



ἘΠΕΚΕΙΝΑ

International Journal of Ontology
History and Critics

FRANCESCA SUNSERI

Verso una Sintesi Estesa: la riscoperta dell'epigenetica

EPEKEINA, vol. 11, n. 1 (2020), pp. 1-28

Biocritics

ISSN: 2281-3209

DOI: 10.7408/epkn.1

Published on-line by:

CRF – CENTRO INTERNAZIONALE PER LA RICERCA FILOSOFICA
PALERMO (ITALY)

www.ricercafilosofica.it/epekeina



This work is licensed under a Creative Commons
Attribution-NonCommercial-NoDerivs 3.0 Unported License.

Verso una Sintesi Estesa: la riscoperta dell'epigenetica

Francesca Sunseri

1. Introduzione

Fin dagli anni Quaranta del XX secolo, con il paesaggio epigenetico di Conrad Waddington, l'idea che l'ereditarietà degli organismi non dipendesse soltanto dal codice genetico aveva suscitato l'interesse degli studiosi. Nonostante ciò, il neodarwinismo della Sintesi Moderna si poneva come la migliore eredità possibile dell'evoluzionismo di Charles Darwin. Il dibattito riprenderà forza a partire dagli anni Settanta con la teoria della costruzione delle nicchie e, con le evidenze della biologia molecolare, prenderà sempre più piede nelle ricerche scientifiche contemporanee aprendo alla possibilità, già avanzata da Stephen Jay Gould, di un'evoluzione che procede per livelli differenti e in relazione tra loro.

Il concetto di *epigenetica* ha origini molto antiche in quanto risale alla tesi dell'*epigenesi* aristotelica ed è stato il primo forte smacco nei confronti del preformismo con la teoria *trasformista* di Jean-Baptiste Lamarck. Fin dal principio, l'*epigenesi* indicava la generazione spontanea di nuovi organismi escludendo così l'idea preformista che vedeva gli organismi presenti da sempre all'interno delle cellule germinali. La tesi della generazione spontanea è stata poi falsificata dalle ricerche scientifiche e il concetto di *epigenesi* si è legato all'idea dello sviluppo graduale delle diverse parti nella fase embrionale. Con Waddington, il termine viene sostituito da *epigenetica* e si comincia a prospettare come quel settore della genetica che si occupa di studiare le interazioni tra i geni e la loro espressione fenotipica.

Successivamente, l'epigenetica si è ancorata alla biologia dello sviluppo per studiare quei fenomeni che vengono a determinarsi durante lo sviluppo dell'organismo come la metilazione del DNA e il rimodellamento della cromatina comportando una differenziazione dei tipi cellulari dal punto di vista funzionale e di interazione con l'ambiente, ma lasciando il genoma statico. L'epigenetica diviene, quindi, «lo studio dei processi che sono alla base della plasticità e della canalizzazione

dello sviluppo e che producono effetti sullo sviluppo persistenti sia nei procarioti che negli eucarioti». ¹ L'ereditarietà epigenetica è un fenomeno che può derivare da quelli epigenetici sopra descritti e si verifica «quando le variazioni fenotipiche che non derivano da variazioni delle sequenze di basi del DNA vengono trasmesse alle generazioni successive di cellule o organismi». ²

In contrapposizione con la visione genocentrica di Richard Dawkins e degli ultradarwinisti come Daniel Dennett, ³ gli studi che si occupano di epigenetica hanno mostrato come l'ereditarietà e l'evoluzione devono essere ripensate come un *bricolage* di cause differenti che include principalmente il codice genetico, ma che non è estraneo ad altre strutture cellulari e alle loro relazioni con l'ambiente. Come sostengono Eva Jablonka e Gal Raz, sembra prospettarsi una nuova Sintesi Estesa che superi la Sintesi Moderna mettendo in dialogo tra loro l'impostazione darwiniana e quella lamarckiana. ⁴

Infine, come sottolineato da Denise Barlow, genetista molecolare, nonché scienziata che ha scoperto il primo gene di mammifero sottoposto ad *imprinting genetico*, l'epigenetica sembra consentire di spiegare tutto ciò che lo studio del codice genetico aveva lasciato senza risposta. Tra i principali fenomeni che è possibile spiegare se si accetta il paradigma epigenetico, la metilazione del DNA ed il ruolo degli introni che erano sempre stati considerati come regioni del DNA non utilizzate per la sintesi proteica e, quindi, funzionalmente non utili, assumono un ruolo centrale.

In questo lavoro, l'obiettivo è analizzare tre prospettive teoriche che si inseriscono nel paradigma epigenetico e che negli ultimi decenni hanno destato l'interesse della comunità scientifica per chiarire il ruolo giocato da una prospettiva non riduzionistica nell'idea di evoluzione che in conclusione si cercherà di delineare.

1. Eva Jablonka, Gal Raz, *Transgenerational epigenetic inheritance: prevalence, mechanisms, and implications for the study of heredity and evolution*, in «The Quarterly review of biology», Vol. 84, No. 2 (June 2009), p. 132. Le traduzioni in italiano presenti in questo lavoro sono realizzate dalla stessa autrice

2. *Ibidem*.

3. Cfr. Richard Dawkins, *Il gene egoista*, tr. it. di Giorgio Corte e Adriana Serra, Mondadori, Milano 2013. Cfr. anche Daniel Dennett, *L'idea pericolosa di Darwin. L'evoluzione e i significati della vita*, tr. it. di S. Frediani, Bollati Boringhieri, 2015.

4. E. Jablonka, G. Raz, *Transgenerational epigenetic inheritance*, cit., p.168.

2. La teoria della costruzione delle nicchie e l'ereditarietà ecologica

Per spiegare la portata della teoria della costruzione delle nicchie, è necessario premettere una breve storia del concetto di *ambiente*.

Nei primi anni del Novecento, lo zoologo e biologo estone Jakob Johann von Uexküll ha introdotto il concetto di *ambiente* negli studi biologici ipotizzando che ogni organismo abbia intorno a sé un determinato mondo che percepisce soggettivamente. Se i biologi avevano sempre immaginato un mondo in cui erano contenuti tutti gli organismi, von Uexküll tratteggia il nuovo concetto di *Umwelt*, ossia *ambiente*, che circonda ogni organismo singolarmente. Si tratta di una realtà che viene conosciuta soggettivamente secondo le modalità proprie di ogni specie e che viene a delinarsi come una proprietà dell'organismo che può modificarlo attraverso azioni e reazioni. Pertanto, l'*Umwelt* recupera il ruolo del soggetto nel rapporto con il mondo che lo circonda e lo pone come attivo nel processo evolutivo in quanto il suo successo è affidato ad un adattamento post-genetico e ad una reattiva etologica. Per von Uexküll, l'organismo animale ha una rete del percepire (*Merknetz*) e una rete dell'agire (*Wirknetz*) in equilibrio tra loro:

se ci rendiamo conto del fatto che ogni subietto è legato ad uno o a più obietti mediante numerosi cicli funzionali, questo ci pone senz'altro innanzi agli occhi la prima legge fondamentale per lo studio dei mondi subiettivi; legge che può così formularsi: tutti i subietti animali, dal più semplice al più complesso, sono perfettamente inquadrati nel loro mondo individuale, che sarà semplicissimo per gli animali più semplici, e via via più complicato per le forme più complesse.⁵

Lo zoologo estone sostiene che ogni animale ha la sua *Umwelt* che dipende dall'organizzazione delle sue strutture per cui ci saranno ambienti più semplici o più complessi in base alla maggiore o minore semplicità della forma individuale. La teoria di von Uexküll permette di superare l'idea riduzionistica di un mondo visto nello stesso modo da ogni essere vivente e pone l'accento sul ruolo svolto dal soggetto nel rapporto che intercorre con il mondo che lo circonda.

