

LO STUDIO DEI GEMELLI¹

del

Prof. Luigi Gedda

Direttore dell'Istituto Mendel, Roma

La scienza moderna si occupa dei gemelli umani per due motivi fondamentali. Anzitutto perchè i gemelli rappresentano un *fenomeno biologico eccezionale nella specie umana* che interessa per se stesso e cioè: *a)* per la sua frequenza; *b)* per le sue cause; *c)* per il suo meccanismo effettore (embriogenesi gemellare); *d)* per le sue caratteristiche (pre-maturanza relativa, concordanze anatomiche, isoritmie funzionali, specularità anatomica e funzionale, ecc.); *e)* per le sue anomalie (mostuosità doppie, teratomi, ecc.). Sotto questo primo aspetto lo studio dei gemelli può riguardare i problemi della popolazione per le voci *a)* e *b)*.

Riguardo alla *frequenza del fenomeno* in seno ad una popolazione, si deve rilevare che essa è differente a seconda dei luoghi (cfr. Tab. 1).

Tabella 1

Danimarca	1 parto gemellare ogni	61,7	parti semplici
Finlandia	1 parto gemellare ogni	67,9	parti semplici
Svezia	1 parto gemellare ogni	69	parti semplici
Italia	1 parto gemellare ogni	76,7	parti semplici
Scozia	1 parto gemellare ogni	78	parti semplici
Germania	1 parto gemellare ogni	81,6	parti semplici
Bulgaria	1 parto gemellare ogni	84,7	parti semplici
Stati Uniti	1 parto gemellare ogni	84	parti semplici
Ungheria	1 parto gemellare ogni	86,9	parti semplici
Francia	1 parto gemellare ogni	91,8	parti semplici
Australia	1 parto gemellare ogni	92	parti semplici
Uruguay	1 parto gemellare ogni	101,8	parti semplici
Spagna	1 parto gemellare ogni	111	parti semplici

(Istituto Internazionale di Statistica. L'Aja)

Però studiando la frequenza dove razze diverse convivono nel medesimo ambiente si è potuto dimostrare che il fenomeno è sostanzialmente legato alla razza (cfr. Tab. 2).

A proposito della frequenza dei vari tipi di gemellanza in una popolazione è opportuno ricordare la cosiddetta *Legge di Hellin* che mette in rapporto la frequenza delle gemellanze superiori (trigemellanze, quadrigemellanze, pentagemellanze) con quella delle gemellanze semplici. Hellin enunciava la sua legge nel modo seguente: « più alto è il

¹ Questo rapporto presentato alla World Population Conference è già stato pubblicato in lingua inglese dalla *Eugenics Quarterly*, september 1954, Vol. I, n. 3.

numero dei figli nati simultaneamente, più bassa ne è la frequenza, la quale si abbassa in proporzione. Mentre si può dire che nella specie umana si verifica in media un parto gemellare ogni 89 parti semplici, un parto trigemino si verifica ogni $(89)^2$ parti semplici, ed un parto quadrigemino ogni $(89)^3$; in genere, entro i limiti delle probabilità, un parto x -gemino si verifica ogni $89^{(x-1)}$ parti semplici ».

Riguardo alla *causa del fenomeno* della gemellanza molte ricerche indicano che esso è di natura ereditaria. Nella Tabella 3 vengono riportati i risultati raccolti da Gedda studiando la genealogia di 110 coppie di gemelli identici (= monozigotici = MZ) e non identici (= dizigotici = DZ) di Roma. Come ricerca di controllo fu studiata la genealogia di 100 scolari di Roma non selezionati. Mentre nel primo caso la presenza di altre coppie gemellari presentava la frequenza del 77,27%, nel secondo caso la frequenza era del 23%.

