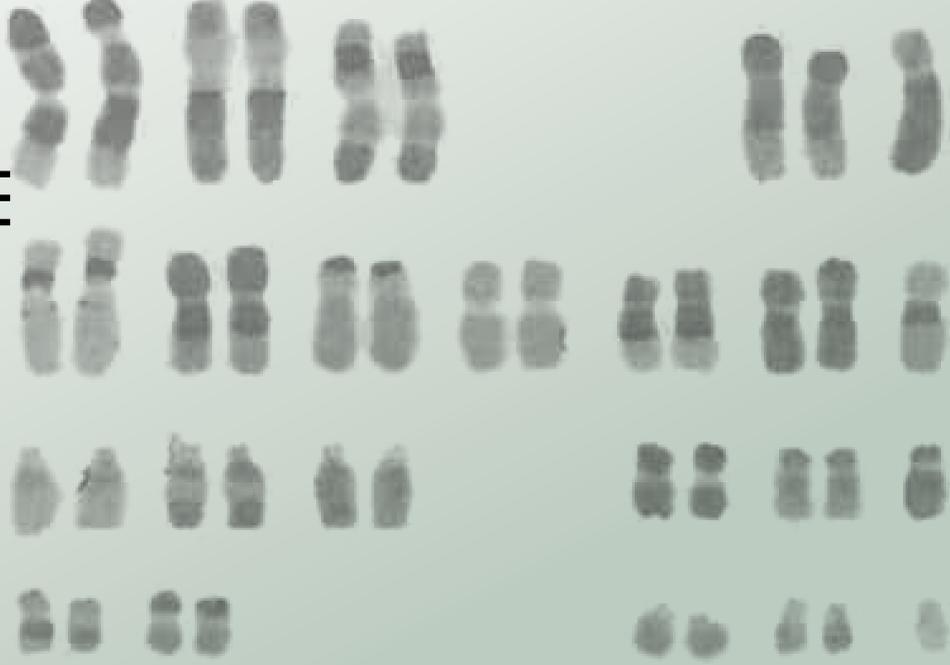


# "TO KILL OR NOT TO KILL, THAT IS THE QUESTION"



ED ECCO IL DRAMMA: L'ANALISI CARIOTIPICA DI LEJEUNE, INSIEME ALL'AMNIOCENTESI, RENDONO POSSIBILE LA DIAGNOSI PRENATALE DI PATOLOGIE DI ORIGINE CROMOSOMICA. INVECE DI STIMOLARE LA RICERCA PER TROVARE SOLUZIONI TERAPEUTICHE, COME ERA NEGLI AUSPICI DEGLI SCOPRITORI, SI APRE LA STRADA ALLA ELIMINAZIONE DEGLI "INDESIDERABILI".

▶ Siamo a San Francisco nell'agosto 1969: è appena iniziato l'Annual Meeting dell'American Society of Human Genetics, che proprio quell'anno ha conferito a Lejeune il premio William Allan per le sue scoperte. Lejeune sa che negli Stati Uniti si sta approvando l'aborto nei casi diagnosticati di sindrome di Down e prende la parola dicendo: **"to kill or not to kill, that is the question**. La medicina per millenni ha combattuto in favore della vita e della salute e contro la malattia e la morte. Se cambiamo questi obiettivi, cambiamo la medicina: il nostro compito non è quello di infliggere una sentenza, ma di alleviare il dolore". E prosegue, ironicamente, "considerando il peso imposto alla società dalle malattie genetiche e cromosomiche e considerando i limiti delle soluzioni disponibili, [propongo] che sia creato il **National Institute of Death**" al posto del National Institute of Health (la massima istituzione americana per la tutela della salute). L'intervento è accolto molto freddamente e gli costerà l'ostracismo della comunità scientifica. Quella sera scrive alla moglie "oggi ho perduto il premio Nobel".

# PER RIMANERE PIENAMENTE UMANI



▶ “NON PUÒ ESSERE NEGATO CHE IL PREZZO [DELLE MALATTIE GENETICHE] SIA ALTO, IN TERMINI DI SOFFERENZA PER L’INDIVIDUO E DI ONERI PER LA SOCIETÀ. SENZA MENZIONARE QUEL CHE SOPPORTANO I GENITORI! SE QUESTI INDIVIDUI POTESSERO ESSERE ELIMINATI PRECOCEMENTE, IL RISPARMIO SAREBBE ENORME! MA NOI POSSIAMO ASSEGNARE UN VALORE A QUEL PREZZO: È ESATTAMENTE QUELLO CHE UNA SOCIETÀ DEVE PAGARE PER RIMANERE PIENAMENTE UMANA”.

JÉRÔME LEJEUNE

# IN NOME DELLA VERITÀ

“DITE PIUTTOSTO CHE QUESTO BAMBINO VI DISTURBA E CHE PERCIÒ PREFERITE UCCIDERLO, MA DITE LA VERITÀ. È UN UOMO LA “COSA” IN QUESTIONE, NON UN AMMASSO DI CELLULE...”.

▶ Nel 1970 in Francia si discute la “proposta Peyret”, una proposta di legge che prevede l’ammissibilità della soppressione del feto in caso di embriopatia incurabile. Si apre sui mezzi di comunicazione il dibattito sull’aborto.

La figlia Clara Lejeune racconta: “Un giorno un ragazzo trisomico di dieci anni si presenta allo studio. Piange ed è inconsolabile. La mamma spiega: “Ha visto con noi il dibattito di ieri sera alla televisione”. Il ragazzo getta le braccia al collo di papà e dice: “Vogliono ucciderci. Ci devi difendere. Noi siamo troppo deboli, non sappiamo farlo da soli”.

Il giorno seguente Lejeune avvisa i membri della sua équipe: “sarò costretto a prendere pubblicamente la parola per difendere i nostri malati. Se non li difendessi li tradirei e rinuncerei a ciò che di fatto sono divenuto: il loro avvocato naturale”.

