

Johann Gregor Mendel

Nasce il 22 luglio 1822 da una famiglia di contadini nel villaggio di Heinsendorf, in Slesia, in quel tempo appartenente all'Austria.

Terminato il ginnasio nel 1840, tra enormi difficoltà finanziarie frequenta la scuola superiore di Olünitz in Moravia e nel 1843 entra nel monastero agostiniano di Brno dove viene ordinato sacerdote nel 1847 assumendo il nome di Gregor.

Il professor F. Diebl lo introduce alle ricerche sul miglioramento delle piante coltivate mediante ibridazione e selezione e gli insegna le tecniche della fecondazione artificiale nelle piante.

Agli esami per il diploma di insegnante risulta insufficiente in Biologia e, proprio per colmare le sue lacune di base nelle Scienze Naturali, nel 1851 viene inviato dal monastero a Vienna, da dove ritorna nel 1854.

Durante il soggiorno a Vienna, Mendel diviene membro della Società viennese di Zoologia e Botanica alle quali presenterà, dopo il suo ritorno a Brno, il suo primo articolo scientifico: una lettera sui danni causati alle colture di pisello del coleottero curculionide *Bruchus pisi*.

Nel 1856, con il sostegno di F. C. Napp, superiore del monastero, inizia il lavoro sperimentale con gli incroci tra varietà diverse di piselli. Gli esperimenti si concludono dopo sette anni, nel 1863. I risultati, dopo due anni di elaborazione, vengono presentati alla Società di Scienze Naturali di Brno in due successive sedute: 8 febbraio e 8 marzo 1865 e vengono pubblicate come unica nota nel volume IV degli Atti della Società per il 1865, comparso nel 1866.

Gli Atti della Società di Scienze Naturali di Brno vengono distribuiti in 120 copie in tutto il mondo, ma gli studiosi non si soffermano a considerare l'importante avvenimento forse anche perché l'autore è un monaco, estraneo al mondo accademico soprattutto sconosciuto alla scienza ufficiale.

Dopo una corrispondenza con C. von Nägeli, amico di Unger, Mendel intraprende un vasto programma di produzione di ibridi, tra cui *Hieracium pilosella*. I risultati di questi incroci vengono riferiti a Nägeli con un fitto carteggio dal dicembre 1866 all'11 novembre 1873.

Nel 1868 Mendel viene eletto abate del monastero, in un momento politicamente difficile per i cambiamenti in atto nella monarchia austriaca. Partecipa anche alla vita pubblica e non trova più il tempo di dedicarsi alla ricerca sulle piante. Nel 1874 intraprende una lunga lotta con le autorità del governo asburgico contro l'aumento delle tasse al convento che continua con costanza fino al termine della sua vita, il 6 gennaio 1884 a 62 anni di età.



Hieracium pilosella

GREGOR MENDEL E L'ORIGINE DELLA GENETICA

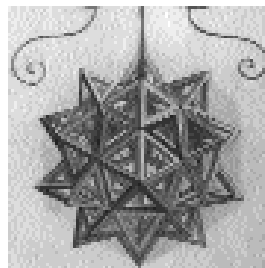
di Erwin Heberle-Bors*

Non esiste altra scienza che possa far risalire la propria origine ad un singolo ricercatore come la genetica. Al tempo stesso continua a suscitare perplessità il fatto che le sue conoscenze per oltre trent'anni non furono comprese nel loro significato, così come lo stereotipo, che non regge alla prova dei fatti, di un monaco geniale ma solitario che si è imbattuto in una scoperta in modo del tutto inaspettato e che non indietreggiava neppure di fronte alle falsificazioni dei suoi tentativi. Questo saggio, di uno dei più noti genetisti contemporanei, titolare della cattedra che fu già di Konrad Lorenz all'Università di Vienna, affronta il nucleo delle scoperte di Mendel sullo sfondo delle concezioni del tempo riguardo all'ereditarietà ed in riferimento allo sviluppo ulteriore della genetica come disciplina guida della biologia.

