

CAPITOLO SECONDO

PSICHIATRIA E PSICOLOGIA ALLE SOGLIE DEL TERZO MILLENNIO: PROBLEMATICHE CLINICHE EMERGENTI

F) METODOLOGIA

IL METODO GEMELLARE PER LO STUDIO DELL'EREDITARIETÀ NELLA DIMENSIONE PSICHICA DELL'UOMO

THE TWIN-METHOD IN THE HEREDITY STUDIES IN THE HUMAN PSYCHICAL DIMENSION

Antonietta Provenzano e Giuseppina Provenzano

Centro per la Promozione della Famiglia "Mater Salvatoris"

**IL METODO GEMELLARE PER LO STUDIO DELL'EREDITARIETÀ NELLA
DIMENSIONE PSICHICA DELL'UOMO**

Riassunto

Questo lavoro presenta gli aspetti principali del metodo gemellare ed alcune riflessioni sulla sua applicazione in psicologia e psichiatria.

Gli autori descrivono lo studio dei gemelli come un utile metodo di ricerca che offre, alla genetica umana, la possibilità di individuare e distinguere l'influenza ereditaria da quella ambientale sugli aspetti biologici e psicologici dell'uomo.

Con il metodo del confronto intrageminale - intergeminale, è possibile infatti, studiare gli aspetti normali e patologici dell'individuo. Per gli studi sulle funzioni psichiche, il metodo gemellare tiene conto anche delle modalità di interazione tra i gemelli.

Lo scopo del presente lavoro è principalmente quello di stimolare gli studiosi ad ulteriori riflessioni e all'utilizzo del metodo.

Parole chiave: *metodo gemellare, ambiente, eredità, gemellarità, genetica umana.*

Abstract

This paper presents the principal aspects of the twin-method and some reflections concerning its application in psychology and psychiatry.

The Authors give a description of twin-studies as a useful research method that affords the chance, to the human genetics, to identify and distinguish the hereditary and environmental influence on the human biological and psychological aspects.

It is possible, in fact, through the method of intrageminal- intergeminal comparison, to study the individual normal and pathological aspects. As far as the study of psychical functions is concerned, the twin-method also considers the interaction between twin modalities.

Principally the aim of this paper is to stimulate the researchers to use this method and to foster further reflections.

Key words: *twin-method, environment, heredity, twin-birth, human genetic.*

1. Introduzione

Il primo ad intuire le ragioni della frequente somiglianza fisiologica ed anche patologica dei gemelli fu S. Agostino. Egli sosteneva che ciò era dovuto ad “un fattore ereditario dei genitori, i quali, mentre generavano contemporaneamente i due gemelli, questi si sviluppavano contemporaneamente nell'organismo materno, ed a un fattore ambientale in quanto essi si trovano nelle medesime condizioni di alimentazione, educazione, ecc...” (FRANZI, 1942)

I primi passi verso la genetica moderna risalgono, invece, agli inizi del '900: con la riscoperta delle leggi di G. Mendel le indagini scientifiche sull'ereditarietà divennero più circoscritte e precise. I gemelli iniziarono a destare interesse e a rappresentare, nel corso del tempo, un vero e proprio metodo d'indagine.

La genetica umana, infatti, non potendosi avvalere del metodo sperimentale, ha utilizzato, per gli studi genetici sui fenomeni umani, il metodo statistico puro, l'indagine clinica, il metodo genealogico e sempre più il metodo gemellare con il quale peraltro, si possono confermare dati ottenuti per altra via.

Lo studio dei gemelli permette principalmente di rilevare e distinguere l'influenza delle strutture ereditarie da quella dell'ambiente sulla costituzione e sul comportamento dell'individuo, nella normalità come nella patologia. Sono interessate pertanto, oltre alla genetica medica, la genetica del comportamento, la psicologia e la psichiatria.

Ma vediamo come i gemelli possono contribuire ad ampliare le conoscenze odierne sull'ereditarietà e a gettare nuova luce sulla dimensione psichica dell'uomo.

2. Assunti di base ed estensioni del metodo: aspetti generali

Il fondamento del metodo risiede nella ragione stessa della gemellarità: i caratteri ereditari sono duplicati, cioè posseduti in maniera identica in due individui. Esistono infatti due tipi principali di gemelli: I gemelli monozigoti (MZ), detti anche gemelli identici, aventi lo stesso patrimonio genetico in quanto nati dal medesimo uovo, fecondato da un solo spermatozoo, che successivamente si sdoppia e caratterizzati da una sorprendente simultaneità nei tempi di sviluppo; i gemelli dizigoti (DZ), detti anche falsi gemelli, aventi invece in comune solo il 50% del patrimonio genetico in quanto nati da due uova separate fecondate da

IL METODO GEMELLARE PER LO STUDIO DELL'EREDITARIETÀ NELLA DIMENSIONE PSICHICA DELL'UOMO

due diversi spermatozoi. Pur somigliando come comuni fratelli, i DZ vengono considerati gemelli perché condividono la vita intrauterina e post-natale.