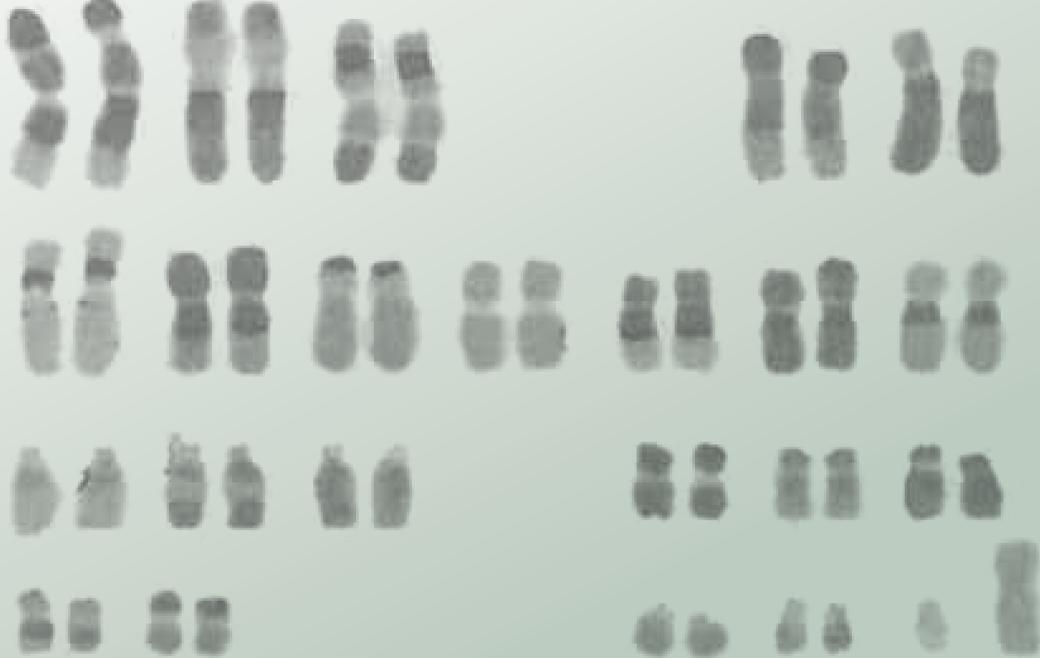
E **allora combatte**: “Se si volesse eliminare il paziente per sradicare il male, si avrebbe la negazione della medicina, ma difendere ogni paziente, prendersi cura d’ogni uomo, implica che ciascuno di noi debba essere considerato **unico e insostituibile**”. Subisce l’**emarginazione**: gli vengono tagliati i fondi di ricerca, chiuso il laboratorio; e le **minacce** “à mort Lejeune et ses petits monstres” compaiono sui muri della Facoltà.

# "... È UN ESSERE UMANO"

LEJEUNE NON ESITA  
A TESTIMONIARE  
IN DIFESA DELLA  
DIGNITÀ UMANA  
DELL'EMBRIONE.



EMBRIONE ALLO STADIO  
DI OTTO CELLULE VISTO  
AL MICROSCOPIO.



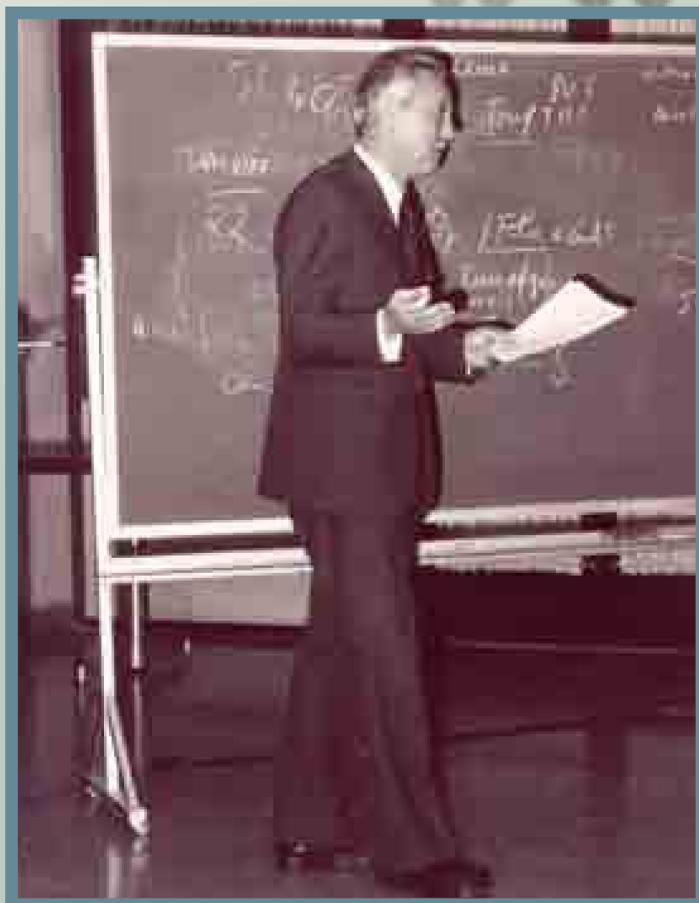
► Nell'agosto 1989, Lejeune era stato chiamato a testimoniare in un processo relativo a un divorzio in una cittadina del Tennessee. Una donna aveva generato, in accordo con il marito, sette embrioni tramite la fecondazione in vitro che successivamente erano stati congelati. Mentre il marito voleva eliminarli, la moglie chiedeva che fossero affidati a lei affinché fossero salvati e condotti alla vita.

Lejeune affermò: "La giovane donna ha risposto come la vera madre con Salomone. Il giudizio di Salomone capita, almeno per quanto ne so, ogni tremila anni circa: se siamo in quel momento, vale lo spostamento!". La moglie si chiamava Mary, il processo avvenne a **Maryville** e l'avvocato era un certo Christenberry. In quanto genetista Lejeune spiegò che era ormai ben stabilito che tutte le informazioni necessarie e atte allo sviluppo erano già presenti al momento del concepimento e che non vi era dubbio che si trattasse di **esseri umani** anche se molto giovani. Erano pertanto degli esseri e la definizione del loro patrimonio genetico consentiva di affermare che erano uomini: "un essere che è umano, è un essere umano". Il fatto che fossero stati conservati sospesi nel tempo non cambiava la sostanza: il tempo per loro era stato sospeso, ma se fosse stato loro restituito avrebbero riacquisito la vita.

Il giudice scrisse una sentenza di quaranta pagine in un mese, in cui sentenziò come Salomone: "Colui al quale devono essere affidati i bambini è colui che si propone di **dar loro la vita**".

# UNO SCIENZIATO CRISTIANO, NON "ANCHE SE CRISTIANO"

COME SI GIOCA  
LA POSIZIONE  
PERSONALE DI  
FRONTE A TUTTA  
LA REALTÀ? C'È  
DIFFERENZA O  
NO QUANDO IL  
RICERCATORE È  
CRISTIANO, O  
COMUNQUE UN  
UOMO DI FEDE?

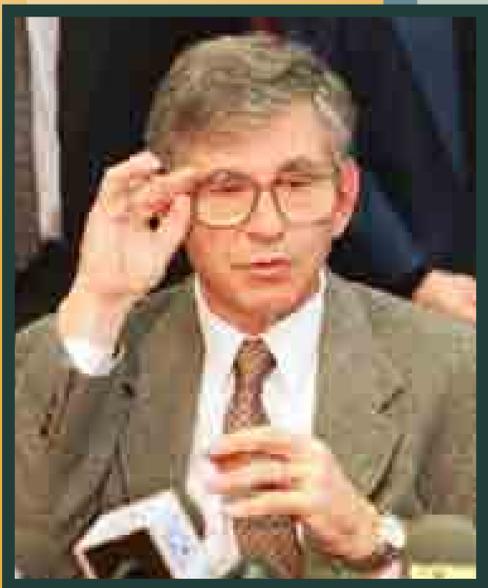


► “Se siamo assolutamente materialisti, siamo obbligati a porre un postulato: che non c'è uno Spirito che abbia scritto le leggi della natura e che tutto nella natura è fortuito. Al contrario, se noi crediamo, se abbiamo fede, e specialmente nella fede cattolica, ciò ci obbliga a porre un altro postulato: che esista uno Spirito che non solo ha scritto le leggi dell'Universo, ma che ha creato noi uomini a Sua immagine. Allora, se è davvero così, colui che ha la fede ha un grosso vantaggio, perché è ottimista, per la seguente ragione: sebbene il suo spirito sia limitato, è stato fatto parzialmente a immagine dello Spirito che ha fatto le leggi dell'Universo, e allora non è irragionevole sperare che il nostro spirito limitato arrivi a capire, limitatamente, le leggi dell'Universo. D'altro canto se tutto l'Universo è il risultato del semplice caso e se la nostra intelligenza è anch'essa un tiro di dadi della natura, allora sarebbe inverosimile che la meccanica intellettuale che possediamo nella testa abbia qualche rapporto con le leggi dell'Universo. E non conosco neppure uno dei miei colleghi materialisti e atei che non sia obbligato praticamente a fare un'eccezione a questa teoria e a dire che il suo Spirito è capace di capire le leggi dell'Universo. Infine il materialista è pessimista all'inizio, è obbligato a rinunciare alla sua ipotesi e a ritornare ottimista come quello che ha fede, perché altrimenti non riuscirebbe totalmente a comprendere le leggi dell'Universo”.

