

## Analisi popolazionistica dell'etnia Valdostana attraverso il fenomeno gemellare <sup>1</sup>

L. Gedda, G. Brenci, S. Bérard-Magistretti e F. Magistretti

In questa comunicazione intendiamo riferire intorno ad alcuni sviluppi statistici di una ricerca popolazionistica che abbiamo realizzato recentemente.<sup>2</sup> Tale ricerca che verte sulle coppie di gemelli nati nei 74 Comuni della Valle d'Aosta dal 1910 al 1957.

Scopo principale della nostra analisi era di studiare il livello di endogamia della popolazione aostana in un momento nel quale per diversi fattori confluenti essa tende a cambiare; subordinatamente la ricerca cercava di mettere in chiaro se, in quale modo e fino a qual punto, il campione gemellare è in grado di rilevare le caratteristiche di un isolato popolazionistico in relazione alla causalità ereditaria della gemellarità e all'influenza esercitata dall'*effective population size* sulla trasmissione e sulla manifestazione dei caratteri ereditari.

La ricerca partiva dall'ipotesi che la Regione Aostana fosse suddivisibile in un certo numero di minori unità corrispondenti a suddivisioni geografiche della Regione alle quali, per non anticipare un giudizio popolazionistico, abbiamo assegnato un nome descrittivo chiamandoli « comprensori geo-demografici ». I comprensori individuati (nel totale di 15) sono quelli che risultano dalla cartina della fig. 1.

Per individuare il livello endogamico della popolazione aostana abbiamo instaurato una doppia ricerca. Una prima ricerca rappresenta la valutazione di ogni comprensorio come isolato medio attraverso un metodo indiretto, cioè mediante la quantificazione delle cause geo-economiche che conducono alla formazione di un isolato.

Il metodo usato è stato il seguente: stabiliti come fattori causali per la formazione di un isolato l'altitudine media del centro abitato, la numerosità della popolazione residente, il tipo prevalente di economia e le vie di comunicazione, li abbiamo pesati calcolandoli nel modo rispecchiato dalla tabella 1.

<sup>1</sup> Comunicazione presentata al « Primo Simposio » di Statistica Medica. Roma, 11-12 giugno 1961.

<sup>2</sup> GEDDA L., G. BÉRARD-MAGISTRETTI, G. BRENCI E F. MAGISTRETTI; I Gemelli della Val d'Aosta. *Analecta Medica* N. 10, Roma, Ed. Ist. Mendel 1961.