La natura dell'ereditarietà

A metà del XIX secolo, all'epoca in cui Gregor Mendel iniziò i suoi studi nella mia università, nelle università veniva insegnato solo questo: animali e piante sono fatti di cellule. Matthias Jacob Schleiden e Theodor Schwann per primi avevano pubblicato questa scoperta nel 1838. Schleiden si occupava anche di riproduzione delle piante e riteneva che l'embrione si sviluppasse direttamente dal tubo pollinico, dopo che questo è entrato nella sacca embrionale. Giovanni Battista Amici, che nel 1823 aveva scoperto che il tubetto pollinico si allunga nello stilo per fecondare l'ovulo, era dell'opinione opposta: il tubo pollinico possiede soltanto un effetto stimolante su un embrione preesistente nella sacca embrionale. L'aspra disputa che ne nacque tra spermisti e ovisti, era parte di una controversia sull'ereditarietà che risale all'antichità. Per secoli era stata opinione comune, nell'Europa cristiana, che la vita fosse creata da Dio e che una nuova vita nascesse solamente per generazione spontanea. e non si potesse sviluppare da sé.

Già gli antichi Greci sostenevano l'idea che nella fecondazione viene unicamente passato dagli spermatozoi, nella cellula uovo, un «omuncolo» già pronto e preformato. Effettivamente ci si immaginava che ogni omuncolo ne contenesse a sua volta un altro, analogamente alle *matrioske* russe, e così fino al progenito-



*E. Heberle-Bors insegna Genetica Vegetale all'Università di Vienna. È consigliere del Ministero delle Scienze e della Ricerca per la formulazione delle leggi sulla biotecnologia. Rappresenta l'Austria presso la CEE nella commissione 90/220/CEE che si occupa della liberazione di GMO nell'ambiente. Erwin@gem.univie.ac.at



L'«omuncolo» preformato nello spermatozoo in un curioso disegno del XVII secolo

re (per gli spermisti), o fino alla progenitrice (per gli ovisti) della rispettiva specie. Fin dagli inizi del mondo è stato così, senza nessun cambiamento. La novità sorge solo per generazione spontanea. Nella riproduzione un nuovo essere vivente nascerebbe dallo sviluppo, inteso nel senso letterale del termine, come svolgersi di qualcosa di già presente, appunto di un «omuncolo». Analogamente in una gemma fogliare una struttura già pronta raggiunge la sua dimensione definitiva unicamente attraverso l'aumento di dimensione delle sue parti.

Nell'antichità la dottrina del preformismo si contrapponeva alla dottrina secondo cui un organismo nasce epigeneticamente, ossia per neoformazione, da una indefinita sostanza germinale dell'uovo. Un certo behaviorismo immagina il plasma germinale come un foglio bianco sul quale agiscono fattori di sviluppo che provengono dal corpo e dall'ambiente: esso è una specie di concentrato della vita che è venuta prima. Questa concezione ricorda alcune idee della fisiologia moderna.

Si deve aggiungere, per correttezza, che già i preformisti del XIX secolo trovavano assurda l'idea degli omuncoli. Essi cercavano una struttura, una verità, dietro la massa indifferenziata dell'uovo a loro visibile. Erano influenzati dalle dispute filosofico-teologiche dei secoli precedenti, sfociate nella dottrina della predestinazione di Jan Hus, che cercava dietro la «Chiesa reale» una «vera Chiesa» i cui membri non si identificavano necessariamente con la gerarchia della Chiesa Cattolica (una ricerca del tutto attuale).

Per gli epigenetisti, al contrario, ciò che era visibile e sperimentalmente analizzabile costituiva l'unico fondamento delle loro interpretazioni. Chi dimostrava maggiore intelligenza? Alla fine del XIX secolo si può vedere, nella figura di Hans Driesch, il biologo dello sviluppo di Tubinga, come un epigenetista possa diventare neovitalista quando la sua arte sperimentale lo abbandona ed egli non vuole accontentarsi di ciò che ha raggiunto. Il preformista si trova così su un terreno sicuro: diffida di ciò che è manifesto e spera che, un giorno, conoscerà la verità, la «legge» dietro l'ingarbugliata molteplicità della realtà.

Gregor Mendel, il fisico

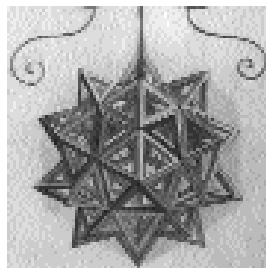
Gregor Mendel entrò in contatto con la disputa sulla natura dell'ereditarietà durante i suoi studi. Franz Unger, il suo professore di fisiologia, era stato prima spermista poi ovista, ma su una cosa aveva le idee chiare: l'impollinazione era «un bacio con il quale le piante da fiore festeggiavano la splendida opera del loro ringiovanimento». La questione era fondamentale: questo bacio «era la vittoria sul materiale, perché, mentre nelle piante inferiori è necessaria la fusione, in quelle superiori è sufficiente questo sem-



F. Unger (1800-1870)

plice contatto e questa purificazione della sostanza trasferita». Non vi è da meravigliarsi se Sigmund Freud, con la sua psicanalisi «materialista», qualche decennio più tardi ebbe vita così difficile presso i colleghi viennesi.