DA UN INCONTRO DI LEJEUNE CON GLI UNIVERSITARI  
FIORENTINI DEL CENTRO J. H. NEWMAN NEL 1987.

# UNA POSIZIONE CONTAGIOSA

A DISTANZA  
DI 33 ANNI, IL  
RICONOSCIMENTO  
DEL PRESIDENTE  
DELL'AMERICAN  
SOCIETY OF  
HUMAN GENETICS:  
"TENETE CON VOI IL  
BAMBINO, CURATELO  
E AMATELO COME  
FARESTE CON  
CHIUNQUE ALTRO".



CHARLES J. EPSTEIN

▶ Nel 2002 il premio William Allan viene assegnato a Charles **Epstein**, Presidente dell'American Society of Human Genetics e personalmente coinvolto nella ricerca sulle terapie della trisomia 21. Epstein, insieme a sua moglie, aveva sviluppato nel topo un modello di trisomia 21 importante per accelerare le ricerche in questo campo. Nel suo discorso alla consegna del premio, Epstein ricorda di aver assistito al discorso tenuto da Lejeune nella stessa circostanza e di essere rimasto colpito da questa frase "dobbiamo noi capitolare di fronte alla nostra ignoranza e proporre di eliminare quelli che non possiamo aiutare?".

A quel tempo Epstein non era rimasto convinto dalle parole di Lejeune ma più di 30 anni dopo afferma: "Oggi sono molto più sensibile agli argomenti di Lejeune in merito alle applicazioni della genetica moderna e ai messaggi che sono impliciti nei vari programmi per la prevenzione delle malattie genetiche. Il motivo è semplice: bisogna ricordarsi che la parola operativa nella **genetica umana** è la parola **umana**. La genetica umana ha a che fare con l'essere umano, con l'umanità".

Per questa ragione il consiglio che Epstein dà ai genitori di bambini trisomici è: "**take that child home, and care for and love that child as you would any other**".

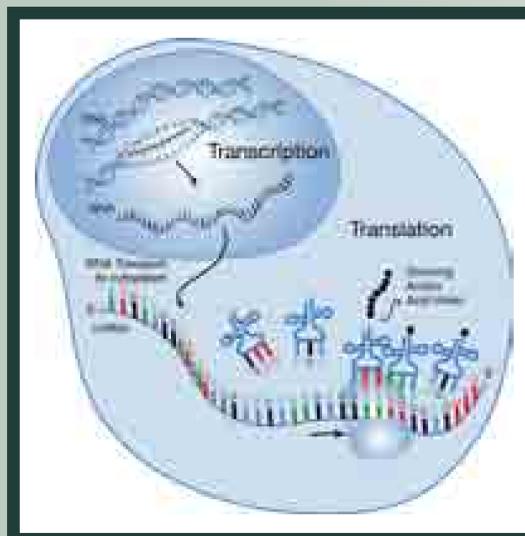
# INTANTO LA GENETICA AVANZA

NUOVE SCOPERTE  
E NUOVE  
TECNOLOGIE CI  
FANNO CONOSCERE  
I MECCANISMI  
MOLECOLARI CHE  
OPERANO ALLA  
BASE DELL'EREDITÀ  
E, COME SEMPRE  
AVVIENE, SUSCITANO  
SPERANZE E TIMORI.



► L'8 febbraio e l'8 marzo del 1865, in due sedute della Società di Storia Naturale di Brünn (oggi Brno, Moravia), l'Abate Gregorio **Mendel** presenta i risultati dei suoi esperimenti sulle piante di pisello. Mendel formula un'idea innovativa: quella che l'ereditarietà sia un fenomeno "particellare" dovuto all'azione di fattori specifici che chiama elementi e che solo successivamente saranno chiamati geni.

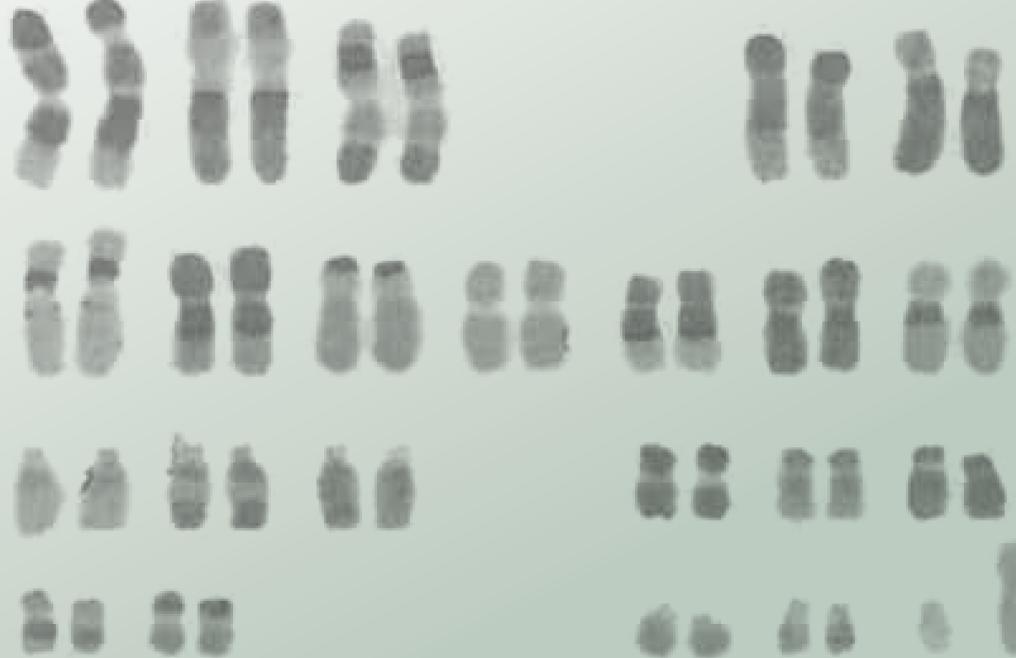
E' l'inizio di un lungo cammino: si scopre che i geni sono contenuti nei cromosomi, corpuscoli fatti di acido desossiribonucleico (il DNA) e proteine, ma è il DNA che contiene l'**informazione genetica**.



Nel DNA è scritta l'informazione, in forma di codice, per costruire le proteine responsabili della struttura e funzione di tutte le cellule di un organismo vivente. E, finalmente, si arriva a leggere il **genoma umano**, cioè l'**intera sequenza del nostro DNA**.