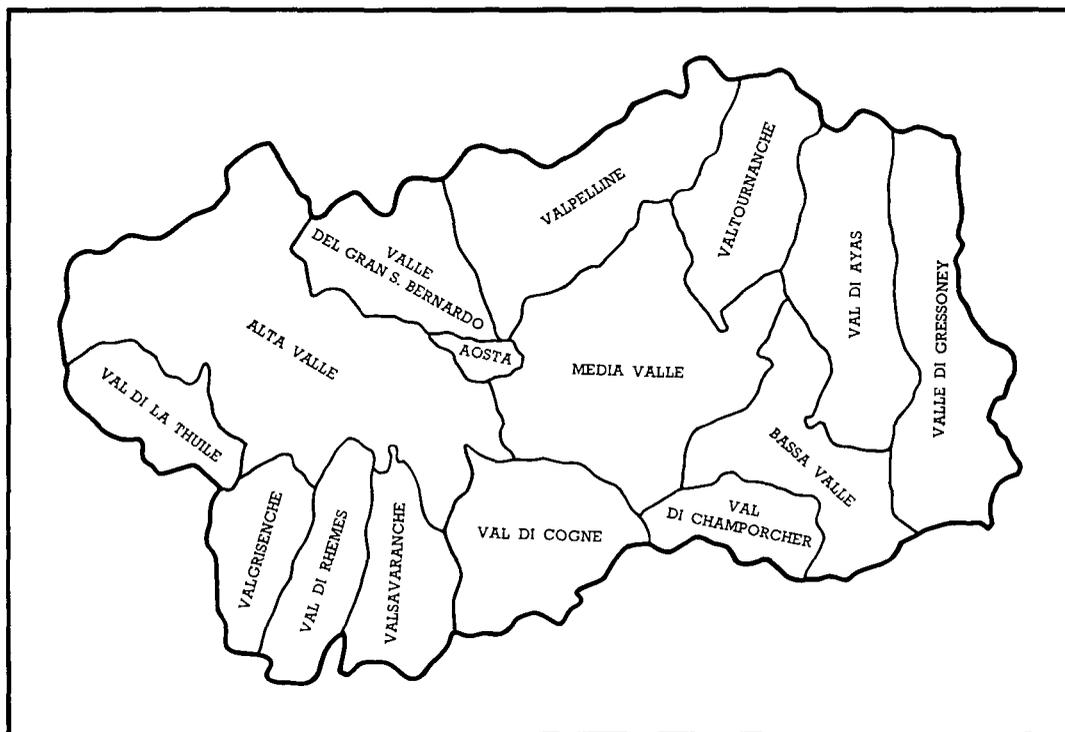


Fig. 1

Alla media dei valori così calcolati, e che abbiamo dedotto dai dati cortesemente comunicatici dalle Autorità della Valle, abbiamo attribuito il valore di Indice di isolato del Comune.

Siamo quindi passati dagli indici comunali a quelli di comprensorio attraverso la media ponderale dei valori degli indici comunali.

La seconda e parallela ricerca riguarda la modalità di essere del fenomeno gemellare nei singoli comprensori geo-demografici.

In ordine a questa ricerca abbiamo rilevato presso gli uffici di anagrafe le nascite gemellari nel periodo 1910-57 le quali ammontano ad un totale di 980 parti multipli. Per il trattamento di questo materiale abbiamo usato le seguenti unità interpretative:

A) Un *indice di gemelliparità* definito come rapporto tra parti plurimi e parti totali per mille.

B) Un *indice di monozigotismo* definito dal rapporto MZ su DZ per 100 sulla scorta del metodo differenziale di Weinberg; a questo proposito precisiamo che la diagnosi di zigotismo fu dedotta dalla distribuzione delle coppie gemellari a seconda del sesso nel modo seguente:

$$f(\text{♂♂}) = \pi p + (1 - \pi) p^2$$

$$f(\text{♂♀}) = 2pq(1 - \pi)$$

$$f(\text{♀♀}) = \pi q + (1 - \pi) q^2$$

con  $\pi$  probabilità di monozigotismo;  $1 - \pi$  probabilità di dizigotismo;  $p$  probabilità di nascita maschile e  $q$  probabilità di nascita femminile.

C) Un *indice di patronimia* costruito nella maniera seguente: calcolato per ogni comprensorio il numero delle coppie gemellari aventi un patronimico comune ad almeno due coppie ed il numero delle coppie gemellari aventi un patronimico mai ripetuto, abbiamo assunto come valore dell'indice di patronimia la frequenza percentuale delle coppie gemellari del primo tipo.

I risultati ottenuti mediante i criteri di valutazione enunciati sono riassunti nella Tabella 2.

Stabilito attraverso la valutazione dell'indice di isolato medio delle vallate (2,25) il livello di 2,75 oltre il quale i comprensori assumevano caratteristiche approssimabili a quelle di un isolato popolazionistico, abbiamo individuato, oltre questo limite, sei comprensori che d'ora innanzi denomineremo « Isolati ». Confrontando questa distribuzione con quelle ottenute ordinando i comprensori secondo i criteri adottati per la valutazione del fenomeno gemellare, abbiamo constatato che nelle ultime sei

Tab. 1

Metodo di valutazione dei fattori di isolamento in un Comune

A) <i>A seconda dell'Altitudine dei Comuni</i>		B) <i>A seconda delle Popolazioni residenti</i>	
al di sotto di 700 m.	Valore 0	oltre i 1500 ab.	Valore 0
tra 701 e 1000 m.	» 1	dai 1001 ai 1500 ab.	» 1
tra 1001 e 1500 m.	» 2	dai 501 ai 1000 ab.	» 2
oltre i 1500 m.	» 4	sotto ai 500 ab. <sup>o</sup>	» 4
C) <i>A seconda delle Attività Economiche prevalenti</i>		D) <i>A seconda delle Vie di Comunicazione</i>	
solo Industria	Valore 0	Ferrovia	Valore 0
Agr.-Tur.-Indus.	» 1	Strade I Cl.	» 1
Agricoltura-Industria	» 2	Strade II Cl.	» 2
Agricoltura-Turismo	» 3	Carrettabile	» 3
sola Agricoltura	» 4	Mulattiera <sup>o</sup>	» 4

$$\text{Indice Medio di isolato del Comune} = \frac{A + B + C + D}{4}$$

posizioni venivano a trovarsi quattro isolati e due comprensori per l'indice di gemelliparità, tre isolati e tre comprensori per l'indice di zigotismo, cinque isolati ed un comprensorio per l'indice di patronimia.