Ne derivano gli assunti di base del metodo classico secondo cui, nei gemelli MZ, che possono differire tra loro solo per motivi ambientali, le discordanze sono dovute ad influenze esogene, mentre nei DZ possono provenire dall'ambiente come dalla genetica potendo essi differire appunto sia geneticamente che da un punto di vista ambientale.

In passato la scienza era limitata nelle ricerche a dover necessariamente tenere fisso l'ambiente e mutare la componente ereditaria, con i gemelli è possibile l'opposto: si può mantenere fissa l'eredità e variare invece l'ambiente. La condizione richiesta dalle esperienze di genetica è, infatti, quella di realizzare il "coertis paribus" cioè soggetti equivalenti dal punto di vista genotipico. Tale condizione è possibile nell'uomo solo utilizzando i gemelli che sono paragonabili ai cloni e cioè ad individui derivanti per via asessuata da un unico capostipite che hanno quindi lo stesso idiotipo (GEDDA, 1951).

Grazie alle estensioni del metodo si può stabilire il legame tra le caratteristiche coincidenti e l'ereditarietà e tra quelle divergenti e l'ambiente: per valutare l'influenza dell'ereditarietà sulle discordanze è utile il confronto tra gemelli MZ e gemelli DZ, allevati insieme, mentre per valutarne l'influenza ambientale è utile soprattutto il confronto tra MZ allevati insieme ed MZ allevati separatamente. Studiando i gemelli separati alla nascita (anche se difficili da trovare) infatti, cadono tutti i problemi legati all'ambiente condiviso ed alla peculiare relazione tra gemelli per cui si può attribuire ogni somiglianza al patrimonio genetico comune ed ogni differenza all'ambiente. Diciamo generalmente che se l'indice di correlazione calcolato è maggiore nei MZ, il carattere studiato è probabilmente sotto il controllo genetico, mentre se è maggiore nei DZ, esso è influenzato dall'ambiente. La differenza tra i due indici di correlazione tra MZ e DZ indica dunque la quantificazione dell'influsso genetico rispetto a quello ambientale; l'analisi della varianza tra classi di gemelli MZ e DZ permette di stabilire la frequenza statistica della concordanza e della discordanza (BRASIELLO, 1975).

Il confronto tra gruppi di MZ e gruppi di DZ permette, inoltre, di ovviare alle influenze della particolare relazione esistente tra i gemelli che potrebbe far apparire ereditario ciò che in realtà non lo è. Allo stesso scopo i ricercatori cercano di chiarire a priori le modalità di interazione della coppia gemellare, i cui molteplici aspetti non sono trattabili in questa sede.

**IL METODO GEMELLARE PER LO STUDIO DELL'EREDITARIETÀ NELLA
DIMENSIONE PSICHICA DELL'UOMO**

Un'ulteriore estensione del metodo gemellare è il cosiddetto co-twin-control (metodo del gemello di controllo) che permette di studiare gli effetti della maturazione e dell'apprendimento sottoponendo ad addestramento sistematico un gemello di una coppia MZ e verificando poi se esso è nettamente avvantaggiato rispetto all'altro che funge appunto da controllo.

Il metodo gemellare non è stato certo esente dall'essere criticato, in determinati periodi storici distorto, in altri dimenticato. Fortunatamente però le crisi hanno condotto ad una revisione dei suoi assunti di base e, intorno agli anni settanta, esso è stato ampiamente rivalutato fino a caratterizzarsi per la sua flessibilità di applicazione a diventare, forse, il metodo d'elezione in numerosi settori di ricerca.

3. Riflessioni sull'applicazione del metodo gemellare in psicologia e psichiatria

Circa l'influenza del patrimonio ereditario sulle strutture e sulle funzioni psicologiche, non tutti gli autori, pur ammettendone l'esistenza, sono d'accordo sul fatto che tale influenza sia diretta. Molti sostengono che essa è mediata dall'ambiente. L'influenza del gene e/o dell'ambiente, o comunque l'interazione tra essi, non sembra sufficiente a comprendere i fenomeni psichici, se non soltanto nella loro dimensione biologica (BORELLA, 1983). Per restare, dunque, in un ambito più specificamente psicologico è utile comprendere il rapporto tra gemellarità e personalità, vale a dire l'influenza del gene sul costituirsi dell'Io. Per questo l'applicazione del metodo gemellare alla psicologia presenta alcune varianti rispetto al metodo classico.