Questa differenza è significativa e dimostra che si tratta di un fenomeno famigliare, cioè a componente ereditaria. Circa il meccanismo di questa eredità molte sono le ipotesi, ed il problema deve essere considerato insoluto. Perciò ci limitiamo a parlare di un « fattore gemellogenetico » o « fattore G » responsabile della predisposizione ereditaria alla procreazione di gemelli. Ciò non toglie che possano entrare in causa anche dei fattori ambientali. A proposito della frequenza dei parti gemellari negli alberi genealogici bisogna notare che essa è altamente influenzata in senso positivo dall'alta natalità famigliare, in senso negativo dal controllo delle nascite, anche perchè le gravidanze gemellari dizigotiche sono più frequenti nella seconda metà dell'epoca generativa muliebre.

Tabella 2 - Frequenza comparata dei parti nelle razze bianca e negra degli Stati Uniti su 100.000 nascite

	Razza bianca	Razza negra
Nascite singole	98.984.8	98.729.8
Totale nascite plurime	1.015.2	1.270.2
Nascite bigemine	1.005.7	1.250.8
Nascite trigemine	9.2	19.2

(Vital Statistic, 1947, modificata)

Tabella 3 - Indagine sulla presenza di altri casi di gemellanza nel parentado di 110 coppie di gemelli di Roma

Casi di gemellanza nei quali fu eseguita l'indagine	Presenza di altri casi di gemellanza nel parentado			Risultato negativo o incerto		Casi di gemellanza solo nello stipite materno		Casi di gemellanza solo nello stipite paterno		Casi di gemellanza nello stipite del padre e della madre		Casi di gemellanza con parentado ignoto	
	N.	N.	%	N.	%	N.	%	N.	%	N.	%	N.	%
MZ	51	41	80,40	10	19,60	18	43,90	13	31,70	8	19,51	2	4,87
DZ	59	44	74,57	15	25,42	25	56,81	9	20,45	5	11,36	5	11,36
Tot.	110	85	77,27	25	22,72	43	50,58	22	25,88	13	15,29	7	8,23

Abbiamo potuto dimostrare che il « fattore gemello genetico » gode di una polivalenza qualitativa e di una polivalenza quantitativa in quanto nel medesimo albero familiare si possono trovare delle gemellanze MZ (con eredità uguale) e delle gemellanze DZ (con eredità differente), come pure delle gemellanze semplici e delle gemellanze superiori (cfr. figg. 1 e 2).