Tuttavia, il pensiero di Mendel fu maggiormente influenzato dalla fisica matematica che aveva studiato a metà dell'Ottocento a Vienna con Christian Doppler, lo scopritore dell'effetto che porta il suo nome. Le sue lezioni sulla teoria combinatoria e sui fondamenti del calcolo delle probabilità furono importanti per il lavoro che più tardi Mendel svolse sui piselli. In quel periodo (ma anche oggi) la fisica cercava di spiegare, per mezzo di leggi matematiche, fenomeni complessi postulando l'esistenza di piccolissime unità di materia. Tali leggi non potevano essere formulate come generalizzazioni di osservazioni particolari, ma solo grazie ad esperimenti rigorosamente pianificati e matematicamente controllati. Numeri e misure erano l'*alfa* e l'*omega* della fisica del tempo. Al contrario, in botanica e in zoologia dominava ancora la concezione secondo cui nuove conoscenze potevano essere ottenute soltanto da un'osservazione globale. Gregor, monaco e fisico, fu il primo di molte generazioni di genetisti che misurò pazientemente, che non si limitò a osservare e classificare, come avevano fatto tutti i biologi prima di lui, ma prese in considerazione la variabilità nella sua totalità. Per questo il lavoro di Mendel rappresentò, anche dal punto di vista concettuale, un punto di partenza fondamentale per ogni successivo lavoro in genetica.



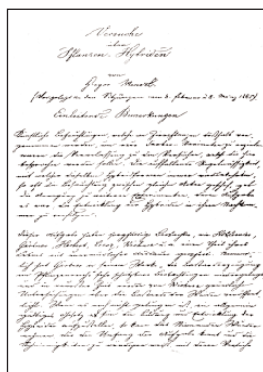
Le unità «atomiche» dell'ereditarietà

Qual è dunque la scoperta di Gregor Mendel? Le leggi mendeliane rappresentano, in sintesi, una «teoria atomistica» dell'ereditarietà. Gregor Mendel aveva ipotizzato che nelle piante, per ogni carattere, esistessero due «fattori» (oggi parliamo di geni), i quali venivano da entrambi i genitori: indipendentemente e casualmente essi si riunivano di nuovo nei discendenti e, secondo un processo a lui sconosciuto, ne determinavano i caratteri.

Per Gregor Mendel il gene era un elemento puro, che non si «rimiscolava» e manteneva la sua identità e tuttavia faceva da matrice, da copia cianografica per la produzione di un determinato carattere. Egli dunque distinse tra il carattere, la proprietà visibile, e una struttura invisibile che sta alla base di esso: il fattore, come lo definiva Mendel, il gene, come lo chiamiamo oggi. Questa distinzione non era altro che una nuova versione della controversia tra preformismo ed epigenesi e poneva la base per la soluzione di questa opposizione. Oggi sappiamo che esiste una «sostanza ereditaria preformata», il DNA (che tuttavia può



Christian Doppler
(1803-1853)



La prima pagina
del manoscritto di Mendel

variare ad opera di una mutazione), che non si sviluppa soltanto, ma che epigeneticamente produce qualcosa di realmente nuovo. Localizzata nel nucleo della cellula, essa contiene il progetto di costruzione per le proteine e crea, interagendo con fattori esterni, realtà cellulari, tessuti e organi, che a loro volta interagiscono tra loro, secondo molteplici modalità, per produrre un organismo.