# DECIFRATO IL GENOMA UMANO

IL DNA UMANO, 46 FRAMMENTI DI DNA CIASCUNO CORRISPONDENTE AI 46 CROMOSOMI, È UNA MOLECOLA CHE SE TUTTI I 46 FRAMMENTI FOSSERO UNITI UNO CON L'ALTRO, SAREBBE LUNGA 1,82 METRI ED È COSTITUITA DA 3,2 MILIARDI DI COPPIE DI BASI.



Il 26 giugno 2000, nella storica sala della Casa Bianca, dove quasi cent'anni prima gli esploratori Lewis e Clark avevano presentato al Presidente T. Jefferson la mappa dei territori del Nord-ovest, Craig **Venter** presidente della Celera Genomics e Francis S. **Collins** direttore del National Human Genome Research Institute, insieme al Presidente Bill **Clinton** annunciano il completamento della sequenza del DNA dell'intero genoma umano. Clinton dice: "con queste conoscenze il genere umano è sul punto di avere nuove e immense possibilità di cure. La genomica avrà un grande impatto sulla nostra vita e, soprattutto, sulla vita dei nostri figli: rivoluzionerà la diagnosi, la prevenzione e il trattamento della maggior parte, se non di tutte, le malattie umane".



Si può così leggere tutta l'informazione genetica contenuta nel nostro organismo, individuare i geni e localizzarli (mapparli) su l'uno o l'altro dei cromosomi.



# UNA NUOVA ERA PER LA GENETICA UMANA?

NUOVE TECNICHE DI SEQUENZIAMENTO RAPIDE DEL GENOMA E UNA DRASTICA RIDUZIONE DEI COSTI (MILIARDI DI DOLLARI PER IL PRIMO GENOMA, MENO DI 1000 DOLLARI OGGI) FANNO SÌ CHE SIA POSSIBILE AVERE LA SEQUENZA COMPLETA DEL PROPRIO GENOMA. È IL MOMENTO DELLA "PERSONAL GENOMICS" E DELLA "GENOME ON PRESCRIPTION". MA PER QUALE SCOPO?



► Andremo dal medico di fiducia con un CD in mano che contiene tutta la sequenza del nostro genoma e lui ci dirà a quali malattie siamo predisposti? E quali problemi potranno avere i nostri figli? Oppure ha ragione il *New England Journal of Medicine* che afferma che la ricerca dei geni per le malattie più comuni non ha ancora prodotto nulla di utile? C'è del vero in tutte e due le posizioni. L'analisi del genoma, insieme alla storia familiare, darà indicazioni importanti per la diagnosi delle cosiddette malattie genetiche "mendeliane" (come per esempio la talassemia e la fenilchetonuria dove l'alterazione è a carico di un singolo gene). Come dicono Charles **Scriver** e Paula **Water**, però, anche in questi casi la relazione tra alterazione del gene e gravità della malattia non è predicibile a priori in quanto l'azione di un gene non è indipendente da tutto il resto del genoma e dall'organismo in cui si trova e l'organismo è più che la somma delle sue parti.

# IL PROBLEMA RIMANE: CURARE O SELEZIONARE?

È ANCORA LEJEUNE  
CHE INDICA LA  
STRADA: "MEDICO  
FINO IN FONDO  
ALL'ANIMA".



▶ Lejeune è diventato ricercatore per necessità: per guarire era necessario capire, ma la sua ricerca ha come primo scopo il recupero della dignità del malato. "... noi genetisti dobbiamo affrontare la quotidiana realtà: bambini disabili e genitori affaticati esistono. Pur senza alcuna soluzione in mano, ognuno di noi deve accettare la sfida, e io credo che la nostra risposta debba essere guidata da due sentimenti soltanto: **umiltà** perché dobbiamo riconoscere che non abbiamo risposte pronte all'uso, perché i genetisti non hanno ancora svelato il segreto della condizione umana, e perché le argomentazioni scientifiche sono di poco aiuto nelle questioni etiche; **compassione** perché perfino il più diseredato appartiene alla nostra famiglia, perché queste vittime sono le più povere dei poveri, e perché il dolore dei genitori non può essere consolato dalla scienza".

Rivolgendosi ad un neonato lo chiama: "Allora mio piccolo Pierre, vieni con me?". Lo prende tra le braccia, chiede alla mamma di indossare un camice bianco e di accomodarsi. Poi si siede anche lui, davanti ai genitori e visita il bambino. "Questi semplici gesti sono stati per noi una rivelazione. Non stava esaminando un malato, ma il nostro bambino. [...] Siamo ripartiti con il nostro bambino e la pace nel cuore. Ci ha fatto scoprire l'amore di genitori".

La conoscenza per Lejeune ha **al centro la persona**: anche in punto di morte dice "sono stato il medico che li doveva guarire, e ora me ne vado. Ho l'impressione di abbandonarli".

da LA VITA È UNA SFIDA  
CLARA LEJEUNE

# IL NOSTRO DESTINO, IN SALUTE O MALATTIA, È SCRITTO NEI GENI?

APRIAMO UN GIORNALE, GUARDIAMO LA TV, LEGGIAMO UN LIBRO E SAREMO BOMBARDATI DA AFFERMAZIONI COME "TROVATO IL GENE PER L'INTELLIGENZA, SCOPERTO IL GENE DELL'EGOISMO E ANCHE QUELLO DELLA BONTÀ..." MA SIAMO NOI ATTORI DEL NOSTRO DESTINO O SIAMO SOLO DEI ROBOT PROGRAMMATI DAI NOSTRI GENI?



► “Fortunatamente dieci anni di studio intensivo del genoma umano hanno fornito diverse prove sull'arbitrarietà dei timori del **determinismo genetico**. Si è dimostrato in modo definitivo che gli esseri umani sono ben più che la somma di parti genetiche. Inutile a dirsi, i nostri geni svolgono un ruolo primario e formativo nello sviluppo umano (e in molti dei processi di malattie umane), ma studi molecolari altamente tecnologici e non (pur sempre utili) di gemelli monozigotici e dizigotici dimostrano chiaramente che i nostri geni **non sono fattori onnideterminanti** nell'esperienza umana”.

FRANCIS S. COLLINS  
DIRETTORE DEL NATIONAL HUMAN  
GENOME RESEARCH INSTITUTE

# NON SOLO GENI: IL CASO DELL'EREDITABILITÀ MANCANTE

QUANDO GLI SCIENZIATI HANNO APERTO IL GENOMA UMANO, SI ASPETTAVANO DI TROVARCI I GENI PER LE MALATTIE PIÙ COMUNI, MA LI STANNO ANCORA CERCANDO.