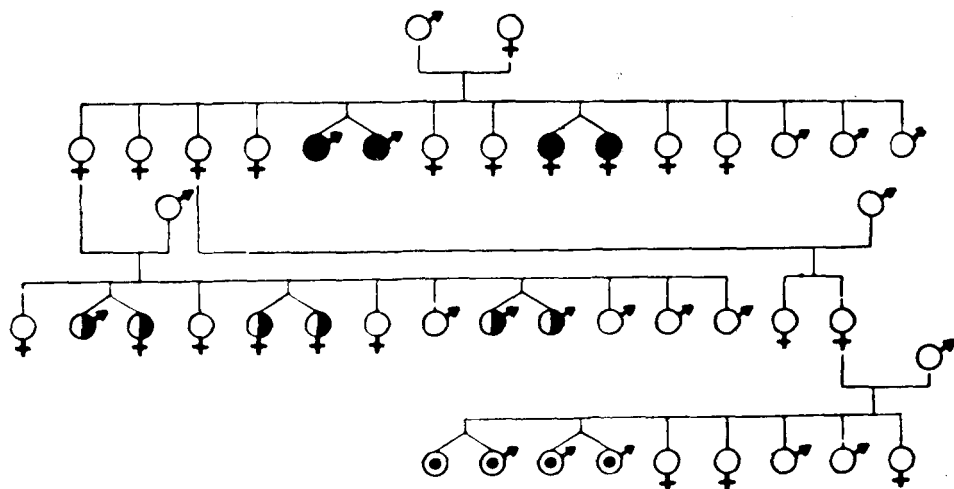


Fig. 1. Albero genealogico con presenza di gemellanze MZ e DZ

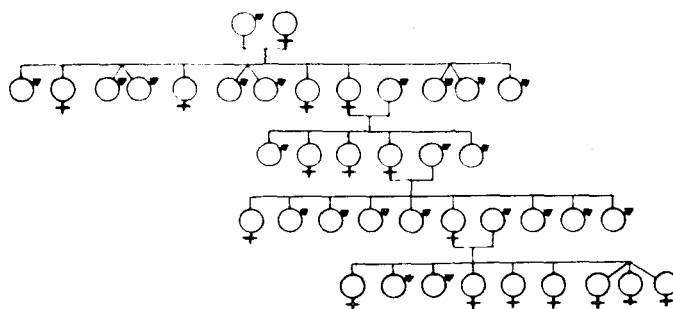


Fig. 2. Albero genealogico con presenza di due gemellanze e di una trigemellanza

II

Il secondo motivo fondamentale per cui la scienza si occupa dei gemelli umani dipende dal fatto che questi sono un metodo eccellente per risolvere dei problemi che non riguardano soltanto gli individui gemelli ma anche i mononati, e cioè tutta la specie umana. Ciò si deve alla circostanza che i gemelli MZ vengono considerati individui equivalenti

dal punto di vista ereditario, mentre i gemelli DZ offrono la possibilità di essere considerati equivalenti dal punto di vista ambientale come nessun'altra coppia di individui può esserlo, in quanto hanno in comune anche il contemporaneo *habitat* nell'utero materno. Partendo da questi principi, i gemelli offrono eccezionali possibilità di studio differenziale basato sul confronto intrageminale (fra i due gemelli di una stessa coppia) e sul confronto intergeminale (fra x coppie MZ e x coppie DZ).

Pertanto lo studio dei gemelli, come metodo di ricerca, può interessare la scienza della popolazione dal punto di vista dei caratteri somatici e dei caratteri psichici che contraddistinguono una determinata popolazione.

Per quanto riguarda i caratteri somatici, lo studio dei gemelli può produrre dei buoni risultati sia per i caratteri normali, come per i caratteri patologici. Lo studio dei caratteri normali può essere affrontato con il metodo del confronto intrageminale e intergeminale, come pure con il sistema dei gemelli MZ allevati separatamente, ed anche con il sistema del controllo cogemellare sottoponendo solo un membro della coppia a particolari variazioni dell'ambiente e tenendo il cogemello come termine di paragone. In questo modo si può distinguere l'influsso esercitato dall'eredità e quello esercitato dall'ambiente.

Riguardo ai caratteri patologici, e cioè alle malattie che sono presenti in una determinata popolazione, il metodo dei gemelli offre molte possibilità di ricerca, come le seguenti:

a) *Scoperta e conferma della natura ereditaria delle malattie* che si ripetono nei medesimi alberi genealogici di una popolazione. In questo caso la ricerca è di solito impostata sul confronto intrageminale in una serie di gemelli MZ e in una serie di gemelli DZ non selezionati e sul confronto intergeminale tra i risultati raccolti nelle due serie, in quanto ciò che è ereditario presenta un'alta concordanza nelle coppie MZ e una corrispettiva discordanza nelle coppie DZ, cosicchè si può calcolare un coefficiente di concordanza matematicamente significativo. Questo si riferisce tanto ai casi di dominanza quanto ai casi di omozigotia recessiva ed a quelli accertabili di eterozigotia recessiva.

b) *Scoperta e conferma dei caratteri ereditari* che riguardano la recettività o la reattività morbosa rispetto alle malattie esogene (microbiche, parassitarie, professionali, traumatiche, ecc.). Perciò, in quanto si tratta di studiare il *terreno* d'impianto della malattia, il metodo dei gemelli trova la sua applicazione anche nello studio della patologia esogena. Il criterio di valutazione è analogo a quello indicato in a); cioè consiste nello studio dei caratteri della recettività (frequenza della morbilità e della mortalità, sintomi immunitari sierologici e istologici, ecc.), o della reattività (sintomi clinici, caratteri del decorso, reazione alla terapia, caratteri dell'esito, ecc.), se concordanti o discordanti nelle due serie di gemelli, MZ e DZ, non selezionate.

