

IL PRIMO CONGRESSO INTERNAZIONALE DI GENETICA UMANA (Copenhagen, 1-6 agosto 1956)

Non è certamente impresa facile riassumere i lavori e i risultati di un Congresso, articolato, come questo, in gruppi di studio che hanno svolto contemporaneamente le loro sedute. Nè il volumetto dei riassunti viene sempre in aiuto, perchè fra il riassunto e la comunicazione orale passa sempre qualche divario o perchè, più semplicemente, il riassunto non è stato stampato.

Occorrerà, quindi, attendere la pubblicazione degli atti per avere un panorama esatto dei lavori e per rendersi compiutamente conto della eccezionale importanza di questo Congresso, che segna veramente una tappa storica nel cammino della genetica.

Tenendo conto della premessa, il lettore vorrà concedermi venia per le inevitabili lacune di quanto segue.

Al Congresso hanno partecipato circa 600 studiosi, per la maggior parte genetisti umani, in prevalenza medici, ai quali si sono aggiunti genetisti generali, biologi, statistici e qualche funzionario dei dipartimenti di igiene e di sanità pubblica.

Il fatto che i medici fossero in maggioranza e che i lavori più interessanti siano stati appunto quelli nei quali era prevalente il criterio medico, merita di essere sottolineato, perchè è di estrema importanza.

La genetica è nata nell'ambito della botanica e si è sviluppata nel terreno della biologia generale.

L'autonomia della genetica umana è stata sempre oggetto di contrasto da parte dei genetisti generali, i quali ritenevano superflua tale specializzazione; come se bastasse applicare all'uomo le conoscenze e i metodi in lo-

ro possesso, per far luce sui complessi fatti interessanti il genotipo umano.

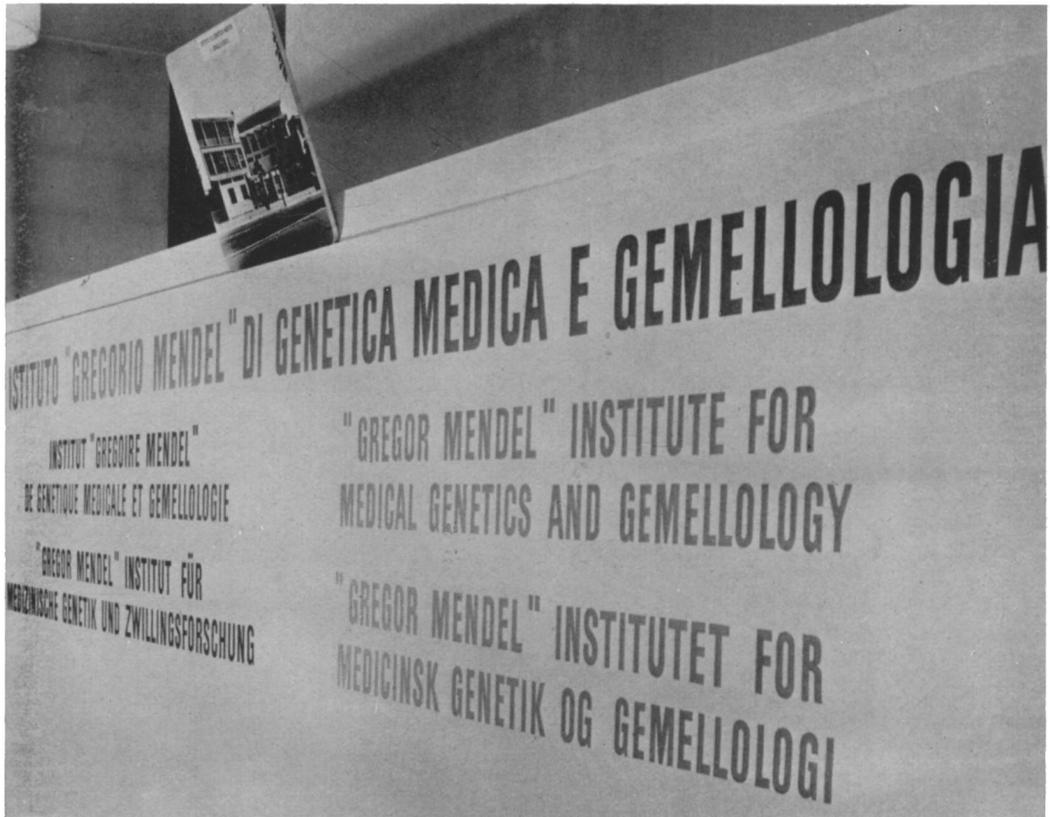
Si tratta di una posizione evidentemente insostenibile, come questo Congresso ha ulteriormente dimostrato.

