

Il documento è protetto da copyright. E' vietato qualsiasi ulteriore atto di utilizzazione (re-immissione in rete, diffusione, riproduzione in copia) senza la dovuta autorizzazione o citazione della fonte di provenienza.
"www.duenote.it" di Pippo Panasci

Il codice della vita

ENTRANDO in un bar, la moglie di Jim, Jeanne Waples, che torna dopo molti anni di assenza nella cittadina natale di Red Lodge, nel Montana (popolazione 1100 abitanti), non ha alcuna difficoltà a identificare gli appartenenti alle varie famiglie della città, anche se non li ha mai conosciuti prima. «Tu devi essere Joki », dice a un ragazzo biondo, dall'aspetto finnico. Non è una grande detective, ma la vita in un paese può essere un esercizio di genetica pratica. I membri delle famiglie tendono ad assomigliarsi, e con un po' di esperienza chiunque può notare le somiglianze.

Ma il codice genetico non riguarda il solo aspetto fisico, bensì incide su cose che vanno assai più in profondità. Quando Margee Hindle e Bob Hazen si sposarono, sapevano che i loro figli avrebbero avuto un cinquanta per cento di probabilità di soffrire della sindrome di Lynch, una malattia genetica che conduce invariabilmente al cancro del colon e del retto.

Margee porta il gene che ha afflitto suo padre e sua nonna? Quel gene è stato trasmesso, come una bomba a tempo, ai figli di Bob e di Margee?

Noi diamo facilmente per scontato uno dei miracoli della vita: il simile genera il simile. I batteri generano batteri, gli uccelli generano uccelli, le banane generano banane. La prole presenta molti caratteri - buoni e cattivi - dei genitori. Ogni nuovo organismo comincia a esistere da una singola cellula: eppure all'interno di tale microcosmo c'è tutta l'informazione necessaria per creare l'intero organismo in tutta la sua complessità. In ogni forma di vita, in cellule che hanno gli stessi tipi di architettura alcuni atomi e molecole adottano progetti molto diversi. In che modo tali progetti complessi e variati vengono trasmessi da una generazione all'altra? Come vengono letti? Oggi gli scienziati sanno che ogni organismo vivente sulla Terra adotta la stessa strategia:

I piselli di Mendel

La genetica, la disciplina scientifica che studia la trasmissione dei caratteri dai genitori ai figli, non cominciò la sua esistenza in un laboratorio tecnicamente avanzato, con macchine fantastiche e tecnici in camice bianco. Gregor Mendel (1822-1884), un monaco agostiniano austriaco le cui ricerche furono in gran parte ignorate durante la sua vita, eseguì i primi esperimenti genetici vasti e sistematici nell'orto del suo monastero a Brno, dove coltivava piselli.

Mendel notò che alcuni ceppi di piselli producevano una prole identica; piante dal fusto lungo, se incrociate assieme, producevano altre piante dal fusto lungo, mentre piante dal fusto corto davano sempre piante dal fusto corto. Quando Mendel produsse un ibrido fecondando piante dal fusto corto con polline prelevato da piante dal fusto lungo, le nuove piante avevano tutte il fusto lungo, ma se tornava a incrociare queste piante geneticamente ibride fra loro, tre quarti della generazione successiva erano piante dal fusto lungo e un quarto piante dal fusto corto. L'ibridazione di piante dal fusto lungo e piante dal fusto corto dava sempre, nelle generazioni seguenti, piante dal fusto lungo e piante dal fusto corto, mai piante dal fusto intermedio, come ci si sarebbe potuti attendere.

Per spiegare dati di questo tipo ottenuti nel corso di molti anni di lavoro, Mendel introdusse un ente da lui chiamato «gene», definito come l'unità base dell'eredità biologica. Mendel suppose che ogni individuo adulto possedesse due serie di geni, forniti ciascuno da un genitore. Era l'interazione di questi geni a determinare i caratteri della prole. In questo gioco, però, non c'era il pareggio: la vittoria andava o all'uno o all'altro gene.