c) *Analisi delle malattie ereditarie* mediante il «twin family method» di Kallmann che permette di studiare più profondamente il rapporto esistente fra i caratteri ereditari e non ereditari in un determinato quadro morboso. Si tratta di confrontare la concordanza di questi caratteri in un *climax* di affinità biologica decrescente stabilito dalle seguenti combinazioni: 1) tra gemelli MZ; 2) tra gemelli DZ; 3) tra fratelli mononati; 4) tra fratelli germani o uterini mononati (fratellastri); 5) tra soggetti che provengono da genitori differenti ma che vivono nel medesimo ambiente (fratelli giuridici, coetanei conviventi, ecc.).

d) *Studio della fenogenesi di una malattia ereditaria.* Nei casi di debole penetranza del genotipo morboso la ricerca del coefficiente di concordanza descritta al punto a) può non essere probante, perchè può verificarsi un alto grado di discordanza anche tra gemelli MZ. Quando però la natura ereditaria della malattia venga accertata in altro modo, il metodo gemellare servirà in questi casi a stabilire un importante aspetto della fenogenesi e cioè una debole penetranza della malattia in questione, denunciata da una bassa concordanza di essa nelle coppie MZ. Servirà anche a studiare le cause scatenanti qualora si tratti di gemelli MZ che vivono in un ambiente sensibilmente diverso. Gedda ritiene che, *coeteris paribus*, anche una notevole discronia nella comparsa della malattia ereditaria nei due gemelli di una coppia MZ deponga per una bassa penetranza del genotipo morboso.

e) *Studio della variabilità di una malattia ereditaria.* La variabilità che una malattia presente nella popolazione può offrire, viene anche studiata sulla base del reperto quantitativo di gravità, cioè nella diversa espressione che la malattia può assumere nei due membri di una coppia MZ (come quando, per esempio, un gemello presenta una cheilognato-palatoschisi e il cogemello una semplice anomalia dentaria).

f) *Miglioramento della classificazione nosologica* in quanto quadri sintomatici diversi presenti in cogemelli MZ possono essere considerati sindromi diverse di una medesima malattia (è il caso dell'asma da fieno in un gemello e dell'orticaria da solfosalicilici nel cogemello), mentre all'opposto hanno ragione di essere considerate malattie genotipicamente diverse quelle affezioni che, pur avendo dei criteri di rassomiglianza, non si trovano mai presenti l'una in un membro l'altra nell'altro membro di una medesima coppia MZ (è il caso della psicosi maniaco-depressiva e della psicosi schizofrenica che sono da considerare malattie distinte perchè non furono mai trovate presenti entrambi in una coppia MZ).

III

Per quanto riguarda i caratteri psicologici di una popolazione, la ricerca gemellologica offre delle possibilità interessanti nelle seguenti direzioni:

a) *Individuazione e studio delle tendenze istintive e delle componenti ereditarie delle funzioni mentali* applicando il metodo del confronto intrageminale e intergeminale e il « twin-family method » alle ricerche della psicologia sperimentale relative al comportamento, all'introspezione e ai testi proiettivi.

In questa direzione si possono ricavare interessanti orientamenti qualitativi mediante lo studio dei gemelli allevati separatamente e mediante lo studio del *curriculum vitae* dei gemelli adulti.

b) *Studio delle docibilità* (fenomeni relativi alle possibilità ed ai metodi dell'istruzione: percezione, associazione, memoria, rappresentazione, attenzione, livello mentale, attitudini, ecc.) mediante il ricorso al « co-twin method » di Arnold Gesell, cioè sottoponendo un solo membro di una coppia MZ al trattamento pedagogico prescelto e considerando il cogemello come termine di paragone. Nella valutazione psicotecnica bisogna

evitare le eventuali cause di errore dovute alla specularità funzionale (per es. mancinismo in un solo gemello).

c) *Individuazione e studio dei fenomeni psico-somatici a fondamento ereditario* (caratteri posturali, reazioni emotive, affettività, ecc.) con il metodo del confronto intra geminale e intergeminale.