5. J.von Uexküll/G. Kriszat, *I mondi invisibili*, tr. it. di Paola Manfredi, Mondadori, Milano 1936, p. 94.

A partire da questa definizione di ambiente, la teoria della costruzione delle nicchie si pone l'obiettivo di spiegare il rapporto che intercorre tra gli organismi e l'ambiente. Il concetto di *nicchia* emerge per la prima volta pochi anni dopo l'opera del zoologo estone. Nel 1917, infatti, il naturalista californiano Joseph Grinnell conia il termine *nicchia* pensata come unità distributiva di base di una specie. Per il naturalista californiano la nicchia era lo spazio all'interno del quale ogni specie è contenuta nei suoi limiti strutturali ed istintivi. Può essere pensata come un piccolo *habitat* dove non possono persistere per lungo tempo due specie differenti. Nasce con Grinnell l'idea di nicchia spaziale che non può essere pensata se non in rapporto con la specie che vive al suo interno. Nonostante ciò, nella prospettiva di Grinnell emerge il concetto di *nicchia vuota*, ovvero uno spazio per cui «la natura si affretta a fornire un occupante».⁶

Un decennio dopo, nel 1927, lo zoologo inglese Charles Elton nella sua opera *Animal Ecology* espone un'idea di nicchia detta *trofica* che enfatizza il ruolo funzionale di un organismo all'interno della sua comunità. La nicchia trofica è intesa da Elton come la posizione occupata dalla specie nell'ambiente in rapporto con le sue relazioni trofiche con le altre specie presenti.

Gli approcci di Grinnell e Elton al concetto di nicchia si pongono nella prospettiva di renderla una qualità dell'organismo in linea con la teoria dell'*Umwelt* che aveva riscoperto il ruolo dell'organismo nel rapporto con l'ambiente. Altri due decenni sono stati necessari per iniziare ad indagare anche l'altro soggetto di questo rapporto, ossia l'ambiente.

Nel 1957 gli ecologisti Hutchinson e Macfadyen cercano di quantificare e definire rigorosamente la nicchia, pensando alla qualità dell'ambiente piuttosto che di una specie. Per Hutchinson, occorre descrivere la nicchia tenendo in considerazione contemporaneamente tutti i fattori ambientali che influiscono sulla biologia della specie. Questo nuovo concetto divenne noto come *nicchia multidimensionale* che prevede la presenza di una porzione di spazio a più dimensioni, detto ipervolume, dove l'ambiente consente ad un organismo o una specie di svolgere il

6. J. Grinnell, *Geography and Evolution* in F. J. Odling-Smee, K. N. Laland, M.W. Feldman, *Niche Construction. The neglected process in evolution*, Princeton University Press, Princeton 2003, p. 38.

suo ciclo vitale. Inoltre, Hutchinson teorizza la differenza tra nicchia fondamentale e nicchia realizzata. La prima è quella che, calcolando i diversi fattori ambientali legati alle caratteristiche biologiche di una specie, può essere calcolata matematicamente come nicchia per una determinata specie. Invece, la seconda è la nicchia che si attua in natura grazie alle interazioni tra le specie.

Negli anni Settanta, il genetista statunitense Richard Lewontin propone una prospettiva in cui si possano annullare i dualismi genotipo/fenotipo e organismo/ambiente diffusi tramite il determinismo e riduzionismo neodarwinisti e ultradarwinisti. La sua idea è che gli organismi coevolvano con l'ambiente e con gli altri organismi secondo il paradigma che venne definito costruzionista in cui rientra anche la teoria di Gould. Per Lewontin esistono due equazioni che spiegano i cambiamenti ambientali e questi ultimi in rapporto a quelli degli organismi. Le due equazioni procedono insieme e non possono essere pensate separatamente. In questa prospettiva, esposta dall'autore nell'articolo del 1997 *Organism and Environment*, l'organismo risulta essere costruttore del proprio ambiente e quest'ultimo non può sussistere senza il rapporto che intercorre con l'organismo che lo abita e lo plasma. Pertanto, la nicchia vuota di Grinnell non è teorizzabile per il genetista statunitense in quanto l'interrelazione tra organismi e ambiente non può prevedere la presenza di nicchie non abitate poiché non sarebbero definibili come tali.

Nella prospettiva della definizione di nicchia multidimensionale di Hutchinson e delle riflessioni di Lewontin sull'organismo costruttore del proprio ambiente, negli anni Novanta i biologi statunitensi John Odling-Smee, Kevin Laland e Marcus Feldman, in *Niche Construction, The Neglected Process in Evolution*,⁷ si pongono l'obiettivo di considerare le implicazioni per la teoria dell'evoluzione di un mondo in cui il cambiamento dell'organismo e dell'ambiente sono fortemente accoppiati non soltanto nel lungo periodo, ma anche nella scala temporale di una generazione. In quest'opera gli autori definiscono la nicchia come «la somma di tutte le pressioni naturali di selezione a cui è esposta la popolazione»⁸ che include la pressione di selezione che permetterà

7. Cfr. F.J. Odling-Smee, K.N. Laland, M.W. Feldman, *Niche Construction. The neglected process in evolution*, Princeton University Press, Princeton 2003.

8. Ivi, p. 40.

l'evoluzione di una popolazione. La descrizione proposta dai biologi risulta associabile al concetto di nicchia fondamentale esposto da Hutchinson in cui la multidimensionalità è rappresentata dalle diverse pressioni della selezione naturale a cui è sottoposta la popolazione. La costruzione di una nicchia si verifica quando una popolazione modifica le caratteristiche e i fattori del rapporto organismo/ambiente attraverso il cambiamento di uno o più fattori ambientali.⁹ Se una popolazione può modificare i fattori ambientali per generare una nicchia che è la somma delle pressioni selettive sulla popolazione, allora risulterebbe che l'organismo può apportare modifiche alla selezione naturale. In questa prospettiva, l'evoluzione deve essere ripensata nell'ottica di una coevoluzione come suggerito dallo stesso Darwin in cui l'organismo viene modificato dalla pressione selettiva per potersi adattare ad un ambiente che, però, è influenzato dalle esigenze dell'organismo. Pertanto, i tre autori parlano di un'evoluzione in cui vi è *feedback* continuo tra pressione selettiva su organismi e quella imposta all'ambiente.

Dalla teoria della costruzione delle nicchie emerge quindi che il processo evolutivo si conferma essere un meccanismo portato avanti non soltanto dalla selezione naturale, ma anche da processi di coadattamento che non pongono in primo piano né l'organismo né l'ambiente, ma la loro relazione. Influenzandosi a vicenda, ambiente e organismi possono determinare cambiamenti evolutivi che la sola selezione naturale non potrebbe spiegare. Una popolazione in cui tutti gli organismi sono spinti dal loro corredo genetico e dai fenotipi corrispondenti ad apportare le modifiche ambientali che, a loro volta, influenzano le pressioni selettive e i processi di adattamento, tramandando alle generazioni future non soltanto il loro codice genetico, ma anche una nicchia costruita per rispondere alle loro necessità.

La proposta di Odling-Smee, Laland e Feldman può essere definita come:

un insieme di spiegazioni esternaliste e costruttiviste, secondo cui la selezione naturale dipende in parte dalle attività di costruzione di nicchie degli organismi, e quest'ultime dipendono in gran parte dalle precedenti pressioni di selezione naturale, comprese quelle che sono o sono state, bioticamente modificate.¹⁰

9. Ivi, p. 41.

10. Ivi, p. 373.

Questa tesi è definita dagli autori *interazionista* e permette di rimettere in discussione il selezionismo dell'ultradarwinismo attraverso una teoria di coevoluzione che studia gli organismi e l'ambiente come due fattori attivi di un rapporto.

Se gli autori della Sintesi Moderna sostenevano che soltanto l'ereditarietà genetica era rilevante a livello evolucionistico, la teoria della costruzione delle nicchie apre alla possibilità che gli organismi trasmettano in maniera transgenerazionale anche fattori non genetici, come una nicchia costruita per determinate esigenze. Pertanto, si parla di ereditarietà ecologica in cui gli organismi smettono di svolgere il ruolo di macchine di sopravvivenza e divengono parte attiva del processo evolutivo. Questo nuovo tipo di ereditarietà emersa dalle ricerche portate avanti sulle nicchie fa emergere la prospettiva di una trasmissione transgenerazionale che non debba essere soltanto parentale secondo una linea diretta, ma può prevedere l'intervento di altri organismi come di altre specie.