La genetica generale ha indubbiamente offerto alla genetica umana il punto di partenza e l'ha accompagnata e sostenuta nei suoi primi passi. Ma la strada della genetica umana doveva ben presto differenziarsi da quella della genetica generale e ciò tanto più di mano in mano che le ricerche sull'uomo venivano portate sul terreno della patologia e della clinica.

Lungi pertanto dal pretendere l'esclusiva, i genetisti generali potranno tutto al più aspirare al ruolo di collaboratori: ruolo indubbiamente prezioso, ma non necessariamente insostituibile, e talvolta anzi impossibile da sostenere, tanto complessa e peculiare è la patologia dell'uomo per cui sarà indispensabile che il clinico cammini da solo, facendo affidamento soprattutto sulle sue conoscenze.

Queste considerazioni vanno forse un po' al di là del Congresso di Copenhagen, che potrebbe costituire come il ponte di passaggio fra la storia di ieri e quella di domani. Tuttavia, andavano fatte, all'infuori di ogni polemica, anche perchè questo domani non è più tanto lontano come sembrerebbe, ove si pensi che già un cospicuo anticipo se ne è avuto col Symposium Internazionale di Genetica Medica svoltosi a Roma nel 1953 in occasione della inaugurazione dell'Istituto Mendel.

Si deve, anzi, ricordare che fu proprio in tale circostanza che venne lanciata la prima



idea di un congresso, maturatasi per l'ap-
punto in questo, di cui stiamo discorrendo.

Caso mai, per i genetisti medici la pole-
mica si aprirà su un altro fronte, quello dei
patologi e dei clinici tout-court, i quali non
vedono di buon occhio questa invasione del
campo, di cui sono gelosi custodi.

I lavori del Congresso di Copenhagen si
sono svolti in sedute plenarie, che avevano
luogo al mattino, e in sette gruppi di studio,
che hanno occupato le ore pomeridiane. Le
varie sedute hanno sempre avuto uno o più
presidenti, ogni gruppo di studio un segre-
tario.

Nelle sedute plenarie sono stati trattati vari
argomenti di carattere generale.

Dal nostro punto di vista le più interes-

santi sono state quella dedicata al tema « Ge-
netica e medicina », durante la quale il Pro-
fessor Gedda ha svolto la sua relazione su
« L'importanza della genetica umana per la
medicina », portando il discorso su quel ter-
reno clinico al quale sopra accennavo, e la
seduta presieduta dallo stesso Professor Ged-
da, dedicata ai metodi da applicare in gene-
tica umana.

Nella prima seduta Müller e Penrose han-
no parlato sulla mutazione nell'uomo. Mül-
ler, partendo dalle esperienze condotte sulla
drosophila, indica in λ il minimo di media
della mutazione umana: tale dato viene con-
fermato dallo studio della frequenza di mor-
talità fra figli di cugini di primo grado e di
non parenti.



Penrose ha osservato che la valutazione degli effetti delle mutazioni indotte in una data popolazione dipende dall'accertamento, per ogni malattia ereditaria, della proporzione dei casi verificatisi per mutazione spontanea in circostanze ordinarie. Questa proporzione può essere rilevante se la condizione è dovuta ad un gene dominante raro, o ad un gene di una catena sessuale, mentre sarebbe minima se la condizione è recessiva, o dovuta ad un gene comune con manifestazione ridotta. Gli effetti della mutazione indotta dipendono anche dalla sensibilità del locus umano all'agente mutagenico in considerazione.