IV

Per effettuare le ricerche sui gemelli a cui abbiamo accennato e perchè esse non abbiano soltanto un significato casistico (clinico), ma siano applicabili allo studio sistematico dei fenomeni che riguardano una popolazione, bisogna assicurare alla ricerca l'ampiezza necessaria.

Un programma completo potrebbe essere impostato nel seguente modo:

a) Censimento dei gemelli mediante l'apertura di un ruolo speciale negli Uffici di Anagrafe che registrano le nascite;

b) Segnalazione degli individui gemelli nelle cartelle individuali degli ospedali, dei ricoveri, delle compagnie di assicurazione, degli ambulatori, ecc. e riferimento specifico ai gemelli nei vari sistemi di classificazione del materiale raccolto;

c) Ambulatori e poliambulatori per gemelli i quali permettono di seguire con metodo costante ed efficiente la situazione sanitaria di molte coppie di gemelli. Eventualmente Istituti di Gemellologia, oppure Reparti per Gemelli negli Istituti di Genetica Umana, o di Genetica Clinica;

d) Creazione di un Settore gemellologico nei Centri psicopedagogici per lo studio delle funzioni mentali dei gemelli anche in rapporto allo studio dei caratteri psicologici e della docibilità nella popolazione;

e) Creazione di iniziative sociali a favore dei gemelli come Colonie marine o montane per gemelli, Servizio sociale per gemelli, Spettacoli cinematografici o teatrali riservati ai gemelli, Club di gemelli dove i benestanti aiutano i bisognosi, Biblioteche per gemelli, ecc. In Italia abbiamo promosso parecchie iniziative sociali di questo tipo ed abbiamo potuto constatare che sono molto utili per ottenere la collaborazione dei gemelli alle ricerche mediche e psicologiche che li riguardano².

Sommario

Il rapporto spiega come lo studio dei gemelli possa interessare la scienza della popolazione, sia direttamente per la sua frequenza e la sua causalità, sia indirettamente in quanto i gemelli rappresentano un utile metodo di indagine per studiare i caratteri somatici e psicologici che distinguono una popolazione umana.

Infatti con il metodo del confronto intrageminale-intergeminale e con altri metodi

² A proposito di iniziative sociali a favore dei gemelli è il caso di ricordare che il giorno 1° Novembre 1954 è stata inaugurata in località Vermicino di Roma la Colonia per Gemelli *Maria SS. Regina* dell'Istituto Gregorio Mendel (cfr. il «Foto-Repoter» a pag. 114).

si possono studiare i caratteri somatici normali e quelli patologici della popolazione. A proposito delle malattie, il metodo gemellare offre la possibilità di scoprire, o di confermare la natura delle malattie ereditarie ed il carattere ereditario della reattività e della reattività morbosa nelle malattie da cause esterne; inoltre è possibile approfondire lo studio delle malattie ereditarie specialmente nei riguardi della fenogenesi, della variabilità e della classificazione nosologica.

Lo studio dei caratteri psicologici nei gemelli permette di individuare le tendenze istintive e le componenti ereditarie delle funzioni mentali; inoltre permette lo studio della docibilità e dei fenomeni psico-somatici a fondamento ereditario.

Perchè lo studio dei gemelli possa essere più facilmente praticato sopra un vasto numero di casi si consigliano dei rilievi statistici e delle provvidenze sociali di vario tipo a favore dei gemelli le quali hanno già dato in Italia dei buoni risultati.

RÉSUMÉ

Ce rapport explique comment les études sur les jumeaux peuvent intéresser la démographie, à la fois directement par l'étude de leur fréquence et des facteurs déterminants, et indirectement dans la mesure où les jumeaux fournissent un moyen de recherche utile pour l'étude des caractéristiques physiques et psychologiques qui servent à identifier une population humaine.