Successivamente ci siamo proposti di stabilire con quale probabilità le combinazioni osservate potevano considerarsi casuali. È ovvio che la probabilità che fra gli

Tab. 2

N.	Indice di Isolato	Indice di Gemelliparità	Indice di Zigotismo	Indice di Patronimia
1	Aosta 0	Valle d'Ayas 8,3	Val di Cogne 0	Aosta 15,8
2	Basse Valle 1,20	Valpelline 10,6	Valsavaranche 0	Val di Cogne 18,2
3	Val di Cogne 1,50	Aosta 10,6	Valpelline 11,1	Val de La Thuile 21,0
4	Val de La Thuile 1,50	Bassa Valle 11,0	Gran S. Bernardo 13,3	Alta Valle 32,3
5	Media Valle 1,86	Alta Valle 13,2	Media Valle 15,6	Media Valle 33,1
6	Alta Valle 1,89	Gressoney 13,4	Valtournanche 20,4	Gressoney 34,0
7	Gressoney 1,89	Champorcher 13,5	Val d'Ayas 21,4	Val d'Ayas 38,2
8	Valle d'Ayas 2,06	Media Valle 13,7	Basse Valle 35,4	Gran S. Bernardo 39,4
9	Gran S. Bernardo 2,75	Val di Cogne 14,1	Gressoney 56,2	Valsavaranche 40,0
10	Valpelline 2,83	Valgrisanche 15,8	Val di Rhêmes 57,1	Val di Rhêmes 45,0
11	Valtournanche 3,10	Gran S. Bernardo 16,2	Val de La Thuile 58,3	Valpelline 47,6
12	Champorcher 3,12	Val de La Thuile 16,8	Aosta 59,9	Valtournanche 48,0
13	Val di Rhêmes 3,75	Valtournanche 20,4	Alta Valle 60,5	Bassa Valle 56,2
14	Valgrisanche 4,00	Val di Rhêmes 21,8	Champorcher 63,6	Champorcher 61,0
15	Valsavaranche 4,00	Valsavaranche 25,1	Valgrisanche 66,7	Valgrisanche 66,7

ultimi sei comprensori per l'ordinamento relativo ad un dato indice, ve ne siano  $h$  di quelli che compaiono ai primi nove posti dell'ordinamento che rispecchia l'indice d'isolamento, si può calcolare come la probabilità di avere  $h$  palline bianche estraendo sei palline da un'urna contenente nove palline bianche e sei nere. Cioè la probabilità della comparsa degli « isolati » nelle ultime sei posizioni delle distribuzioni relative la fenomeno gemellare può essere calcolata attraverso lo studio della funzione di ripartizione della distribuzione ipergeometrica.

Possiamo ottenere una valutazione della significatività dei risultati operando in questo modo: posto come livello di significatività il 5%, supponiamo che per un dato indice si abbiano negli ultimi 6 posti,  $h$  comprensori che nell'ordinamento rispetto all'indice d'isolamento sono nei primi 9 e quindi 6- $h$  Isolati. Indicato allora

con  $P_h$  la probabilità  $\frac{\binom{9}{h} \binom{6}{6-h}}{\binom{15}{6}}$  riterremo i risultati significativi se non significativi

$$\sum_0^h P_h > 5\% > \sum_n^{h-1} P_h$$

$$\text{se } \sum_0^{h-1} P_h > 5\%$$

$$\text{se poi anche } \sum_0^h P_h < 5\%$$

si avrà un livello di significatività maggiore del fissato. I risultati di questa analisi sono riprodotti nella tabella 3.

L'analisi pone in evidenza che, oltre un determinato livello di isolamento, esistono:

*a)* una fortissima correlazione tra stato di isolato e familiarità del fenomeno gemellare definita attraverso l'indice di patronimia (significatività al livello dell'1%)

*b)* un nesso causale di correlazione tra stato di isolato ed intensità di gemelliparità (significatività al livello del 5%)

*c)* una correlazione non significativa rispetto ai valori dell'indice di zigotismo.

Concludendo crediamo di poter affermare

A) Per quanto riguarda la valutazione popolazionistica della regione valdostana:

1. La suddivisione della popolazione in unità minori di comprensorio ha consentito un'accurata e soddisfacente analisi popolazionistica.

2. Una valutazione dei comprensori sulla base dei più noti fattori causali dell'isolamento demografico ha permesso di stabilire un Indice di Isolato.

3. Fissando come caratteristica di Isolato i valori di tale indice superiore a 2,75 vengono riscontrati come « Isolati » i seguenti comprensori: 1. Valpelline 2. Valtournanche; 3. Champorcher; 4. Val di Rhêmes; 5. Valgrisanche; 6. Valsavaranche.