Sequivano, nella stessa seduta, alcune relazioni sugli effetti genetici delle radiazioni nell'uomo. Di speciale interesse è stata quella

del Dr. Neel, il quale ha riferito sulle osservazioni da lui condotte sulle popolazioni di Hiroshima e di Nagasaki, per valutare gli effetti della bomba atomica. Il Prof. Turpin ha studiato, insieme a Lejeune, la discendenza di soggetti trattati con radioterapia pelvica, annotando la sex-ratio, il numero degli aborti e dei nati morti, elementi tutti che possono essere posti a carico di mutazioni letali, dominanti o recessive, indotte dall'energia ionizzante.

Questo argomento aveva suscitato lo speciale interesse dell'O. M. S. a cura della quale una speciale commissione di studiosi si è riunita a Copenhagen dopo il Congresso che, per parte sua, approvò, al termine dei lavori, una mozione, proposta da Müller, in cui si

asserisce che gli effetti delle radiazioni, qualunque ne sia la fonte, possono essere molto gravi, e che perciò il problema deve essere studiato con molta serietà, in vista dell'impiego sempre più vasto dell'energia atomica, anche a scopo pacifico.

Durante la seconda riunione plenaria il Prof. Gedda, come ho già accennato, ha svolto la sua relazione, mettendo in evidenza come la genetica medica sovvenga alla patologia e alla clinica, col fornire preziosi elementi per la diagnosi, la prognosi e la terapia. Si tratta di un modo nuovo di considerare le malattie, non più limitato all'individuo in esame, ma estendendo l'analisi a tutto lo spazio familiare, il più vastamente possibile. La relazione è stata accompagnata da numerose proiezioni relative a casi clinici e conclusa con un documentario cinematografico sull'attività dell'Istituto Mendel e della annessa colonia estiva per i gemelli. Il Prof. Gedda ha anche proposto l'adozione di una carta sanitaria familiare, della quale ha distribuito un esemplare da lui studiato per l'Italia.

La terza riunione plenaria, come già detto, è stata dedicata alla metodologia propria della genetica umana.

Fisher, dopo un'introduzione di carattere storico, ha messo in evidenza il ruolo sempre più grande via via assunto dai gruppi sanguigni, grazie alle conoscenze sempre più approfondite in questo campo. Waardenburg e v. Verschuer hanno fatto, con la loro ben nota competenza, un'ampia messa a punto intorno al metodo dei gemelli. Il metodo — ha detto Waardenburg — non è onnipotente; pur con le sue limitazioni, esso però deve essere sempre applicato tutte le volte in cui sia applicabile. Secondo v. Verschuer, occorre fare una distinzione tra: a) gemelli MZ, sottoposti ad influenze ambientali uguali o, b) differenti, e c) gemelli DZ sottoposti ad influssi peristatici uguali.

Per la patologia ereditaria è inoltre importante, secondo lo stesso A., esaminare quattro gruppi esemplificativi riguardanti:

1) il piede equino, 2) la lussazione dell'anca, 3) la tubercolosi, 4) il cancro.

Nel primo e secondo gruppo, nonostante la ridotta penetranza, si ha una buona rispondenza tra concordanza in gemelli DZ e semplici fratelli. Per la tbc, il confronto tra gemelli MZ e gemelli DZ mostra che sussiste una predisposizione specifica. Nel caso del cancro, ad eccezione di talune forme specialissime, risulta invece da escludere una predisposizione ereditaria specifica, mentre si può ammettere soltanto una predisposizione aspecifica, nel senso di un co-fattore.

Sullo stesso argomento ha poi parlato la Dr.ssa Norma Ford Walker, la quale ha riferito intorno alle osservazioni compiute sulla placenta di alcune centinaia di gemelli e sulle ricerche relative ai gruppi sanguigni, alle proteine del siero, e alle impronte digitali, allo scopo di giungere ad una diagnosi più precisa dello zigotismo.