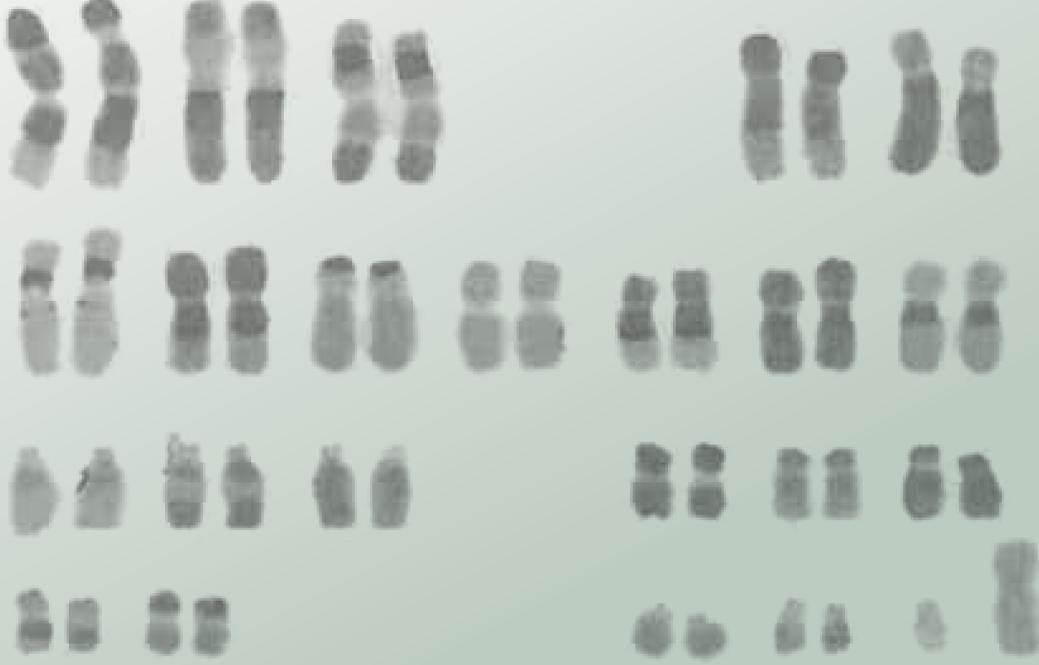
► È il problema delle **malattie complesse**, come il diabete, la schizofrenia, l'obesità, l'infarto miocardico, l'aterosclerosi, l'ictus, alcuni tipi di tumore, dove molti sono i geni coinvolti. L'identificazione dei geni responsabili di queste malattie è una delle grandi sfide della medicina. Una caratteristica di queste malattie è il fatto di presentare un'augmentata "familiarità" (in una famiglia di un paziente sono presenti spesso altri casi tra i parenti), senza però caratteristiche riconducibili a una trasmissione genetica semplice.

Un'altra caratteristica è che esse sono determinate dall'intricata interazione di diversi fattori genetici e ambientali. Questi **fattori di suscettibilità** agiscono in differenti combinazioni da individuo a individuo. In altre parole per ottenere la stessa suscettibilità in un individuo possono cooperare alcuni fattori, mentre un differente set di fattori può essere implicato in un altro individuo. La conseguenza è che i "marcatori genetici" che sono stati individuati in associazione con l'una o l'altra di queste patologie spesso contribuiscono molto poco al "rischio" di malattia e, quindi, il loro valore predittivo è basso, come dimostrato da uno studio su migliaia di gemelli monozigotici. Ci si aspetta in questi casi che se la malattia ha una forte base genetica essa colpisca ambedue i gemelli in quanto il loro genoma è identico: i risultati però non hanno confermato l'ipotesi allo stato attuale delle conoscenze.

# ANCHE I GEMELLI MONOZIGOTICI NON SONO IDENTICI

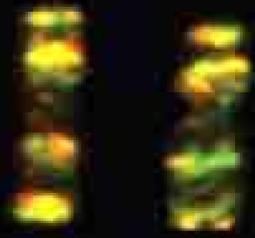
“... PER QUANTO SIAMO TENTATI DALLA NOSTRA SOMIGLIANZA, NESSUNO PUÒ ATTRAVERSARE IL CONFINE TRA QUESTA E L'IDENTITÀ... NON POSSIAMO SCAMBIARCI IL NOSTRO IO. ALLA FINE, SIAMO NATI PER ESSERE UNA CERTA PERSONA, E A QUESTO NON SFUGGIAMO”.

LAWRENCE WRIGHT

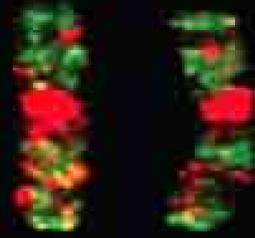


► In un organismo pluricellulare tutte le cellule hanno lo stesso DNA, ma non sono tutte uguali: una cellula di cuore, per esempio, è diversa da una cellula di fegato. La causa della differenza non sta nei cambiamenti nella sequenza del DNA, ma dipende da modificazioni reversibili di alcune delle basi del DNA (metilazione della citosina) e delle proteine che avvolgono il DNA (metilazione, acetilazione, fosforilazione di alcuni aminoacidi). Queste modificazioni, le cosiddette modificazioni **epigenetiche** hanno un ruolo importante sia nello sviluppo di un organismo pluricellulare (la progressione secondo la quale si differenziano i vari organi), sia nelle modificazioni che avvengono nell'organismo nel corso della vita in risposta alle condizioni ambientali (interne ed esterne) cui quell'organismo è esposto. In sintesi le modificazioni epigenetiche segnano la **storia particolare di ciascun individuo** e non sono casuali, ma rispondono in modo direzionato alle esperienze della vita.

3 ANNI



50 ANNI

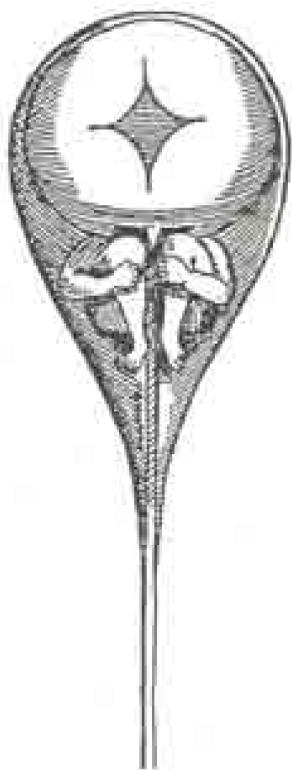


**CROMOSOMA 3**  
DI DUE GEMELLI  
MONOZIGOTICI

IN GIALLO LE REGIONI DOVE I GEMELLI HANNO MARCATURE EPIGENETICHE NELLA STESSA POSIZIONE, IN ROSSO E VERDE DOVE LE MARCATURE SONO IN POSIZIONE DIVERSA. A 50 ANNI LA DIVERSITÀ È MOLTO EVIDENTE.

# I GENI: UN CONCETTO IN EVOLUZIONE

COSA SONO I GENI? ARTEFICI ESCLUSIVI DELLA VITA O STRUMENTI A DISPOSIZIONE DELL'ORGANISMO?