Per esprimere questa sorta di competizione, Mendel caratterizzò i geni come dominanti o recessivi. Un gene dominante è un gene che, appaiato a un gene diverso, vince la competizione. Per esempio, nelle piante di piselli di Mendel, il gene che produceva piante dal fusto lungo era dominante su quello che produceva piante dal fusto corto.

Nella prima generazione di ibridi, dove ogni pianta aveva un genitore dal fusto lungo e uno dal fusto corto, ogni pianta riceveva un gene «fusto lungo» e un gene «fusto corto». Il fatto che tutte le piante figlie avessero il fusto lungo significava che il gene «fusto lungo» era dominante su quello «fusto corto».

Il ruolo dei geni recessivi diventa chiaro solo nella seconda generazione. Tutte le piante dal fusto lungo della prima generazione portano un gene per produrre piante dal fusto corto, anche se questo gene non è «espresso» (per usare il termine del biologo). Il gene è nondimeno presente, e può essere trasmesso alla generazione successiva. Ogni genitore, in effetti, ha una probabilità del cinquanta per cento di trasmettere alla prole il gene recessivo «fusto corto» e un' eguale probabilità di trasmettere il gene dominante «fusto lungo».

In media, quindi, un quarto della prole della seconda generazione riceve geni «fusto lungo» da entrambi i genitori. Queste piante figlie avranno il fusto lungo. Metà della prole riceverà un gene «fusto lungo» e un gene «fusto corto». Data la dominanza del gene «fusto lungo», anche queste piante avranno il fusto lungo. L'ultimo quarto delle piante di questa generazione riceverà un gene «fusto corto» da ciascun genitore. Queste piante avranno il fusto corto.

L'esistenza di geni recessivi spiega molti fenomeni ben noti di ereditarietà nella specie umana: per esempio l'individuo dai capelli rossi che si presenta improvvisamente in una famiglia dominata dai capelli neri, o la diffusione dell'emofilia nelle famiglie regnanti imparentate fra loro nell'Europa dell'Ottocento.

Negli esseri umani il gene per i capelli chiari è recessivo, cosicché può essere trasmesso per varie generazioni senza mai esprimersi. Quando però due genitori dai capelli scuri posseggono entrambi un gene recessivo per i capelli chiari, un quarto dei loro figli (in media) avrà i capelli chiari.

Similmente, il gene per l'emofilia (una malattia in cui il sangue non riesce a coagularsi) è recessivo, ma nel caso di matrimoni fra membri di famiglie in cui il gene esiste, le probabilità di avere una coppia sfortunata di geni entrambi recessivi aumentano.

Esistendo centinaia di malattie ereditarie, milioni di famiglie in tutto il mondo conoscono situazioni simili di incertezza. I bambini affetti dalla sindrome di Tourette possono presentare d'improvviso un comportamento antisociale violento. Gli individui affetti da retinite pigmentosa soffrono di una perdita graduale della vista dovuta a un'atrofia progressiva della retina.

Ognuna di queste affezioni viene trasmessa da genitori a figli nel crudele gioco della roulette russa della natura.

Quando Mendel introdusse il gene, questo era un semplice concetto, un'idea. I geni non avevano realtà fisica, e nessuno sapeva che cosa potessero essere. Oggi sappiamo che i geni sono una sequenza codificata di molecole minori disposte lungo un segmento di una molecola molto più grande, chiamata DNA.

Nel passare dal gene come idea al gene come cosa reale passiamo dalla genetica mendeliana classica alla genetica molecolare moderna. Questo è solo un esempio di quello che è probabilmente lo sviluppo più importante nella storia della biologia: lo spostamento di accento dallo studio degli organismi (come piante e animali) allo studio della base chimica comune a tutte le forme di vita.