Sutter, trattando della così detta metodologia dell'isolato, ha detto che essa ha reso e continuerà a rendere preziosi servizi alla genetica della popolazione, per indicare in qual senso la distribuzione dei geni evolve nel tempo e, soprattutto, per dimostrare l'importanza della migrazione nella struttura genetica delle popolazioni umane.

Nella sessione plenaria dedicata alla genetica biochimica, Williams ha osservato che, sebbene gli studi relativi ai vari metabolismi degli individui normali siano ancora ai primi passi, appare chiaro che vi sono grandissime differenze individuali, che debbono essere in larga misura determinate geneticamente. Egli ha coniato l'espressione, invero poco elegante, di « genecotarian » per dire che in ogni campo va tenuto conto dei fattori genetici e di quelli ecologici, ed ha affermato che la genetica umana è una disciplina di gran lunga più importante di quanto la maggior parte dei genetisti non pensino.

Nell'ultima riunione plenaria, svoltasi sotto la presidenza del Prof. Turpin, sono state prospettate le applicazioni sociali della genetica umana. Mc Keown si è soffermato sulle ri-

percussioni che l'aumento della vita media può avere sulla fisionomia genetica della popolazione umana. Gordon e Scheinfeld hanno insistito sulle necessità di dare un posto adeguato alla genetica umana nell'insegnamento e nella propaganda presso il pubblico, presentando delle proposte di carattere pratico a tale scopo.

Nei sette gruppi di studio sono state presentate più di 200 comunicazioni, che hanno toccato gli argomenti più disparati. Nella impossibilità di dare un quadro generale più dettagliato, farò alcuni cenni per ognuno dei gruppi.

1) *Medicina interna*. Argomenti trattati: diabete mellito (Pyke, Lamy e coll.; Grunnet, White e coll.), pressione sanguigna (Miall e coll., Fraser), cardiopatie congenite (Kherumian e coll., Ayer e coll.), malattie reumatiche (Stecher, Blécourt-Meindersma, Thymann), turbe del metabolismo (Pfländler, Edgar), ecc.

Maltarello ha riferito intorno alle osservazioni compiute sullo sviluppo osseo in cento coppie di gemelli MZ e DZ.

Numerose comunicazioni hanno avuto per oggetto l'ereditarietà delle neoplasie. Un largo contributo è stato arrecato dalla scuola di Milano, che ha svolto interessanti ricerche in questo campo. La Prof.ssa Gianferrari ha riassunto le conclusioni, alle quali è giunta la sua scuola, per quanto riguarda il problema genetico delle leucemie e del cancro della mammella, dell'utero, della prostata e della vescica. Cresseri e Morganti hanno riferito, in particolare, sulle ricerche concernenti rispettivamente i neoplasmi dell'utero e quelli della vescica e della prostata, mentre Serra ha presentato un caso di malattia di Balzer e Ménétrier, con un albero genealogico comprendente 290 individui distribuiti lungo cinque generazioni.

2) *Psichiatria, psicologia*. Diverse comunicazioni di questa sezione riguardavano ricerche sui gemelli: quella di Allen e Kallmann

sul mongolismo, di Kaij sull'alcolismo, tema ripreso anche da Martensen-Larsen, di Philipsen-Prahn sulle malattie mentali, di Jarvik e coll. sulle capacità intellettuali in gemelli anziani, di Juel-Nielsen e Mogensen su ricerche psicologiche in gemelli uniovulari.

3) *Genetica della popolazione, antropologia, gruppi sanguigni*. Soltanto in questo gruppo sono state presentate circa 70 comunicazioni. Introducendo il tema, Fisher ha insistito ancora una volta sulla importanza fondamentale dei gruppi sanguigni, lo studio dei quali ha già rilevato distinzioni etnografiche con una precisione di dettagli assolutamente irraggiungibile senza il loro aiuto. Egli ha auspicato che vengano adottate misure idonee ad una più ampia circolazione dei sieri, che permetta la individuazione dei genotipi rari. Mourant, trattando della antropologia e della selezione naturale dei gruppi sanguigni, ha posto in rilievo il fatto che l'emoglobina S risulta in Africa protettiva contro la malaria negli eterozigoti. Aschner e Post hanno elencato le possibili indagini da compiere per conseguire qualche risultato concreto nella terapia delle malattie ereditarie. Haldane ha parlato sulla selezione naturale nell'uomo: essa sembra essere precipuamente normalizzante, poichè le varianti estreme si adattano meno degli individui normali. Sembra inoltre dubbio che il fattore principale della selezione naturale durante le ultime migliaia di anni siano state le malattie infettive, non avendo essa condotto in generale ad un aumento dei caratteri desiderabili, oltre quelli della resistenza alle malattie stesse.