3. Eva Jablonka, Marion J. Lamb e l'evoluzione a quattro dimensioni

Nell'ottica che l'ereditarietà genetica non sia l'unica tipologia di trasmissione in grado di partecipare al processo evolutivo, come era emerso dalla teoria della costruzione delle nicchie, è risultato sempre più necessario studiare i fenomeni che possono testimoniare l'esistenza di altri tipi di ereditarietà.

La genetista e docente presso il Cohn Institute for the History and Philosophy of Science and Ideas dell'Università di Tel Aviv Eva Jablonka e la collega del Birkbeck College dell'Università di Londra Marion J. Lamb hanno esposto la loro teoria della pluralità di ereditarietà all'interno del volume *L'evoluzione a quattro dimensioni*¹¹ del 2007. Si tratta di un testo che ha generato un ampio dibattito per la portata delle teorie contenute e per gli esempi di ricerche scientifiche riportati per confermare le tesi esposte.

Il primo capitolo è dedicato ad una ricostruzione storica delle posizioni proposte a partire da Darwin per finire con la Sintesi Moderna

11. Eva Jablonka, Marion J. Lamb, *L'evoluzione in quattro dimensioni*, tr. it. di N. Colombi, UTET, Torino 2007.

in cui le autrici espongono le teorie che hanno voluto affermare il genocentrismo che loro, invece, cercano di superare.

Nel secondo capitolo le studiose illustrano le tre dimensioni ereditarie che vorrebbero far convivere con quella genetica: l'ereditarietà epigenetica, quella comportamentale e quella simbolica. È necessario analizzare queste tre dimensioni per comprendere come si può parlare di evoluzione a quattro dimensioni e quali sono i tratti rivoluzionari di una prospettiva come quella proposta.

Il presupposto da cui Jablonka e Lamb partono è l'idea che il genotipo può essere paragonato ad uno spartito musicale che detta le informazioni utilizzabili, mentre il fenotipo è confrontabile con l'esecuzione dello spartito. Come la musica scritta all'interno di uno spartito può essere eseguita in modo differente in base al canale attraverso il quale si trasmette la melodia, allo stesso modo un genotipo può esprimersi in modi differenti in base all'organismo in cui è contenuto e che lo legge in un determinato contesto.

Pertanto è necessario immaginare un sistema ereditario che tenga in considerazione anche delle variazioni morfologiche che non modificano il codice genetico. Emerge la necessità di chiamare in causa l'epigenetica che, per le autrici, è la disciplina che si occupa di analizzare i meccanismi regolatori che portano a cambiamenti che avvengono nella divisione cellulare e durante lo sviluppo dell'organismo. Nella maggior parte dei casi, tali modifiche sono a carico del fenotipo, ma non del genotipo. L'obiettivo è dimostrare come tali modifiche epigenetiche comportano cambiamenti nel singolo organismo che vengono però trasmessi di generazione in generazione. Dunque, verranno analizzate le diverse tipologie di ereditarietà epigenetica per comprendere i meccanismi di trasmissione che le caratterizzano.

Esistono quattro tipologie di ereditarietà epigenetica cellulare, ovvero di quella trasmissione di informazioni che vede come mittenti e destinatari le cellule: i cicli che si autosostentano, strutturale, i sistemi di marcatura della cromatina e l'RNA *interference*.

L'ereditarietà dei cicli che si auto-sostentano determina che «cellule figlie riescono ad ereditare i modelli di attività genica presenti nella cellula progenitrice». ¹² Questo tipo di ereditarietà si realizza quando il

12. Ivi, p. 148.

controllo dell'attività genica è deputato ad un prodotto genico determinando una «retroazione continua che si auto-sostenta».¹³ Si tratta del sistema che nel 1945 il genetista americano Sewall Wright, nello studio della deriva genetica e del concetto di geni neutrali, aveva già delineato e che si è confermato successivamente studiando i batteri, determinando l'idea di una memoria cellulare. Se si pensa che un gene produce una proteina che, tra gli altri, avrà anche il ruolo di regolare la regione di controllo del gene che l'ha prodotta, l'idea di memoria cellulare potrebbe risultare più semplice da comprendere. Infatti, dopo la divisione cellulare, la stessa proteina può rimanere presente nelle cellule figlie continuando a mantenere attivo il gene che la produce. Se una delle cellule figlie non avrà abbastanza concentrazione di quella determinata proteina non vedrà l'attivarsi del relativo gene che la produce. Pertanto, si avrà la presenza di uno stesso gene in due cellule, ma la loro differente regolazione (attivo o disattivo) comporterà la produzione di fenotipi differenti. La variazione della regolazione dell'attività di un gene può dipendere sia da fattori ambientali interni che esterni alla cellula in esame.¹⁴

Il meccanismo descritto in questo esempio comporta che esiste un ciclo di auto-sostentamento tra il gene e la proteina: la presenza di uno comporta la persistenza dell'altro per cui in assenza di uno dei due, l'altro non può sussistere. Il gene produce la proteina, ma quest'ultima, nel suo ruolo di regolazione dell'attività del gene, determina se quest'ultima sarà attiva per produrre ancora la stessa proteina.

Ampliando questo ragionamento, Jablonka e Lamb sostengono che il medesimo meccanismo si determina in sistemi più complessi dove vengono coinvolti più geni. Pertanto in un organismo possono convivere diversi cicli di auto-sostentamento che possono interagire tra loro ed essere trasmessi da una cellula all'altra nella fase di divisione cellulare. Dunque il ciclo di auto-sostentamento diviene l'unità ereditabile trasmesso in modo olistico, in quanto non può essere modificata una parte pena il venir meno dell'intero ciclo da una generazione ad un'altra. Il ruolo svolto da questi cicli all'interno del processo evolutivo in una prospettiva multidimensionale è molto importante in quanto la

13. *Ibidem.*

14. Ivi, p. 150.

selezione naturale agirebbe su essi determinando differenti fenotipi in assenza di mutazioni nel codice genetico.

Il secondo tipo di ereditarietà epigenetica cellulare è quella strutturale, che vede come unità ereditaria l'organizzazione di una determinata struttura e non le sue componenti costitutive. Jablonka e Lamb prendono in considerazione la teoria del biologo britannico Tom Cavalier-Smith per spiegare che cosa intendono con ereditarietà strutturale.¹⁵ Cavalier-Smith ha svolto diverse ricerche per analizzare le diverse modalità con cui si formano le membrane presenti in una cellula. Ogni membrana, da quella cellulare a quella che protegge i mitocondri, ha una composizione proteica ed una ubicazione differente. La formazione di una di queste membrane può avvenire soltanto in presenza di una membrana strutturata nello stesso modo che ne guida il processo di formazione finché non si procede alla divisione cellulare. In parallelo al genoma, Cavalier-Smith definisce l'insieme di queste strutture che si plasmano *membranoma cellulare* e in tal senso l'evoluzione si può comprendere soltanto considerando che le informazioni necessarie allo sviluppo non siano contenute soltanto nel genoma.¹⁶

L'interesse sviluppato da Cavalier-Smith nei confronti del *membranoma cellulare* è stato ulteriormente sviluppato con l'avvento di agenti patogeni che sembrano possedere le stesse capacità di generazione tramite auto-modellamento. Gli agenti in questione sono i prioni, organismi che non contengono DNA o RNA ma soltanto proteine e che sono emersi e divenuti argomento di studio a partire dallo sviluppo di malattie del sistema nervoso come l'encefalopatia spongiforme bovina (BSE) o il morbo di Creutzfeldt-Jakob (CJD).¹⁷ I *prioni* risultano essere proteine con conformazione anomala in grado di causare la deformazione delle proteine con cui entrano a contatto. Le ricerche sulle proteine prioniche hanno portato gli scienziati ad affermare che la conformazione anomala del prione è ereditabile in quanto ha la capacità di divenire modello per la generazione di nuove proteine ad esso simili. L'informazione che verrà trasmessa viene trasportata dalla struttura tridimensionale del prione, come di altre strutture con proprietà auto-modellanti, e viene ricostruita all'interno delle cellule figlie.

15. Ivi, p. 151.

16. Ivi, p. 152.

17. Ivi, pp. 153-155.

Come nel caso dei cicli di auto-sostentamento, anche nel caso delle strutture auto-modellanti un organismo più complesso può contenerne differenti che interagiscono tra loro pur rimanendo ereditabili olisticamente determinando un crescente numero di variazioni e conseguenze evuzionistiche.