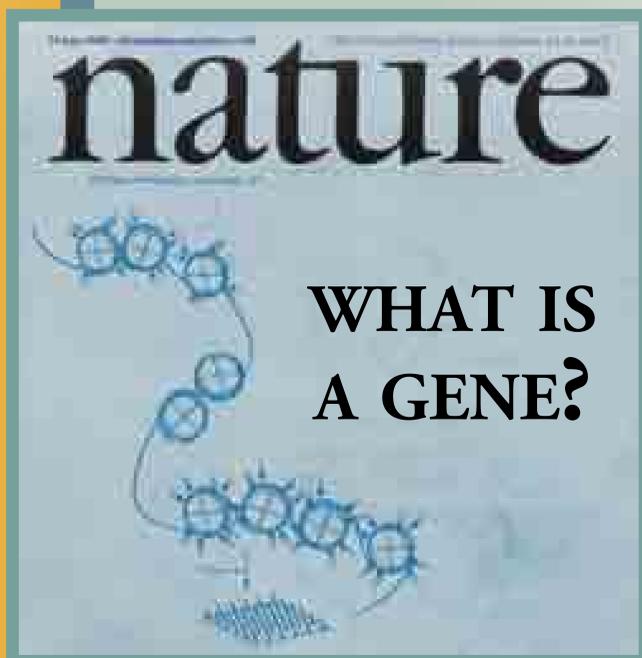
*Homunculus*  
The little pre-formed person in the sperm

Prima di Mendel il patrimonio ereditario era considerato un tutto unico indivisibile, l'homunculus.

Per **Mendel** (1860) il patrimonio ereditario è costituito invece da "elementi" (i geni) discreti, indipendenti uno dall'altro, che passano dai genitori a figli. Per **G. Beadle** e **E. Tatum** (1941) un gene contiene l'informazione per un'enzima (un gene/ un enzima, cioè una proteina), ma oggi sappiamo che un gene può codificare per molte proteine (più del 94% dei geni umani contengono l'informazione per più di una proteina). Per **O. Avery** e colleghi (1944) il gene è un frammento di DNA e per **F. Crick** l'informazione genetica va dal DNA alle proteine (è il cosiddetto dogma centrale), ma oggi sappiamo che l'informazione procede anche in senso inverso. Con l'avvento della biologia di sistema, "...i genomi vengono prima dei geni e i geni devono essere pensati come manifestazione della fisiologia del genoma..." (E. Lamm)

Siamo tornati forse all'homunculus?

E infine:



"... il gene è un processo, una dinamica di eventi, che lega insieme il DNA con tutte le altre entità non-DNA coinvolte nella produzione di proteine... E' un concetto di gene relazionale che sempre include le interazioni tra il DNA e il suo ambiente".

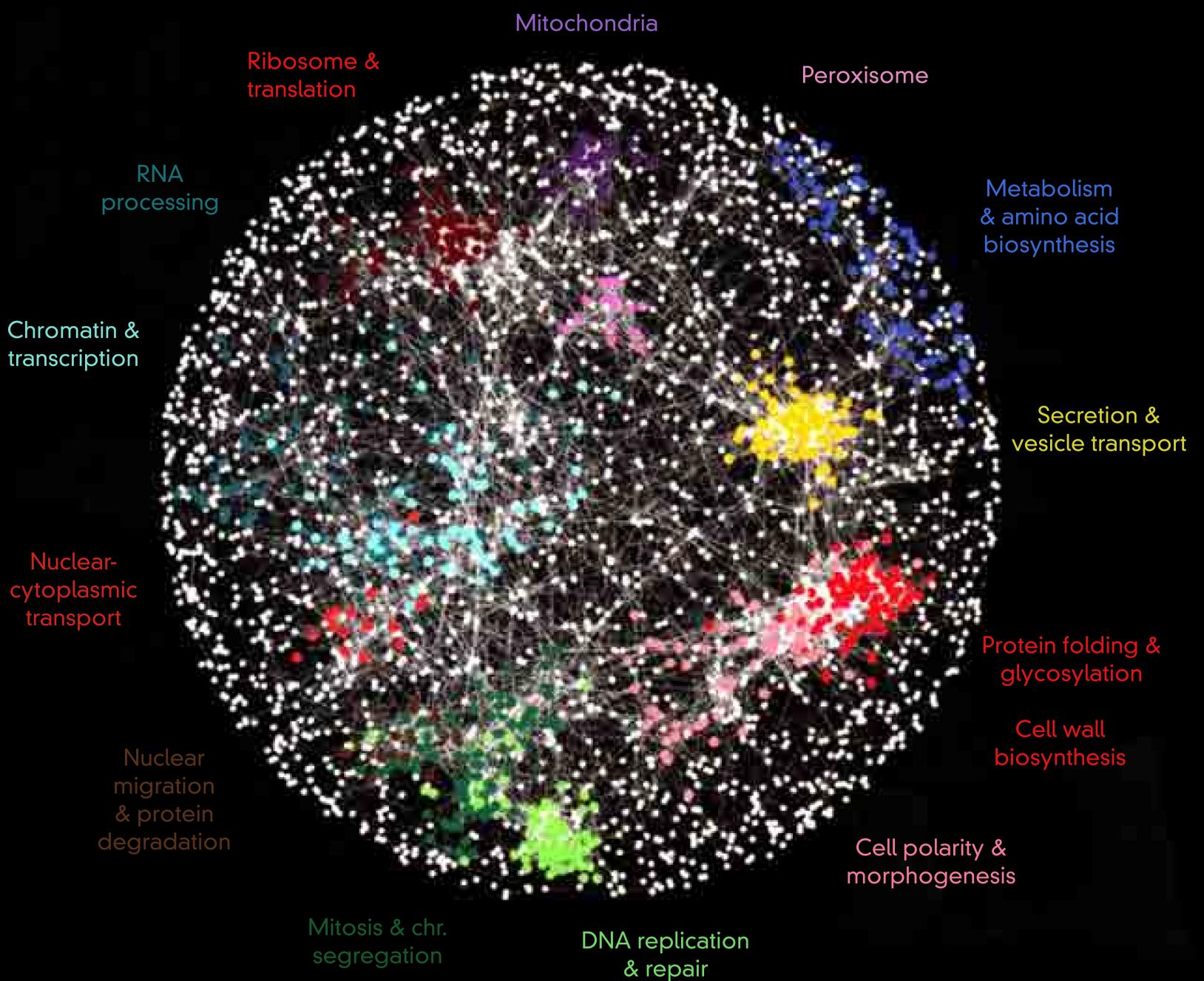
(E.M. Neumann Heldt)

I geni sono allora "strumenti" che cooperano con tutti gli altri strumenti di cui l'organismo dispone e che utilizza per svilupparsi e condurre la propria vita.

# IL DIALOGO DEI GENI NEL GENOMA



INTERAZIONI TRA I  
GENI NEL GENOMA  
DEL LIEVITO  
**SACCHAROMYCES  
CEREVISIAE.**



DA "THE GENETIC LANDSCAPE OF A CELL", COSTANZO E COLL. SCIENCE, 2010

OGNI PUNTO CORRISPONDE AD UN UN GENE E LE LINEE  
RAPPRESENTANO LE INTERAZIONI TRA I GENI NEL GENOMA.  
IN COLORE I GENI ATTIVI IN ALCUNE FUNZIONI CELLULARI.

# UNICI, IMPREVEDIBILI, INSOSTITUIBILI

SONO PREVEDIBILI  
TUTTI I FATTORI CHE  
DETERMINANO E  
CONTROLLANO  
LO SVILUPPO DI  
UN ORGANISMO  
VIVENTE?