Il precursore del metodo, in ambito psicologico, fu Francis Galton al quale si devono due concetti fondamentali: innato ("Nature") ed acquisito ("Nurture"). Innato è ciò che si possiede per natura e non viene appreso per esperienza o educazione; acquisito è ciò che riceviamo dal mondo esterno ed incorporiamo in noi stessi. Acquisito, contrapposto ad innato, implica l'interazione con l'ambiente. Nella prospettiva classica dell'ereditarietà la possibilità di studio è centrata soprattutto, come abbiamo visto, sulla coincidenza delle coppie MZ che diventa significativa in funzione della divergenza delle coppie DZ. Nella prospettiva psicologica invece, lo studio si centra sulle divergenze individuali all'interno della coppia MZ le quali diventano significative se si riscontrano in egual misura sia nelle coppie DZ che nei mononati in

IL METODO GEMELLARE PER LO STUDIO DELL'EREDITARIETÀ NELLA DIMENSIONE PSICHICA DELL'UOMO

quanto l'azione dell'Io è un'attività originale ed autonoma di ogni individuo (BORELLA, 1983). In questo caso l'ambiente non può essere considerato come fattore a sé, opposto all'ereditarietà.

L'azione dell'Io configura il comportamento del soggetto e comprende l'ambiente nel proprio dinamismo e lo assimila a sé (BORELLA, 1983). Le risposte divergenti nei MZ, dunque, interessano in quanto sfuggono all'identico patrimonio genetico ed al condizionamento ambientale. In tal modo il metodo gemellare non offre solo di cogliere l'aspetto dell'ereditarietà dei fenomeni psichici, ma anche gli aspetti peculiari della personalità. Prendendo ad esempio l'anoressia, la casistica indica coppie MZ di cui un membro si ammala e l'altro no. Questi casi confermano gli studi effettuati che attribuiscono le origini evolutive della anoressia ad una relazione disturbata tra la madre ed il figlio per cui l'ereditarietà non sembra avere peso causale. È necessario, dunque, individuare quali siano le dinamiche che inducono solo uno dei gemelli di una coppia ad ammalarsi. Si potrebbe ipotizzare che l'ambiente, condiviso da entrambi, viene assimilato in base ad un proprio dinamismo da due membri della coppia; dinamismo differente in quanto implica appunto un'azione dell'Io originale ed autonoma.

Possiamo, dunque, pensare che il binomio eredità/ambiente sia applicabile agli aspetti fisici e biologici dell'uomo, come pure a fenomeni psichici influenzati dal soma, mentre il binomio innato/acquisito è applicabile a quelle caratteristiche superiori della personalità in cui convergono un condizionamento biologico ed uno ambientale, ma anche quello di una capacità autonoma di determinazione (BORELLA, 1983).

Tra le caratteristiche umane maggiormente studiate dalla psicobiologia e dalla genetica del comportamento, accenniamo alle ricerche riguardanti la personalità e l'intelligenza. Al di là del fatto che l'intelligenza sia un carattere complesso e multiforme e si caratterizzi, dunque, di diverse definizioni, gli studi effettuati a riguardo la definiscono generalmente come età mentale, o quoziente intellettivo (QI), misurabile con batterie di test. È ormai noto che il ritardo mentale è determinato dall'influenza di un gene o da un difetto cromosomico, mentre non del tutto chiara è tale influenza sul QI normale. Dall'analisi globale di numerosi studi effettuati confrontando il QI dei gemelli e di altri parenti si nota l'aumento dei valori di correlazione con l'aumentare del grado di parentela. Confrontando, infatti, i gemelli MZ con i DZ ed esaminando MZ allevati separatamente si è giunti alle stesse conclusioni: l'influenza dei fattori genetici sul QI incide per il 70% in interazione con il 30% dell'influenza ambientale (PARISI, 1989).

IL METODO GEMELLARE PER LO STUDIO DELL'EREDITARIETÀ NELLA DIMENSIONE PSICHICA DELL'UOMO

Anche nella determinazione della personalità e del comportamento interagiscono in genere fattori ambientali e genetici. Dagli studi effettuati è risultato che i gemelli MZ si somigliano più dei DZ e che genitori e figli naturali si somigliano più di genitori e figli adottivi o fratelli adottivi. Analizzando, però, i risultati di numerosi studi sulla personalità si può stimare che i fattori genetici controllano solo il 30/40% della varianza e quelli ambientali il 10%. Più del 50%, dunque, si riferisce all'interazione eredità ambiente durante lo sviluppo (PARISI, 1989).

Come si è detto il metodo gemellare permette di esplorare anche il mondo, per molti aspetti ancora misterioso, della patologia.

In riferimento agli aspetti eziopatogenetici delle patologie psichiatriche il dibattito è ancora oggi più che mai aperto. Esistono molte chiavi di lettura riguardo alla familiarità di alcune malattie mentali: l'ereditarietà, l'ambiente, l'esperienza, le modalità di vita ecc... (BIONDI, ARAGONA, 1996). Il metodo gemellare, nella sua accezione più ampia, appare il più idoneo per definire al meglio l'influenza di tali fattori su una determinata patologia mentale.