Il terzo tipo di ereditarietà epigenetica cellulare è quella dei sistemi di marcatura della cromatina. Quest'ultima è la materia di cui sono composti i cromosomi in particolare di piccole proteine dette istoni che servono a compattare l'acido desossiribonucleico (DNA). La cromatina non ha una struttura stabile e fissa per cui può essere alterata in determinate circostanze. All'interno dei cromosomi, le proteine della cromatina organizzano il DNA e lo avvolgono in strutture ordinate (*packaging* del DNA).¹⁸ Queste strutture guidano l'interazione tra il codice genetico e le proteine responsabili della trascrizione, influenzando il controllo della trascrizione genica. Pertanto la struttura cromatinica determina l'attività dei geni influenzando sulla loro attivazione o disattivazione. Le alternative possibilità di attività genica trasmesse epigeneticamente dalla struttura cromatinica sono dette «marche cromatiniche».¹⁹ Jablonka e Lamb sostengono che ne esistono diversi tipi, ma quella di cui si hanno maggiori informazioni è la metilazione del DNA studiata nel 1975 da Holliday e Pugh in Inghilterra e da Riggs negli Stati Uniti. La metilazione avviene tramite un gruppo detto metilico (-CH₃) che si lega chimicamente con alcune basi azotate del DNA determinando differenti probabilità di trascrizione del gene metilato. Dagli studi sulla metilazione emerge che al momento della replicazione del DNA il residuo metilico che ha gestito la trascrizione di alcuni geni viene copiato come se fosse parte integrante del materiale ereditabile. Pertanto, anche in questo terzo tipo, si determina un'ereditarietà epigenetica che non comporta una modifica a livello dell'informazione genetica trasmessa, ma soltanto un cambiamento a livello espressivo, quindi fenotipico.

Infine, il quarto tipo di ereditarietà epigenetica cellulare presa in esame è quella prodotta dall'RNA²⁰ *interference*, ovvero un fenomeno

18. Ivi, p. 158.

19. *Ibidem*.

20. Si tratta di un acido ribonucleico ed è una molecola polimerica implicata in vari ruoli biologici di codifica, decodifica, regolazione e espressione dei geni. È composto

che causa la non trascrizione e quindi il silenziamento dei geni.²¹ Si tratta di una forma ereditaria che dipende dall'interazione RNA/DNA. A partire dagli anni Novanta, per diverso tempo dopo aver scoperto che esisteva un modo per manipolare le cellule attraverso l'utilizzo dell'RNA, i genetisti hanno più volte cercato di inserire nuove o modificate funzioni negli organismi. I risultati portarono a diversi insuccessi sperimentali in quanto i geni la cui informazione si voleva modificare, divenivano silenziosi determinando un fenotipo *nullo* che comportava variazioni fenotipiche nell'espressione del gene in oggetto. Pertanto, risultava evidente che un fenomeno non bene identificato si attivava quando veniva inserita una modifica facendo in modo che il gene modificato venisse silenziato. Dopo diversi studi, venne definito RNA *interference* e si determinò che fosse un fenomeno ereditabile in quanto gli organismi modificati trasferivano il silenziamento anche alla generazione filiale. Il ruolo dell'RNA *interference* sembra sia quello di difendere l'organismo da virus e parassiti e determina una ereditarietà che non modifica il codice genetico, ma la sua capacità espressiva. L'organismo in cui viene inserita la modifica del gene non evidenzia un genoma modificato in quanto il gene è stato difeso dall'RNA *interference*, ma la sua espressione fenotipica risulta differente nelle generazioni successive.²²

Le quattro tipologie di ereditarietà epigenetica cellulare riportate evidenziano come l'evoluzione può realizzarsi anche in assenza di modificazioni a livello genetico determinando il rigetto della posizione genocentrica. Inoltre i cambiamenti epigenetici hanno una frequenza molto più alta rispetto a quelli genetici e possono determinarsi contemporaneamente comportando l'ampliarsi delle variazioni disponibili alla selezione naturale per svolgere il suo ruolo evolutivo. Le autrici sostengono che non è altresì escluso che i cambiamenti epigenetici possano essere adattativi: sembra infatti che siano indotti soprattutto su geni coinvolti in un cambiamento delle condizioni.²³

da una catena di nucleotidi come il DNA, ma in natura si riscontra la maggior parte delle volte come un singolo filamento ripiegato su sé stesso.

21. Ivi, p. 165.

22. Ivi, p. 169.

23. Ivi, pp. 170-182. In queste pagine, le autrici propongono diversi esempi afferenti all'ereditarietà epigenetica cellulare come quello dello studio di Enrico Coen e colleghi

Se l'ereditarietà epigenetica cellulare si occupa di trasmettere le informazioni tra le cellule, Jablonka e Lamb sottolineano come la trasmissione epigenetica possa coinvolgere anche gli individui. Si tratta del trasferimento di informazioni attraverso l'apprendimento sociale e la cultura che permette la diffusione tra individui di modelli comportamentali. Un esemplare può acquisire un determinato modello comportamentale che, tramite la sua vita comunitaria, può trasmettere ad altri esemplari della sua popolazione attraverso «apprendimento socialmente mediato». ²⁴

In questo contesto, considerate le differenti interpretazioni del concetto di cultura, le autrici espongono la loro concezione: la cultura è «un sistema di tipologie socialmente trasmesse di comportamento, preferenze e prodotti» ²⁵ presenti in tutti gli animali e non soltanto negli esseri umani. Pertanto, l'evoluzione può dirsi culturale quando viene modificata la natura e la frequenza della cultura socialmente trasmessa all'interno di una popolazione.

Come nel caso dell'ereditarietà epigenetica cellulare, anche in quella comportamentale è possibile riscontrare la presenza di diverse tipologie. La cultura è trasmissibile tramite: trasferimento di sostanze influenzanti, l'osservazione con annessa ripetizione e l'imitazione.

In questa trattazione sembra maggiormente interessante l'analisi sugli ultimi due tipi di modi di trasmissione culturale in quanto le stesse Jablonka e Lamb hanno sostenuto che per il primo caso si può parlare di un caso limite tra l'ereditarietà epigenetica cellulare e quella comportamentale considerando il fatto che avviene in fase embrionale. ²⁶

che ha confrontato le due forme di una pianta molto antica, la *Linaria*. Già Linneo aveva scoperto la seconda forma di questa pianta e l'aveva definita una nuova specie, risultante dall'ibridazione di *Linaria* e un'altra pianta, con il nome di *Peloria*. Coen e colleghi hanno dimostrato che non emergevano differenze genetiche tra la *Peloria* e la *Linaria*, pertanto la differenza morfologica non poteva derivare da una mutazione genetica come era stato ipotizzato all'inizio del Novecento. Ciò che era avvenuto fu definito una epimutazione abbastanza stabile da determinare la trasmissione di generazione in generazione facendo permanere la forma *Peloria* per secoli accanto alla sua forma originaria (la *linaria*).

24. Ivi, p. 197.

25. Ivi, p. 200.

26. Ivi, pp. 204-207. Un esempio di questo genere di trasmissibilità può essere il fatto che è stato dimostrato che il latte che viene dato alla prole trasferisce nella nuova

Per comprendere il secondo caso di ereditarietà epigenetica comportamentale, Jablonka e Lamb riportano l'esperimento mentale di un mondo popolato dai *tarbutniks*, specie animale che non ha alcuna capacità di trasmettere variazioni genetiche ed epigenetiche. Nonostante ciò, le comunità dei *tarbutniks* presentano differenze tra individui della stessa. Le autrici ipotizzano che improvvisamente questi animali imparino ad apprendere dagli altri organismi che divengono, per loro, fonti di informazioni. Si cominciano a diffondere comportamenti differenti tra i *tarbutniks* in base all'esemplare che hanno deciso di osservare e da cui hanno appreso un determinato comportamento. Alcuni modi di fare saranno maggiormente adatti ad un determinato ambiente, per cui si possono ottenere due situazioni ipotetiche: alcuni sopravvivranno mentre altri si estingueranno oppure le comunità si divideranno in popolazioni che occuperanno zone differenti dove il loro comportamento risulterà più adatto determinando evoluzione che non sarà genetica, ma epigenetica.