Tab. 3

Distribuzione dei comprens. secondo l'indice di	N. isolati nelle ultime sei posizioni	$\sum_0^h n P_h$	$\sum_0^{h-1} n P_h$	Livello di significatività	Osservazioni
Patronimia	5	$\frac{55}{5.005}$	$\frac{1}{5.005}$	$\frac{250}{5.005}$	significativo oltre l'1%
Gemelliparità	4	$\frac{595}{5.005}$	$\frac{55}{5.005}$	$\frac{250}{5.005}$	significativo al 5%
Zigotismo	3	$\frac{2.275}{5.005}$	$\frac{595}{5.005}$	$\frac{250}{5.005}$	non significativo

B) Per quanto riguarda il valore del campionamento gemellare come criterio popolazionistico:

1. I fattori causali dell'isolamento demografico hanno un andamento nelle grandi linee proporzionale con le caratteristiche locali del fenomeno gemellare.

2. Questa correlazione appare completa quando il fenomeno gemellare può essere valutato con l'indice patronimico e valida quando il fenomeno gemellare viene valutato con l'indice di gemelliparità.

3. Viene confermato che i comprensori da noi definiti plusvarianti in base allo studio del fenomeno gemellare, hanno motivo di essere considerati alla stregua di Isolati.

4. La mancata correlazione fra Indice di Isolato per i fattori causali e Indice di Zigotismo si deve, a nostro avviso, alle deficienze della diagnosi di zigotismo secondo il metodo differenziale di Weinberg (mancante sensibilità; dubbia valutazione della sex ratio; ecc.).

5. Il fenomeno gemellare valutato, come è sempre possibile, attraverso l'indice di gemelliparità appare un buon criterio per giudicare il grado di omogeneità ereditaria di una popolazione.

### RIASSUNTO

Gli Autori hanno studiato dal punto di vista della genetica della popolazione i gemelli nati nella Regione della Valle d'Aosta nel periodo compreso fra il 1910 e il 1957. Il materiale che consiste in 980 coppie, fu studiato dal punto di vista della frequenza dei parti gemellari (indice di gemelliparità), della frequenza del monozigotismo (indice di monozigotismo) e del

patronimico (indice di patronimia). Viene dimostrato che la regione può essere suddivisa in comprensori geo-demografici e che a sei di questi possono essere riconosciute le caratteristiche di « isolati » con alto livello di endogamia. Viene altresì dimostrato che il campionamento gemellare è un utile metodo per lo studio della genetica popolazionistica.

### RÉSUMÉ

Les Auteurs ont étudié, au point de vue de la génétique de la population, les jumeaux nés dans la Vallée d'Aoste de 1910 à 1957. Ce matériel, consistant de 980 couples, a été examiné au point de vue de la fréquence des accouchements gémellaires (Index de Gémelliparité), de la fréquence du monozygotisme (Index de Monozygotisme) et du nom patronymique (Index

de Patronymie). L'on démontre que la région peut être divisée en plusieurs arrondissements géodémographiques, à 6 desquels on peut reconnaître les caractéristiques de « isolats » avec un niveau élevé d'endogamie. L'on démontre également que la méthode gémellaire est très utile dans la génétique de la population.

### SUMMARY

The Authors have studied, from the standpoint of population genetics, twins born in the Aosta Valley from 1910 to 1957. This material, consisting in 980 pairs, has been examined from the standpoint of the frequency of twin deliveries (Gemelliparity Index), of monozygosity (Monozygosity Index), and of patronymic

(Patronymic Index). The Authors show that the region may be divided in geo-demographical departments, 6 of which may be considered « isolates » with a high rate of inbreeding. Moreover, the usefulness of the twin-method in population genetics is demonstrated.

### ZUSAMMENFASSUNG

Verf. untersuchten die in der Zeit zwischen 1910 und 1957 in dem Gebiet des Aosta-Tals geborenen Zwillingen von einem bevölkerungsgenetischen Standpunkt. Das Material, das aus 980 Zwillingspaaren besteht, wurde auf die Häufigkeit der Zwillingengeburt (Index der Zwillingengeburt), auf die Frequenz der Eineiigkeit (Eineiigkeitsindex) und auf das Patrony-

mikum (Patronymikums-Index) hin untersucht. Es wird gezeigt, dass man die Gegend in geodemographische Gebiete einteilen und sechs davon die Eigenarten eines « Isolates » mit hohem Endogamiegrad anerkennen kann. Es wird ebenfalls gezeigt, dass es für das Studium der Bevölkerungsgenetik nützlich ist, Zwillinge als Muster auszuwählen.