Diverse comunicazioni vi sono state poi intorno ai problemi relativi alla ricerca della paternità (Jonsson, Bauermeister, Gürtler, Hässig e coll., Nijenhuis).

4) *Neurologia*. Cito soltanto alcuni dei temi trattati: genetica della distrofia muscolare (Becker, Jong, Kloefer, Walton), paralisi facciale (Wiel, Novizki), adinamia episodica ereditaria (Gamstorp), nistagmo congenito (Brage).

5) *Citologia*. Particolare interesse hanno sollevato le comunicazioni di Sachs e coll. sulla diagnosi prenatale del sesso, attraverso l'osservazione delle cellule del liquido amniotico, e di Fuchs e coll. sulla possibilità di utilizzare tale metodo per giungere alla scoperta di malattie ereditarie in uno stadio precoce della gravidanza, onde renderne possibile — il che, in sede morale, solleva forti dubbi — l'interruzione.

6) *Oftalmologia*. Un apposito gruppo di studio è stato riservato a questa specialità, che ha offerto alla genetica un fecondo campo di studi. Franceschetti e Klein, François e De Vos, Waardenburg, Sorsby e altri specialisti hanno riferito intorno ad osservazioni riguardanti il daltonismo, la cataratta, l'atrofia del nervo ottico, le lesioni del fundus, ecc.

7) *Analisi genetica e statistica*. Su questa materia collaterale, ma indispensabile per certi aspetti della genetica umana, hanno svolto comunicazioni Aubenque, Berglin, Huizinga, Keiter, Smith Cedric, ecc.

I lavori del Congresso sono terminati con una specie di discussione *à table ronde*, alla quale hanno partecipato Essen-Möller, Mohr, Odergaard, Polman e Sutter: essi hanno riferito intorno alle modalità in uso nei rispettivi Paesi per il censimento delle malattie ereditarie.

Nei locali adiacenti a quelli riservati alle sedute scientifiche era stata ordinata una mo-

stra, nella quale diversi autori avevano esposto alberi genealogici e fotografie riguardanti casi particolarmente interessanti. Degni di speciale menzione sono gli ottimi preparati di cromosomi umani, presentati da Tjio. Ampio spazio è inoltre stato riservato alla documentazione dell'attività dell'Istituto Gregorio Mendel di Roma.

Alcuni ricevimenti e una escursione nel North Zealand con la visita ai famosi castelli hanno offerto una piacevole parentesi ai lavori, che è servita per intrecciare o rinsaldare cordiali amicizie. Analoga funzione ha avuto il banchetto finale, al termine del quale i capi delle varie delegazioni hanno pronunciato un breve indirizzo. Per l'Italia, ha parlato il prof. Gedda, il quale ha offerto in dono al prof. Kemp, che l'ha molto gradita, una rarità bibliografica, rappresentata da una copia del « De gemellis » di Scipione Giuseppe Casilio, stampata a Venezia nel 1758.

I Congressi scientifici, salvo casi speciali, non si concludono con qualcosa di ben definito. Così è avvenuto per il Congresso di Copenhagen, per il quale si può dire soltanto che, grazie alla sagace, attenta preparazione fattane da Kemp e collaboratori, al vasto concorso di studiosi, alla serietà dei lavori, esso è pienamente riuscito. Allo scopo di studiare il programma, di stabilire data e località per il prossimo Congresso è stato costituito un comitato, del quale fanno parte Kallmann, Franceschetti, Kemp e Penrose.

A. MALTARELLO