In psichiatria le patologie maggiormente studiate con il metodo gemellare sono state la schizofrenia e le psicosi maniaco depressive.

A conferma dell'ipotesi genetica riguardo alla depressione si è riscontrato che nei gemelli MZ, quando un gemello soffre di depressione, nel 70% dei casi anche l'altro si ammalerà. Ciò non avviene in percentuale così alta in coppie di gemelli DZ. Il 30% di discordanza all'interno della coppia MZ può essere dovuto ad eventi vitali, fattori tossico-infettivi che hanno parte determinante nella comparsa più o meno precoce e più o meno grave della malattia (CASSANO, ZOLI, 1993); vale a dire che un gemello può incontrare nel corso della sua vita fattori scatenanti ed il suo co-gemello. Già nel 1934 Rosanoff studiò con il metodo gemellare l'eziologia della sindrome maniaco-depressiva concludendo che all'origine della malattia vi è un'alta percentuale di fattori ereditari con o senza l'intervento di fattori ambientali psicogeni.

Lo stesso Rosanoff per la psicosi schizofrenica concludeva invece che fattori ereditari sembrano avere un ruolo importante, ma non essenziale a produrre la patologia.

Studi più recenti sulla schizofrenia confermano che gemelli MZ hanno un tasso di concordanza all'incirca del 50%, per cui fattori biologici ed ambientali sono egualmente importanti nello sviluppo della schizofrenia. Sono stati identificati e studiati, per i gemelli MZ, elementi stressanti soggettivi, discordanti per la schizofrenia, che interagiscono con una vulnerabilità genetica alla malattia (GABBARD, 1993).

IL METODO GEMELLARE PER LO STUDIO DELL'EREDITARIETÀ NELLA
DIMENSIONE PSICHICA DELL'UOMO

Nell'ambito sperimentale, lo studio dei gemelli sembra rappresentare una strada particolarmente utile per la comprensione delle funzioni psichiche umane. Si spera pertanto che il presente lavoro, se pur non esaustivo degli argomenti trattati, conduca ad ulteriori riflessioni, e stimoli a "sfruttare" questa sorta di esperimento effettuato dalla natura stessa: i gemelli.

Bibliografia

BENDER S., "I gemelli e l'ereditarietà", M.D. F.R.C.S. ed. da: *Rassegna Medica*, n° 6 XXXVI, 1959

BENELLI B., CARELLI M.G., "Gli studi sui gemelli", *Rivista Età Evolutiva* n° 23, Giunti Barbera, Firenze 1986, pp. 97-105

BIONDI M., ARAGONA M., "Significato psicologico-cognitivo della gemellarità, eventi di vita e insorgenza di psicopatologia: un caso clinico", *Medicina Psicosomatica* (Organo ufficiale della S.I.M.P), volume 41, n°3, Società Editrice Universo, 1996

BORELLA S., *L'Io nella percezione, Eredità e libertà, un'indagine sui gemelli*, Città Nuova, Roma 1983

BRASIELLO U., "Ruolo dello studio gemellare in genetica", *Maternità e Infanzia* (Rivista dell'opera Nazionale Maternità e Infanzia) 1975

BRYAN E., *Nature and Nurture of twins*, Baillieier Tindall, London 1983

BULMER, "The embryology of twinning", *Biology of twinning in man*, Clarendon Press Oxford 1970

CASSANO G.B., ZOLI S., *E liberaci dal male oscuro*, TEA ed. Milano 1993

FARBER S., *Identical Twins Reared Apart*, Basic Book inc. Publister, New York 1980, pp. 82-85

IL METODO GEMELLARE PER LO STUDIO DELL'EREDITARIETÀ NELLA
DIMENSIONE PSICHICA DELL'UOMO

FRANZI L., *L'eredità nella patologia e nella clinica*, L. Cappelli, Bologna XX, 1942

GABBARD G. O., *Psichiatria psicodinamica*, Raffaello Cortina Editore, Milano 1993

GEDDA L., "Studio dei gemelli", *Orizzonte Medico* 1951

OLIVERIO FERRARIS A., (a cura di) *I gemelli. Uguaglianza e diversità di chi nasce insieme*, Dossier Scienza Mondadori, Verona 1988

PARISI P., "Lo studio dei gemelli: revisione critica ed estensioni metodologiche. Applicazione in psicobiologia", *I gemelli il vissuto del doppio*, La Nuova Italia, Scandicci Firenze 1989

VALENTE TORRE L., (a cura di), *I gemelli, il vissuto del doppio*, La Nuova Italia, Scandicci Firenze 1989