I *tarbutniks* dell'esperimento mentale di Jablonka e Lamb hanno appreso socialmente tramite l'osservazione di altri individui che possono appartenere anche a specie differenti e hanno iniziato a ripetere schemi comportamentali maggiormente utili nel proprio ambiente. Non si tratta di copiare comportamenti, ma di osservarli e trarre uno schema comportamentale che possa essere maggiormente adatto al proprio ambiente.

Un caso di ereditarietà epigenetica comportamentale per osservazione e ripetizione è il fenomeno dell'*imprinting* filiale tra i volatili da cortile:

dopo l'uscita dall'uovo i pulcini, gli anatroccoli e le ochette seguono religiosamente la propria madre, imparandone, così facendo, la forma, il colore, i richiami e le azioni e dimostrandosi pertanto in grado, in seguito, di riconoscere e di rispondere alle sue sembianze e attività specifiche.²⁷

In questo caso l'apprendimento socialmente mediato avviene in un lasso di tempo molto breve ed è limitato ad un determinato periodo

generazione le sostanze assunte dal genitore influenzando le preferenze alimentari del figlio.

27. Ivi, p. 208.

dello sviluppo dell'individuo in quanto l'*imprinting* filiale non può avvenire in fase adulta.

Un esempio di casi in cui l'apprendimento di schemi comportamentali richiede più tempo e mette in evidenza la presenza di rielaborazione da parte degli individui osservatori dei comportamenti di altri organismi per meglio adattarli al proprio ambiente è fornito dall'abitudine di alcuni uccelli di aprire le bottiglie di latte nel Regno Unito. In questo Paese l'abitudine è quella di consegnare a domicilio le bottiglie di latte lasciandole davanti alla porta. Sembra che negli anni Quaranta alcuni esemplari di uccelli, chiamati cince inglesi, abbiano imparato ad aprire le bottiglie del latte per cibarsene avendo osservato gli esseri umani svolgere la medesima azione ogni giorno per lungo tempo. Si è osservato come non fosse l'azione dell'apertura della bottiglia in sé ad essere osservata e ripetuta dalle cince, ma piuttosto il fatto di riconoscere le bottiglie di latte come fonte di cibo, per cui non tutti gli esemplari aprivano le bottiglie nello stesso modo, ma tutte lo facevano per ricavarne cibo.

Il terzo caso di ereditarietà epigenetica comportamentale è quella che prevede la trasmissione per via dell'imitazione di schemi comportamentali. Un esempio è il canto delle balene o dei delfini che viene imparato dai cuccioli imitando quello eseguito dai loro genitori. Ogni famiglia crea un certo tipo di canto che permette di distinguere le diverse famiglie tra loro mantenendo in tutti i casi le caratteristiche del linguaggio di quella specie.²⁸

Jablonka e Lamb sottolineano come l'imitazione vocale e quella motoria potrebbero essere state fondamentali anche nello sviluppo e nell'evoluzione della specie umana:

se la capacità di imitare i suoni deve essere stata essenziale per l'evolversi del linguaggio, quella di ricalcare i movimenti ha costituito, verosimilmente, uno dei fattori che ha portato allo sviluppo della nostra specifica attitudine alla cultura, specie per quanto riguarda la realizzazione dei vari utensili e il loro utilizzo.²⁹

Come nel caso del canto delle balene e dei delfini, anche nel caso dell'imitazione motoria il comportamento per essere ereditato deve

28. Ivi, p. 215.

29. Ivi, p. 216.

essere palese, pertanto non può essere racchiuso nel codice genetico. Rispetto all'ereditarietà genetica, in quella epigenetica comportamentale imitativa è possibile riscontrare una somiglianza in quanto l'informazione non viene trasmessa olisticamente, ma in modo modulare. Come un solo gene si può modificare senza dover cambiare l'intero codice genetico, uno schema comportamentale può essere imitato per sezioni separate ed è possibile trasmetterne anche soltanto una parte variata, mentre il resto rimane costante. A livello evolutivo, questo comporta che potenzialmente possono generarsi molte varianti di uno schema comportamentale che possono essere selezionate e poi trasmesse alle generazioni future.

Ciò che lega queste ultime due tipologie di ereditarietà epigenetica comportamentale è che non è necessario alcun supporto materiale perché avvenga la trasmissione (a differenza del primo caso che necessitava di materiale che influenzava i comportamenti), non è necessaria la parentela tra gli individui (anche se come è emerso dagli esempi spesso avvengono tra individui della stessa famiglia) e non può presentare salti generazionali.

Jablonka e Lamb identificano la quarta dimensione dell'evoluzione nell'ereditarietà epigenetica simbolica che è possibile riscontrare soltanto negli esseri umani che, come sostenuto da Cassiner, sono animali simbolici.³⁰

Preliminarmente, le autrici spiegano che il simbolo è per loro un segno, un frammento di informazione trasferito dal mittente al destinatario che entra a far parte di una struttura in cui il suo significato dipende sia dal rapporto che ha con il modo in cui l'individuo conosce il mondo circostante che dal rapporto che lo lega agli altri segni del sistema culturale di riferimento.³¹ Ogni simbolo appartiene ad una rete di interazioni senza la quale non potrebbe sussistere tornando ad essere un segno senza significato. L'essere umano può entrare in questa dimensione simbolica e imparare informazioni in essa contenute se apprende non soltanto il singolo simbolo, ma anche il suo contesto culturale.

30. Ivi, p. 241.

31. Ivi, p. 249.

Per spiegare come emergono le variazioni e come avviene la trasmissibilità nella dimensione simbolica, Jablonka e Lamb si confrontano con la teoria dei *meme* esposta da Dawkins ne *Il gene egoista* per farne emergere la distanza. A differenza dei *meme* egoisti che puntano a replicarsi non tenendo in considerazione il benessere dell'organismo che li contiene, le variazioni ereditarie di comportamento e idee derivano dall'apprendimento da parte degli individui, pertanto non è possibile immaginare che agiscano distaccandosi dal contesto. Il *meme*, unità dell'ereditarietà culturale di Dawkins, per le autrici non fa altro che ricalcare il comportamento dei geni confermando il genocentrismo che caratterizza il pensiero dell'etologo inglese.

Al contrario, per Jablonka e Lamb un autore a cui è utile far riferimento per comprendere il meccanismo dell'ereditarietà della dimensione simbolica è Jean-Baptiste Lamarck. In un approccio lamarckiano, Jablonka e Lamb concepiscono il sistema simbolico come strettamente legato alla storia e allo sviluppo in quanto, per comprendere l'esistenza o il variare di una determinata entità culturale, è necessario chiedersi quale sia stata la sua origine e come si sia potuto sviluppare e tramandare. L'esempio riportato per far emergere la differenza tra il loro approccio e quello neodarwinista di Dawkins è quello della punizione per abigeato.³² Chi veniva accusato di questo reato veniva impiccato, esiliato o messo in prigione. La punizione per uno stesso reato ha subito un'evoluzione nel tempo e per comprenderne i motivi bisogna domandarsi non soltanto chi ha tratto beneficio dalla modificazione, ma anche quali meccanismi hanno portato alla variazione, in quali circostanze si sono sviluppate. In questa prospettiva, deve essere ripensato il tratto culturale all'interno di una rete interattiva organismo/ambiente come quella proposta dagli autori della teoria della costruzione delle nicchie, in cui l'ambiente svolge «un ruolo nella produzione e nello sviluppo dei tratti e delle entità culturali, così come nella loro selezione».³³

Nella prospettiva proposta in questo testo da Jablonka e Lamb per parlare di ereditarietà e evoluzione è necessario parlare di più dimensioni che agiscono in modi differenti sugli organismi, ma, allo stesso tempo, cooperano affinché si possa generare la varietà necessa-

32. Ivi, p. 277.

33. Ivi, p. 278.

ria alla selezione naturale non pre-determinata. Il distacco dalle tesi ultradarwiniste di Dawkins e Dennett è abbastanza evidente, come lo è l'avvicinamento alla teoria di Stephen Jay Gould di un'evoluzione che si realizza come un *bricolage* di più livelli. Come nella teoria del darwinismo esteso di Gould, anche nel caso dell'evoluzione a quattro dimensioni l'andamento sincronico dell'evoluzione non può sussistere nella prospettiva di un processo evolutivo che coinvolge piani così differenti. Pertanto, come sottolineano le autrici, alcune variazioni avvengono in tempi brevi e altre in tempi molto più lunghi, ma questo non esclude la collaborazione tra le quattro dimensioni per una maggiore *fitness* dell'organismo.