“L'intelligenza [...] ci insegna che il numero delle possibili combinazioni tra i vari geni che padre e madre ci trasmettono supera il numero degli uomini oggi viventi, o che sono vissuti sulla Terra; che ognuno di noi è dotato e dispone di una composizione assolutamente originale che non si era mai prodotta prima e che non si riprodurrà mai più. [...] Guardando questa carta d'identità genetica, si vede non soltanto che ogni essere umano è unico, ma che è nato da un padre ed una madre che a loro volta erano unici. Tra qualche anno [questa carta di identità] potrà essere letta da macchine come quelle usate nei supermercati, con l'unica differenza che la macchina non potrà mai dare il prezzo della vita umana”.

Jérôme Lejeune

È nell'organismo vivente stesso, nella sua interezza, nel soggetto che conduce la vita, dalla nascita fino alla morte, il luogo dove si integra, si elabora e si reagisce a tutte le informazioni che arrivano dall'interno stesso dell'organismo e dall'ambiente esterno. E per far ciò ogni vivente usa tutti gli strumenti che ha a disposizione, il genoma con i suoi geni, il sistema epigenetico, l'informazione ambientale, la cultura, la tradizione e trasmette questa informazione ai suoi discendenti attraverso l'ereditarietà genetica, epigenetica, ecologica e culturale: ciascun organismo nelle modalità e potenzialità che la sua costituzione permette.

La conseguenza è che **ogni organismo vivente, dai batteri agli uomini, è, e sarà sempre, “unico e insostituibile”** perché definito dalla sua storia individuale che è sempre particolare, imprevedibile, irripetibile. Tanto più unici, quanto più dotati di potenzialità informative.



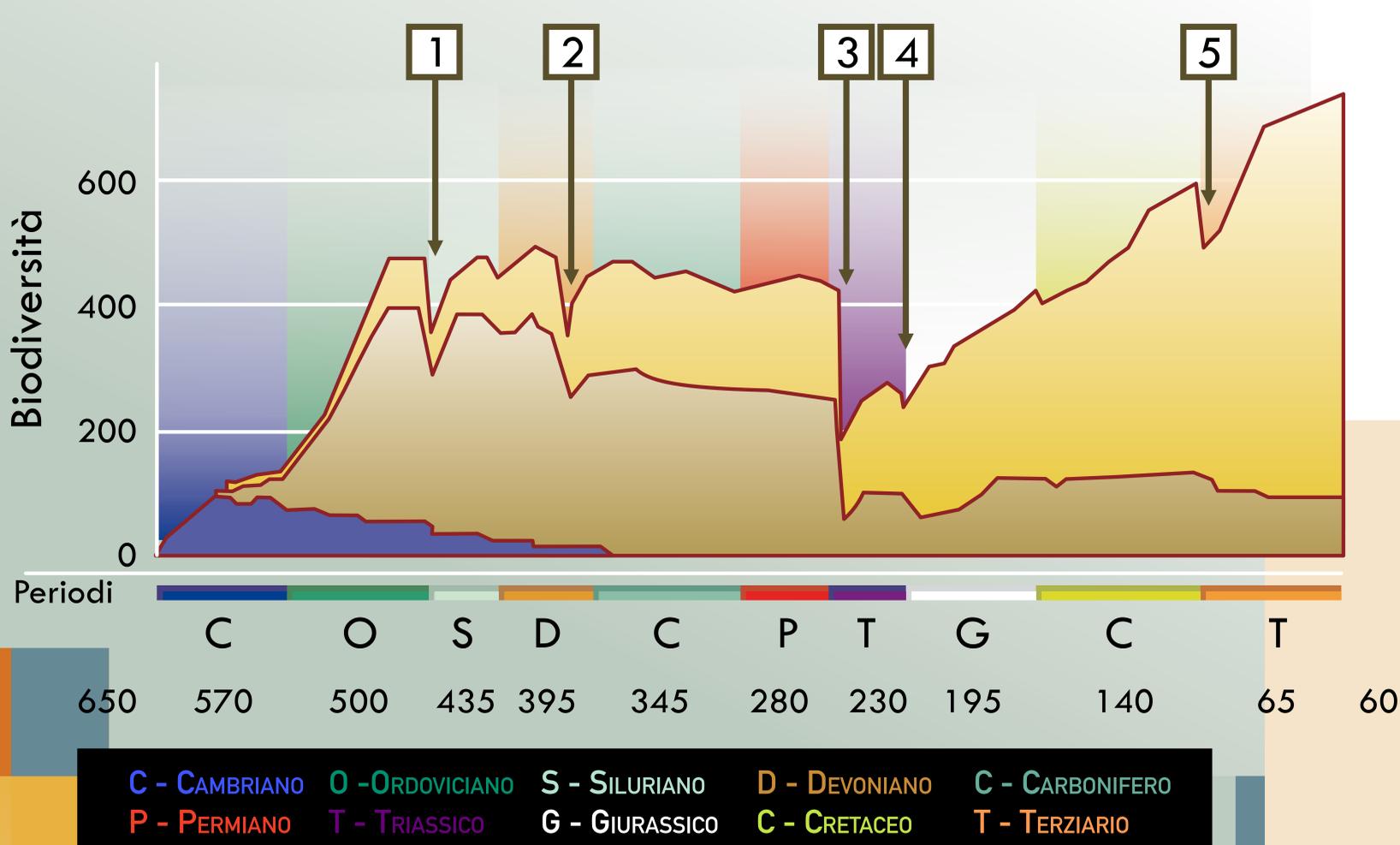
# ANCHE LA STORIA DELLA VITA SULLA TERRA È UNICA E IMPREVEDIBILE?

COSA DICE  
LA BIOLOGIA  
A PROPOSITO  
DELLA GRANDE  
STORIA DELLA VITA  
SULLA TERRA?  
CI SONO LEGGI  
CHE SEGNANO  
IL PERCORSO  
EVOLUTIVO DEGLI  
ORGANISMI  
VIVENTI DURANTE IL  
SUCCEDERSI DELLE  
ERE GEOLOGICHE?  
È PREVEDIBILE  
QUESTO  
PERCORSO?

È una storia costellata da eventi drammatici: esplosioni di vita seguite da decimazioni spaventose. A ogni estinzione di massa la maggior parte delle forme viventi antecedenti spariscono. E da tutto questo sconvolgimento, la linea che porterà a Homo è una linea infinitamente esile, un ramoscello microscopico. Eppure si mantiene, si distacca dalle grandi scimmie circa 6 milioni di anni fa, rimane praticamente ferma per milioni di anni fino a un milione di anni fa con Homo habilis e infine solo 200-100.000 anni fa compare Homo sapiens.

*“Ogni ripetizione del film della vita potrebbe condurre l’evoluzione su una via radicalmente diversa da quella intrapresa in realtà. Ma le differenze conseguenti nell’esito non significano che l’evoluzione sia priva di significato, e priva di un ordine significativo, dice solo **che il risultato non era predicibile fin dal principio**, analogamente al concetto di contingenza che opera nella storia”.*

Stephen J. Gould



LA BIODIVERSITÀ È ESPRESSA COME NUMERO DI FAMIGLIE IN MARRONE E GENERI IN OCRA. IN BLU "L'ESPLOSIONE CAMBIANA".