Il est possible, en effet, par la méthode de comparaison intragéminal-intergéminal, ainsi que par d'autres méthodes, d'étudier

les caractéristiques normales et pathologiques d'une population.

Quant à la morbidité, l'étude des jumeaux fournit l'occasion de découvrir ou de réaffirmer le caractère héréditaire de nombreuses maladies, ainsi que les aspects héréditaires de la réceptivité et de la réactivité morbide dans les maladies endogènes; elle permet en outre de procéder à une étude plus approfondie des maladies héréditaires, particulièrement dans les domaines de la phénogenèse, de la variabilité et du classement nosologique.

L'étude des caractéristiques

psychologiques des jumeaux rend possible l'identification des tendances instinctives et des composantes héréditaires des fonctions mentales; il en va de même de l'étude de l'aptitude à apprendre et des phénomènes psycho-somatiques qui reposent sur l'hérédité.

Afin de pouvoir mener bien plus aisément des études sur les jumeaux, portant sur un grand nombre d'observations, les études statistiques et diverses mesures sociales en faveur des jumeaux (qui ont déjà donné de bons résultats en Italie) sont recommandées.

SUMMARY

The report explains how twin-studies may affect the science of population, both directly by their frequency and determining factors, and indirectly in as much as twins provide a useful research method to study the physical and psychological traits which identify a human population.

It is possible, in fact, through the method of intrageminal-intergeminal comparison and through other methods, to stu-

dy the population's normal and pathological traits.

As far as diseases are concerned the twin method affords the chance to discover or to reassert the hereditary nature of many diseases as well as the hereditary aspects of morbid receptivity and reactivity in the esogenous diseases; furthermore, it is possible to probe deeper while studying hereditary diseases especially in the fields of phenogenesis, variability and nosological classification.

The study of psychological

traits in twins makes it possible to identify the instinctive tendencies and the hereditary components of the mental functions; also the study of learning capacity and of psycho-somal phenomena based on heredity.

In order to make it easier to complete twin studies on an increased number of twin sets, statistical surveys and social provisions of various kinds in favor of twins (which already have yielded good results in Italy) are advocated.

ZUSAMMENFASSUNG

Der Bericht erklärt, wie die Zwillingsforschung die Bevölkerungswissenschaft direkt und indirekt betrifft: direkt auf Grund der Häufigkeit und der Ursachen der Zwillingsgeburten; indirekt weil das Studium der Zwillinge eine wertvolle Forschungsmethode zur Erfassung der körperlichen und geistigen Eigenschaften der einzelnen menschlichen Bevölkerungen darstellt.

Mit der intra und intergemellaren Vergleichsmethode sowohl als mit anderen kann man die normalen und pathologischen

Körpereigenschaften der Bevölkerung untersuchen. Im Hinblick auf Krankheiten bietet die Zwillingsmethode die Möglichkeit, die Natur der Erbkrankheiten und den erblichen Charakter der Anfälligkeit und krankhaften Reaktionsfähigkeit auf durch äussere Ursachen bedingte Krankheiten zu entdecken oder zu bestätigen. Ausserdem gestattet sie, die Forschung der Erbkrankheiten insbesondere in Bezug auf Phänogenese, Variabilität und deren nosologische Klassifizierung zu vertiefen.

Die Erforschung der psychologischen Charakterzüge bei

Zwillingen gestattet es, die instinktiven Neigungen und die erblichen Komponenten der geistigen Funktionen zu erschliessen; ferner die Erforschung der Aufnahmefähigkeit und der psychosomatischen Erscheinungen auf erblicher Grundlage.

Damit die Zwillingsforschung leichter bei einer grossen Anzahl Fälle durchgeführt werden kann, rät man, statistische Angaben und soziale Vorkehrungen verschiedener Art zugunsten der Zwillinge zu treffen, die in Italien schon gute Ergebnisse gezeigt haben.