Inoltre, i dati emersi dalle ricerche di biologia molecolare e dello sviluppo riportati all'interno di questo testo supportano l'idea che il genoma è influenzato dall'ambiente molto più di quanto si immaginava in precedenza. Se il genoma interagisce con l'ambiente, le variazioni presenti negli organismi non potranno essere frutto soltanto delle informazioni contenute nel codice genetico, ma anche di altre informazioni pervenute tramite fonti differenti. La teoria di Jablonka e Lamb permette così di comprendere fenomeni ed elementi che il paradigma genetico non consentiva di spiegare, come per esempio la presenza degli introni, le zone non codificanti, all'interno del DNA. Nella prospettiva dell'evoluzione multidimensionale, gli introni potrebbero trovare il loro ruolo all'interno del processo ereditario ed evolutivo degli organismi in quanto conterebbero l'RNA *interference* che regola l'espressione genica e può silenziare uno o più geni.

Infine, la teoria di Jablonka e Lamb si pone in contrasto con l'ipotesi adattazionista poiché le variazioni prodotte dalle quattro dimensioni dell'ereditarietà non necessariamente conducono ad un adattamento e ad una trasmissione del tratto. In questo senso, Jablonka e Lamb si inseriscono in quel filone di pensiero che pensa ad un'evoluzione non uni-direzionale e non predeterminata nella quale, invece, più elementi contribuiscono ad una singola variazione comportando anche la compresenza di differenti varianti.

In conclusione, risulta importante sottolineare che l'idea di evoluzione proposta in questo testo propone di trattare i sistemi ereditari non come programmi di copiatura di un'informazione, ma come spartiti musicali suonati anche in loro assenza che subiscono anche delle variazioni a partire dalla loro esecuzione.

4. Franco Giorgi e l'incontro dei due paradigmi

La proposta di Eva Jablonka e Marion Lamb ha dato la possibilità di comprendere l'importanza di tenere in considerazione la prospettiva epigenetica per poter discutere dell'evoluzione in una direzione nuova che possa superare il riduzionismo di alcuni degli esponenti di maggiore spicco della Sintesi Moderna.

Nel 2008, in un saggio inserito nel sesto numero della rivista *Humana.Mente*³⁴ Franco Giorgi, docente di biologia applicata e studioso di epigenetica, ha messo in discussione l'idea di un processo evolutivo teleonomico spiegato dall'esistenza del codice genetico che istruisce gli organismi senza escludere il paradigma genetico, ma facendolo dialogare con quello epigenetico. L'obiettivo del lavoro di Giorgi è evidenziare come l'informazione contenuta nel DNA non ha alcun significato se rimane al di fuori delle strutture che possono leggerla per poi trasmetterla. In questo senso, come era già stato rilevato da Jablonka e Lamb, il valore non è attribuibile all'informazione in sé come aveva voluto la Sintesi Moderna, ma al rapporto che «sussiste tra la sintassi di codificazione e la dinamica della sua espressione materiale nel dominio spazio-temporale della sintesi proteica».³⁵

L'analisi dell'autore si basa sull'assunto che l'incontro della teoria darwiniana con quella mendeliana ad opera della Sintesi Moderna ha incontrato negli anni diverse critiche, la più interessante delle quali l'accusa alla tesi darwiniana di essere «intrisa di singolarità storiche»³⁶ che la rendono non vagliabile sperimentalmente con una scienza dall'approccio funzionale. Infatti, se da una parte il meccanismo di selezione naturale sceglie le varianti di funzioni più adatte, dall'altra non sembra occuparsi delle strutture o dei tratti che sostengono la funzione prescelta. Pertanto, conclude Giorgi, si potranno avere «funzioni equivalenti realizzate da strutture diverse, ma allo stesso tempo strutture omologhe che realizzano funzioni diverse».³⁷ La logica funzionale con cui la

34. Franco Giorgi, *Paradigma genetico ed epigenetico a confronto*, in Daniele Romano e Guido Caniglia (a cura di), *Filosofia e scienze del vivente. Prospettive storiche e teoriche*, «Humana.Mente», Vol. 2, n. 6, 2008.

35. Ivi, p. 37.

36. Ivi, p. 38.

37. *Ibidem*.

Sintesi Moderna cerca di unire il darwinismo con la genetica mendeliana non aiuta a comprendere come la teoria evolutiva per selezione naturale possa spiegare l'origine causale di un certo tratto. Il motivo è insito nella spiegazione funzionale che viene fatta delle strutture che, dunque, non possono avere alcun motivo di esistere se non svolgono un ruolo specifico.

Giorgi riporta la proposta di risoluzione di questo problema esposta da uno dei padri fondatori della Sintesi Moderna, Ernst Mayr. Il biologo e genetista tedesco propose di studiare l'evoluzione a partire dalla divisione in cause prossime e remote. L'ipotesi di Mayr era realizzabile soltanto se le cause remote venivano supportate causalmente dalla presenza di un programma di sviluppo che permetteva agli organismi di evolversi.

La proposta di Mayr non convince il nostro autore in quanto pre-supporre l'esistenza di un programma che possa spiegare lo sviluppo e l'evoluzione degli organismi limita gli studi evolucionistici ad analizzare soltanto il codice genetico considerandolo esaustivo.³⁸ Per Giorgi una possibilità per uscire dall'*impasse* del riduzionismo e del genocentrismo è ripensare il significato del concetto di *informazione*.

Riportando le tesi del 1949³⁹ dei due matematici statunitensi Claude Shannon e Warren Weaver, Giorgi afferma che la quantità di informazione che viene trasmessa in un messaggio può essere calcolata in base a quanto si riduce il fattore di incertezza. Un messaggio risulta maggiormente informativo se gli elementi del codice non seguono un ordine predeterminato, ma si dispongono in modo casuale. Pertanto, emerge che l'improbabilità ha un valore informativo molto più alto della probabilità e dell'ordine. Shannon e Weaver considerano la sintassi del messaggio per definire come si può calcolare la quantità informativa che vi è contenuta, ma non hanno interesse per quanto riguarda l'ambito della semantica del messaggio.

Se si leggesse il codice genetico secondo questo schema, senza considerare l'aspetto semantico, risulterebbe altamente non informativo in quanto, secondo le leggi di Chargaff esistono dei vincoli che obbligano la posizione delle basi azotate che formano il DNA. Giorgi propone

38. Ivi, p. 39.

39. Claude E. Shannon, Warren Weaver, *The Mathematical Theory of Communication*, University of Illinois Press, 1949.

allora di analizzare la struttura del DNA e comprendere se è possibile rintracciare una struttura sintattica che consenta al codice genetico di essere informativo come è stato per lungo tempo sostenuto.

Come è noto, il DNA è formato da quattro basi azotate e i nucleotidi che le contengono si legano tra loro attraverso legami covalenti. Dunque, il legame tra le basi azotate non è diretto, ma mediato da «ponti fosfodiesterici». ⁴⁰ Se la struttura è composta in questo modo, Giorgi sostiene che non solo non sussistono vincoli di successione tra le basi, ma anche che uno stesso ponte può legare covalentemente nucleotidi senza tenere in considerazione la base azotata in esso contenuta. Se osservato in questa prospettiva, il DNA assume un valore informativo molto più alto rispetto alla prospettiva precedente.

L'autore deduce che il DNA può essere letto come un messaggio che ha il massimo contenuto informativo grazie all'assenza di vincoli tra nucleotidi, ma che, contemporaneamente, mantiene una certa linearità che lo rende conservativo grazie alle leggi di Chargaff. Ritornando all'obiettivo che l'autore si era prefissato, l'informazione genetica che può essere letta in questo duplice modo risulta essere priva di significato se non viene inserita in un contesto, ossia se non si considera anche l'aspetto semantico del messaggio.