**ESTINZIONE**  
(milioni di anni: Mya)

PRECAMBRIANO 650 Mya		La vita sulla terra compare intorno a 3.5 miliardi di anni fa ed è costituita da microrganismi, organismi molli semplici e solo marini. Dall'inizio fino al periodo Cambriano, a seguito di varie catastrofi climatiche denominate Snowball (glaciazioni), più del 70% degli organismi viventi, prevalentemente cianobatteri e alghe eucariotiche, scompaiono.
1 ORDOVICIANO 446 Mya		<p>C'è una estensiva diversificazione ed espansione di numerose specie marine: cefalopodi, coralli, briozoi, crinoidi, graptoliti, gasteropodi e bivalve.</p> <p><b>Irradiazione di raggi gamma</b> dovuti all'esplosione di una supernova. Le radiazioni, oltre al loro effetto letale su flora e fauna terrestri, distruggono lo strato di ozono atmosferico e favoriscono la formazione di ossido d'azoto che oscura per anni il sole e rende l'aria irrespirabile. Porta alla scomparsa di un terzo di tutti i brachiopodi, briozoi e di numerosi gruppi di conodonti, trilobiti e graptoliti, mentre la fauna delle barriere marine viene decimata. In totale, in questa estinzione, muoiono circa un centinaio di famiglie di invertebrati marini.</p>
2 DEVONIANO 371 Mya		<p>I gruppi sopravvissuti si diversificano. Appaiono i primi squali, i pesci con lo scheletro e gli ammoniti. Sono dominanti gli stromatopodi e i coralli. Appaiono le prime specie terrestri: anfibi, insetti, piante terrestri che danno origine alle prime foreste.</p> <p><b>Glaciazione durante la fine del devoniano.</b> La crisi colpisce prevalentemente l'ambiente marino, in particolare tra gli invertebrati il 70% delle specie non sopravvive. Tra i gruppi più colpiti troviamo brachiopodi, trilobiti, conodonti e acritarchi oltre alle meduse, ai placodermi stromatopodi e ai coralli.</p>
3 PERMIANO 248 Mya		<p>Si sviluppa la fauna vertebrata terrestre che include anfibi, rettili, terapsidi (rettili mammifero-simili). La flora terrestre è composta prevalentemente da gimnosperme, incluse le conifere. Nel mare si trovano brachiopodi, ammoniti, gasteropodi, crinoidi, pesci vertebrati, squali; coralli e trilobiti sono presenti, ma rari.</p> <p><b>Glaciazione o riduzione delle lagune marine o eruzione vulcanica in Siberia.</b> Il 99% delle specie marine vengono eliminate. Le vittime includono coralli, blastoidi, acantodiani, placodermi, pellicosauri, briozoi, brachiopodi, ammoniti, squali, pesci vertebrati, crinoidi, euripteridi, ostracodi ed echinodermi.</p>
4 TRIASSICO 200 Mya		<p>La fauna continentale vede la comparsa dei primi ordini di dinosauri. Nei mari compaiono i primi rettili marini quali gli ittiosauri. Compaiono i coralli e i bivalvi conoscono una nuova espansione. La flora, ancora di tipo primitivo, è composta di pteridofite, licofite, conifere, felci arboree e ginkgo.</p> <p><b>Impatto di corpi extraterrestri,</b> variazioni climatiche verso una crescente aridità, variazioni del livello del mare e diffusa anossia dei fondi marini a causa della divisione di Pangea o rilascio di grandi quantità di metano dal fondo degli oceani. La temperatura sale di circa 5 gradi Celsius e si estingue circa il 76% delle specie viventi, tra le quali la quasi totalità dei terapsidi, molti anfibi e l'84% dei bivalvi.</p>
5 CRETACEO 65 Mya		<p>Sono presenti numerose specie e forme. La nuova fauna terrestre comprende dinosauri, mammiferi, pterosauri, anfibi. Compaiono anche i primi uccelli. Tra la flora oltre alle gimnosperme si sviluppano le angiosperme. Si osserva una notevole diversificazione nella fauna marina: rettili, ammoniti, belemnoidi, coralli, bivalve, brachiopodi.</p> <p><b>Meteorite nella penisola dello Yucatan</b> (cratere di Chicxulub). L'85% delle specie scompaiono. Durante questa estinzione scompaiono i dinosauri e con loro numerosi altri gruppi sia marini che terrestri. Vengono severamente colpite diatomee, dinoflagellati, brachiopodi, molluschi, echinodermi e pesci. Invece la maggior parte dei mammiferi, uccelli, tartarughe, coccodrilli, serpenti e anfibi sono stati risparmiati.</p>

LE TRACCE FOSSILI DOCUMENTANO  
5 GRANDI ESTINZIONI DI MASSA  
CHE HANNO DRASTICAMENTE  
MODIFICATO LA BIODIVERSITÀ.

**BIG  
FIVE**



AL SIGNOR CARDINALE  
JEAN-MARIE LUSTIGER,  
ARCIVESCOVO DI PARIGI

*“Io sono la risurrezione e la vita, chi crede in me, anche se muore, vivrà” (Gv 11, 25).*

Queste parole di Cristo ci vengono in mente di fronte alla morte del professor Jérôme Lejeune. Se il Padre dei cieli lo ha chiamato da questa Terra lo stesso giorno della Risurrezione di Cristo, è difficile non vedere un segno in questa coincidenza. [...] una morte simile rappresenta una testimonianza ancora più forte alla vita alla quale l'uomo è chiamato in Gesù Cristo. [...] desideriamo oggi ringraziare il Creatore, “dal quale ogni paternità nei cieli e sulla terra prende nome” (Ef. 3, 15), per il particolare carisma del defunto. Bisogna parlare in questo caso di carisma perché il professor Lejeune ha sempre saputo far uso della sua profonda conoscenza della vita e dei suoi segreti per il vero bene dell'uomo e dell'umanità e solo per questo. È divenuto uno degli arditi difensori della vita, soprattutto della vita dei bambini prima della nascita che, nella nostra civiltà contemporanea, è spesso minacciata a tal punto che si può pensare ad una minaccia programmata. Oggi questa minaccia si estende anche agli anziani e agli ammalati. Le istituzioni umane, i parlamenti democraticamente eletti, usurpano il diritto di poter determinare chi ha diritto alla vita e chi può invece vedersi privato di questo diritto senza alcuna colpa da parte sua. In diversi modi, il nostro secolo ha sperimentato questo comportamento, soprattutto durante la seconda guerra mondiale, ma anche dopo la fine della guerra. Il professor Jérôme Lejeune si è assunto pienamente la responsabilità specifica dello scienziato, pronto a diventare un “segno di contraddizione” senza tener conto di pressioni esercitate dalla società permissiva né dell'ostracismo di cui era oggetto.

Siamo oggi di fronte alla morte di un grande cristiano del XX secolo, di un uomo per il quale la difesa della vita è diventata un apostolato. È chiaro che, nella situazione attuale del mondo, questa forma di apostolato dei laici è particolarmente necessaria. Vogliamo oggi ringraziare Dio, Lui che è l'Autore della vita, di tutto ciò che è stato per noi il professor Lejeune, di tutto quello che ha fatto per difendere e promuovere la dignità della vita umana.

Dal Vaticano, 4 aprile 1994.  
GIOVANNI PAOLO II