funziona sempre in un certo tessuto o in un certo gruppo di cellule, c'è chi funziona in alcuni momenti in un certo tessuto o gruppo di cellule, c'è chi funziona quasi sempre in singole cellule e chi, infine, funziona solo in alcuni momenti in singole cellule. Ne esistono anche altri che sono temporaneamente attivi in certe cellule, nelle quali poi si spengono per attivarsi in momenti diversi in altre cellule. Insomma ce n'è per tutti i gusti, ma il concetto portante è quello che della loro azione abbiamo sempre bisogno, anche se non stiamo compiendo nessuna azione particolare.

Il massimo della specificità è rappresentato probabilmente dai geni che concorrono alla produzione del latte: nelle donne possono essere attivi in cellule specifiche una o più volte nella vita, mentre negli uomini non sono attivi mai! Eppure, ciascuna delle nostre cellule li porta e li trasmette disciplinatamente di generazione in generazione.

Vedremo che fra i geni esistono anche delle precise gerarchie: alcuni ordinano ad altri di agire o di non agire a seconda delle circostanze. A questo scopo producono una sorta di «interruttori molecolari» capaci di attivare o disattivare batterie di altri geni, che si comportano perciò in maniera subordinata. In tal modo si ottiene la sincronizzazione dell'azione di geni di diversi tipi, agenti magari in tessuti diversi.

Occorre notare anche che raramente i singoli geni compiono una sola funzione; la loro attivazione porta piuttosto all'espletamento di compiti diver-

si. Dobbiamo immaginare l'azione dei nostri geni come una rete di processi, in parte paralleli e in parte interconnessi, che nel loro insieme costituiscono la trama biologica della nostra vita. Solo la trama ovviamente, perché per poter osservare tutta quella serie di atteggiamenti e di comportamenti che ci caratterizzano, occorre integrare questa rete di funzioni biologiche con le nostre continue relazioni con l'ambiente in cui viviamo, fatto di cose e di persone, e in cui abbiamo vissuto fino a ieri. Se vogliamo mantenere la metafora, possiamo dire che sulla trama biologica fornita dall'azione dei nostri geni occorre ordire il ricamo della nostra vita.

Questo, sia ben chiaro, dipenderà a sua volta dalla nostra volontà e dalle circostanze, positive o negative, della nostra vita passata e presente. Il nostro orgoglio ci porta a pensare che tutto quello che abbiamo e che abbiamo fatto di non positivo non dipenda da noi, mentre le nostre doti siano merito nostro. Purtroppo non è così semplice, né in un senso né nell'altro. D'altra parte, se non fosse così dove andrebbe a finire la libertà, una condizione a cui noi diciamo di tenere tanto? La nostra libertà nasce proprio dalla tremenda complessità dei processi che ci determinano, poiché nessuno di essi riesce veramente a prevalere sull'altro e imporre i suoi diritti, lasciandoci invece liberi di «insinuarci» fra le maglie della rete di determinazioni impersonali di tutti i tipi.

Anticipando qualcosa di cui parleremo più avanti, le nostre caratteristiche, uniche per ciascuno di noi, derivano da tre fonti principali di variabilità: i geni, l'ambiente e il caso.