La dimensione sintattica e quella semantica possono essere riscontrate all'interno del paradigma genetico se si considerano le due attività che svolge il DNA: la replicazione e la trascrizione. Durante la prima, il DNA si replica in modo semi-conservativo per essere trasmesso alle generazioni future, pertanto subisce modifiche (mutazioni) soltanto a livello sintattico, ossia possono cambiare gli elementi che formano il messaggio. Al contrario, nella trascrizione il DNA viene letto e tradotto in proteine per poter trasmettere il suo messaggio nella generazione corrente attivando la sua funzione semantica portando quindi, in caso di errori di trascrizione, a modifiche del significato del messaggio.

Sulla scorta di queste considerazioni, Giorgi sostiene che nella casualità della successione nucleotidica risiede il contenuto informativo del DNA e soltanto nel suo rapporto con le proteine questo messaggio assume valore semantico.

40. Ivi, p. 40.

Pertanto, viene smentita la tesi di Mayr e si afferma che la causalità del programma di informazione genetica si può spiegare solo studiando i rapporti che intercorrono tra il DNA e le proteine, tra la sintassi e la semantica del messaggio.

A partire da queste analisi preliminari, Giorgi prosegue il suo lavoro analizzando il paradigma genetico e quello epigenetico per comprenderne i limiti. Il modello genocentrico è spiegato come una prospettiva che vede il gene come elemento capace di determinare i relativi caratteri fenotipici presupponendo il rapporto uno ad uno tra gene e proteina che, invece, risulta falsificato anche dal progetto del genoma umano che ha conteggiato fino a trentamila geni, mentre la quantità delle proteine è di gran lunga inferiore. Inoltre, secondo i sostenitori del genocentrismo, i geni vengono tramandati invariati a meno che raramente non intervengano le mutazioni. In questa prospettiva, la replicazione del DNA diviene il processo attivo che consente il suo moltiplicarsi, e le mutazioni, viste come errori di copiatura, hanno il compito di introdurre la varietà di cui la selezione naturale ha necessità perché ci sia evoluzione.

Questo modello teorico esclude non soltanto meccanismi di *feedback* tra genotipo e ambiente in quanto emerge soltanto una direzione che porta il codice genetico ad essere espresso nel fenotipo senza possibilità di risposta, ma anche la possibilità evolutiva del gene in quanto limitato a poter generare un solo carattere fenotipico.⁴¹

In contrapposizione, il paradigma epigenetico vede l'informazione che un organismo esprime non derivata soltanto dal codice genetico, ma anche dalla struttura che la interpreta e dalle interazioni avvenute in fase embrionale. Giorgi sottolinea come l'obiettivo del paradigma epigenetico non sia quello di falsificare quello genetico, escludendo l'idea che il codice genetico abbia un ruolo fondamentale nell'ereditarietà e nell'evoluzione, volendone mostrare e dimostrare i limiti. Difatti, concentrare gli studi sul gene significa escludere le indagini che possono mostrare come altre strutture cellulari possano svolgere un ruolo nel processo evolutivo degli organismi e relegare l'individuo a mero canale che ubbidisce ad un programma predeterminato.⁴²

41. Ivi, p. 43.

42. Ivi, p. 44.

L'autore sostiene che per comprendere l'importanza di uno studio più ampio delle strutture cellulari coinvolte nel processo evolutivo sarebbe già sufficiente riflettere sul fatto che nel passaggio da una generazione ad un'altra viene trasferita un'intera cellula che non contiene soltanto geni. Pertanto, la cellula uovo diviene il primo contesto in cui il complesso sintattico del DNA può assumere un valore semantico in quanto «il contenuto genico di un nucleo zigotico è tale per cui soltanto l'ovoplasma è in grado di poterne “leggere” l'informazione e renderla così significativa».⁴³ Gli esperimenti di clonazione che sono stati svolti alla fine degli anni Novanta al Roslin Institute in Scozia per ottenere la pecora Dolly hanno dimostrato che, tramite il trapianto nucleare, non è garantito il successo nel clonaggio in quanto uno stesso contenuto genico può realizzare funzioni differenti in base al contesto in cui si ritrova. Per ottenere un solo clone di pecora, gli scienziati hanno dovuto svolgere 277 trapianti di nucleo cellulare di cui 247 si sono impiantati, 29 hanno iniziato il processo di sviluppo, ma soltanto uno si è sviluppato completamente portando alla nascita di Dolly. Giorgi sottolinea come già questo esempio potrebbe sostenere scientificamente quanto riportato nel suo lavoro in quanto dimostra che uno stesso messaggio genico di un nucleo cellulare risulta senza significato se non viene espresso nel suo contesto cellulare.⁴⁴

Bisogna comprendere se le differenze espresse durante il processo di sviluppo embrionali siano ereditabili oppure se rimangano singolarità storiche come vorrebbero i genecentristi. Pertanto, Giorgi spiega la struttura complessa della cellula-uovo per comprendere se si possa parlare di ereditarietà delle espressioni fenotipiche.⁴⁵ All'interno di una cellula-uovo esistono membrane e organuli che determinano la sua polarizzazione che può tendere verso l'asse antero-posteriore, determinato da proteine di origine materna (trascritte da geni non nucleari), o quello apico-basale. L'esistenza di queste due possibili polarizzazioni risulta essere la condizione necessaria affinché l'embrione possa leggere il suo codice genetico. Il paradigma genetico sosterebbe che, vista

43. *Ibidem.*

44. *Ibidem.*

45. Ivi, p. 45.

la predeterminazione per via materna di queste asimmetrie, queste ultime sarebbero causate dai soli geni materni.⁴⁶

In opposizione, il paradigma epigenetico spiega la causa dell'asimmetria delle polarizzazioni attraverso la presenza di differenti fattori come le membrane, gli organuli o gli elementi del citoscheletro che, grazie all'espressione di geni di origine materna, vengono distribuiti in modi differenti nella cellula-uovo. In questo senso, l'ereditarietà non risulta soltanto genetica e di origine materna (geni mitocondriali), ma anche epigenetica in quanto vengono trasmessi tutti quei fattori che determinano l'asimmetria della polarizzazione della cellula-uovo. Nella visione epigenetica, l'unità di selezione naturale non è più il gene, ma l'intero ciclo vitale di un organismo che comprende sia «[la] sua potenzialità evolutiva che [i] processi di sviluppo».⁴⁷ Se il ciclo vitale dell'organismo diviene l'unità di selezione, verrebbe meno la distinzione tra evoluzione e sviluppo che ha caratterizzato gli studi evuzionistici per l'intero XX secolo facendo decadere la comune convinzione che un programma predeterminato dell'evoluzione istruisca lo sviluppo senza alcuna possibilità di *feedback*. Pertanto, evoluzione e sviluppo divengono due processi interdipendenti nei quali se un'espressione risulta positiva per lo sviluppo allora verrà selezionata e assimilata nel genoma per essere tramandata. Dunque, il genotipo non risulta essere più l'unità selettiva che programma lo sviluppo ed è divenuto «un'unità genomica integrata»⁴⁸ in grado di esprimersi in modi differenti in base alla fase di sviluppo dell'organismo in cui è inserito.

Inoltre, nella visione epigenetica analizzata da Giorgi in questi termini, l'ambiente riprende il ruolo di *Umwelt* come «mondo semiotico dell'organismo in sviluppo»⁴⁹ nel quale uno stesso genotipo codifica per le diverse forme fenotipiche che l'organismo assume nel corso dello sviluppo.

L'ultimo interrogativo dell'autore riguarda la capacità dell'ereditarietà epigenetica delle modificazioni strutturali di non intaccare il DNA. Si chiede se si possa definire quindi ereditarietà epigenetica e

46. *Ibidem*.

47. Ivi, p. 46.

48. *Ibidem*.

49. *Ibidem*.

non genetica quando modifiche a carico di strutture non trascritte dai geni vengono trasmesse alle generazioni filiali. Per comprendere se ciò è possibile e in che modo avviene, Giorgi ricorda come all'interno dello zigote ci sia la presenza di organuli differenti dal nucleo (ricombinato tra i genitori). Questi organuli non vengono ereditati secondo le leggi di segregazione mendeliana, ma utilizzano modalità differenti. Infatti, essi vengono trasferiti alle cellule figlie tramite un processo che segue la casualità e la probabilità, quindi in modo stocastico. Tra gli altri organuli, per esempio i mitocondri sono presenti nel citoplasma delle cellule eucariotiche e sono dotati di un proprio DNA dove sono allocati geni addetti alla respirazione cellulare che non vengono ereditati seguendo la logica mendeliana, ma derivano soltanto dalla cellula uovo di origine materna escludendo il processo ricombinatorio. Oltre ai mitocondri, Giorgi cita altre strutture che persistono nelle generazioni in assenza di indicazioni genetiche come l'apparato di Golgi.⁵⁰

Infine, l'autore sostiene che la scoperta delle paramutazioni, cioè delle modifiche a livello fenotipico, e la loro ereditarietà, ha consentito di escludere l'idea genocentrica che vedeva il gene come unico protagonista di possibili novità, delegate all'opera di singolari e improbabili mutazioni.

In conclusione, Giorgi ritiene di aver dimostrato come la tesi che ci sia un programma genetico che istruisca lo sviluppo degli individui non possa essere più sostenuta alla luce del confronto con la teoria dell'informazione di Shannon e Weaver, che ha permesso di evidenziare come l'ereditarietà genetica possa essere intesa come un trasferimento di un messaggio che contiene un certo livello di informazione, ma risulta necessario pensare anche un'ereditarietà epigenetica che trasmetta le sue potenzialità semantiche. Il codice genetico trasmesso da una generazione ad un'altra risulterebbe una struttura sintattica organizzata in modo tale da risultare potenzialmente informativa, ma resterebbe semanticamente priva di significato se non intervenisse l'ambito epigenetico.

Dunque, la tesi proposta da Giorgi è quella di tenere insieme i due paradigmi senza arroccarsi su uno dei due per poter mostrare l'immensa complessità del processo evolutivo di cui gli organismi

50. Ivi, p. 48.

sono parimenti protagonisti con il codice genetico e l'ambiente che li circonda. Nell'ottica di non ridurre il gene a istruzione pre-esistente che determina lo sviluppo di un organismo, l'autore propone un programma non più genetico, ma di sviluppo che possa integrare l'eredità genetica ed epigenetica.

Alla luce dei recenti sviluppi delle ricerche di biologia molecolare, Giorgi ammette che pensare l'organismo come una macchina per la sopravvivenza dei geni come voleva Dawkins non può essere la strada da percorrere per poter comprendere il processo evolutivo, ma bisogna trovare la modalità di proporre nuovi concetti sulla base delle evidenze scientifiche, quindi senza dimenticare l'ambito genetico, oggi non si può non includere lo studio dell'epigenetica.

5. Considerazioni finali

Le teorie espone in questo lavoro hanno consentito di chiarire come il paradigma epigenetico possa dare agli studiosi dell'evoluzione la possibilità di comprendere fenomeni che risultavano inspiegabili se li si osservava da una prospettiva riduzionista. Nel caso della teoria della costruzione delle nicchie di Odling-Smee, Laland e Feldman, è stato possibile guadagnare una visione più ampia di ciò che è l'ambiente in cui il processo evolutivo procede aprendo alla prospettiva che si tratti di «un insieme di innumerevoli cose, ciascuna in mutamento costante»⁵¹ che comprende anche le relazioni di ogni creatura con le altre. Inoltre, questo insieme di fattori non può essere pensato se non in relazione all'organismo che vi trascorre la propria esistenza. Si instaura, quindi, un rapporto di *feedback* tra ambiente e organismi per cui il processo di selezione naturale non può essere più considerato come ridotto ad una linea retta che procede dal più semplice al più complesso. Dunque, l'evoluzione viene ripensata nell'ottica in cui la selezione naturale svolge il suo ruolo di scegliere la variante più adatta soltanto alla luce di un rapporto di *feedback* tra organismo ed ambiente. La modificazione di un carattere avviene, come era già stato sottolineato da Darwin, perché si realizzi una maggiore *fitness*, che, a sua volta, dipende dai cambiamenti ambientali che lo stesso organismo ha costruito. Si

51. Henry Gee, *La specie imprevista. Frintendimenti sull'evoluzione umana*, tr. it. di Domenico Giusti, Il Mulino, Bologna 2016, p. 61.

viene pertanto a delineare un ciclo di casualità che non può essere spezzato attribuendo un ruolo preminente ad una delle due cause. Pensare che il cambiamento dell'ambiente dipenda esclusivamente dall'individuo o immaginare che la selezione del carattere più adatto in un organismo sia conseguenza soltanto delle variazioni ambientali, escludono la relazione che, invece, intercorre tra i due termini.

L'introduzione di questo ciclo di casualità ha consentito di pensare che studiare l'evoluzione e l'ereditarietà concentrandosi soltanto su uno dei due fattori in gioco è un errore che escluderebbe la spiegazione di molti fenomeni facendoli risultare, invece, come ovvio risultato di un programma predeterminato.

L'evoluzione a quattro dimensioni prospettata da Jablonka e Lamb consente di indagare ulteriormente nella direzione di un ampliamento della prospettiva da cui si osserva il processo evolutivo, mostrando come l'idea di un'evoluzione a più livelli diacronici e eterocronici di Stephen Gould possa essere un buon modello di riferimento.

Indagando le diverse dimensioni proposte dalle autrici è possibile scoprire che sussistono differenti modalità di ereditarietà che consentono la presenza di variabilità che la teoria di Darwin richiedeva a gran voce. La selezione naturale non può agire se non esistono più varianti tra cui scegliere e, se è vero che l'evoluzione selettiva è un processo molto lento, è altresì corretto ricordare come la variabilità non si determina soltanto nel lungo periodo. L'arco temporale più lungo serve alla selezione per accumulare abbastanza varianti utili alla scelta più adeguata per persistere nel tempo, ma non è più possibile negare che un processo selettivo possa avvenire in tempi molto brevi come quelli dello sviluppo embrionale o l'apprendimento di un comportamento. Gli esempi riportati da Jablonka e Lamb dimostrano che gli organismi trasmettono non soltanto il codice genetico, ma anche la sua espressione che può variare in base al contesto in cui viene letto.

Infine, la proposta di Franco Giorgi di far dialogare il paradigma genetico e quello epigenetico alla luce della teoria dell'informazione può garantire uno studio dei processi evolutivi che non escluda a priori l'importanza di alcuni fenomeni e si trincerino nel riduzionismo. Nessuno dei due paradigmi può dar conto della grandissima complessità e allo stesso tempo dell'estrema semplicità con cui le specie viventi sono comparse sulla Terra, come non si può comprendere pienamente un messaggio se si analizza soltanto la parte sintattica o quella semantica.

Il discorso inerente al rapporto che intercorre tra DNA e proteine non può essere incentrato su uno dei due fattori quando si analizzano i processi di ereditarietà poiché comporterebbe la comprensione soltanto della parte strutturale o di quella funzionale. Al contrario, Giorgi ha voluto sottolineare come nessuna struttura può essere spiegata se non la si inserisce nel contesto in cui viene letta ed interpretata. In questa prospettiva, emerge la possibilità di smettere di leggere l'evoluzione come un meccanismo che, da un predeterminato programma, guida lo sviluppo degli individui che, passivamente, si lasciano andare ad un flusso unidirezionale teleologico che li porterà certamente ad un miglioramento. La scommessa è rivedere da principio il concetto stesso di evoluzione che è sempre stato più legato all'idea di «una serie di manovre che, seguendo un percorso studiato, passano da una disposizione iniziale nota ad una conclusiva desiderata»,⁵² per avvicinarlo all'idea che Darwin aveva esposto nel 1859 quando parlava di «discendenza modificata» che non comporta alcuna necessaria prospettiva di miglioramento.⁵³

È proprio in direzione di questa nuova concezione dell'evoluzione che bisognerebbe indagare per cercare di sfatare il mito che la natura ci racconta la storia di un mondo costruito per essere perfetto per l'uomo che, come creatura migliore, vivrà al suo interno e ne comprenderà completamente i fenomeni ad esso connessi.

52. Ivi, p. 67.

53. Charles Darwin, *L'origine della specie*, tr. it. di Luciana Fratini, Bollati Boringhieri, Torino 2011, p. 22.