Come un alchimista che continuamente cerca di unire e di separare in nuovi modi la materia per, un giorno, imbattersi nella materia pura, nel metallo nobile, Mendel, attraverso innumerevoli tentativi di incrocio, identificò un gruppo di proprietà che si manifestavano in due modi differenti (colori dei semi, taglia della pianta, eccetera) che si trasmettevano ereditariamente in modo costante, e la cui eredità per incrocio seguiva regole matematiche fisse. Evidentemente Mendel aveva preso l'idea dell'indivisibilità del gene da Doppler, dalla fisica, analogamente alla concezione secondo cui la materia è costituita da elementi indivisibili legati tra loro. Era un'idea realmente geniale, ampiamente precorritrice, che pone a fianco del modello classico di atomo di Rutherford-Bohr appena abbozzato, un modello di unità ereditaria altrettanto indivisibile e al calcolo combinatorio del sistema periodico un calcolo nella forma di ciò che lui ha chiamato leggi dell'ereditarietà (che i geni, come gli atomi, siano in realtà composti da pietre da costruzione più piccole, è un'altra faccenda ed un ulteriore parallelo).

Nessuna scienza come la genetica deve tanto ad un unico uomo, nessuna scienza può ricondurre così univocamente la propria origine ad un ricercatore.

La pubblicazione di Mendel *Versuche über Pflanzenhybriden* (*Ricerche sugli ibridi delle piante*) del 1865 è un gioiello di chiarezza intellettuale, un diamante di perspicacia, per l'acutezza della spiegazione analitica e anche per la volontà di sintetizzare, di associare fenomeni apparentemente privi di connessioni in un complesso e scintillante quadro di insieme di ciò che la vita è.

Si potrebbe dire che il suo lavoro è la sublimazione di una forza terrena, la sessualità, nella suprema purezza. Non a caso l'abate Gregor Mendel aveva il giglio sul proprio stemma. Altrettanto drammatico fu il mancato riconoscimento della sua opera.

La seconda parte della sua epocale pubblicazione contiene la prova che entrambi i sessi partecipano all'ereditarietà in modo equivalente. Anche in questo Gregor Mendel si dimostrò molto avanti rispetto al suo tempo. Fu infatti soltanto O. Hertwig, nel 1875, a stabilire, sulla base di molti dati pubblicati, che nella fecondazione avviene una fusione tra i due nuclei delle cellule, quella paterna e quella materna.

La prova genetica di Mendel, certamente indiretta ma matematicamente univoca, avrebbe conferito agli argomenti di Hertwig una capacità persuasiva decisamente maggiore nel superamento della disputa tra ovisti e spermisti.

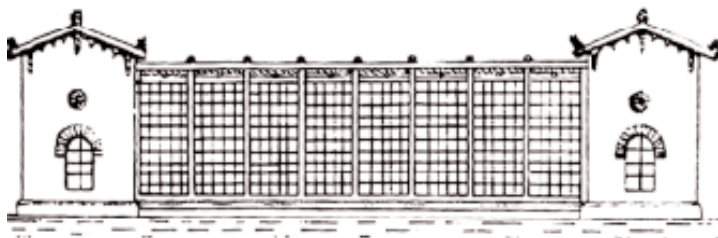
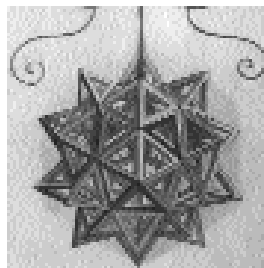
Mendel e Darwin

Le leggi di Mendel rappresentarono una rivoluzione nelle concezioni dell'ereditarietà.

La costanza dei fattori mendeliani contraddiceva la teoria «epigenetica» di Lamarck, alla quale anche Darwin si rifaceva, che sosteneva che gli esseri viventi nel corso della vita acquisiscono caratteristiche che possono trasmettere ai discendenti. E contraddiceva anche la concezione darwiniana della *blending inheritance*, la mescolanza dei caratteri ereditari.

Entrambi questi meccanismi spiegavano da un lato la costanza delle specie e dall'altro la loro graduale mutazione nel corso di milioni di anni. Ad essi si opponeva la scoperta di Mendel secondo cui i geni sono elementi indivisibili che vengono trasmessi ereditariamente senza perdere la loro identità. Ma essa poneva le basi per capire che un gene nuovo e vantaggioso si conserva e può essere trasmesso attraverso l'incrocio tra molti individui di una popolazione fino a quando si impone grazie al suo vantaggio per la selezione naturale. Senza saperlo, dunque, Mendel salvò Darwin dal suo dilemma.

Le leggi di Mendel posero anche le basi scientifiche per la coltivazione controllata di piante alimentari e per l'allevamento di animali domestici in quanto, per la prima volta, permettevano di prevedere gli esiti degli incroci. Le leggi mendeliane infine ponevano anche le basi per una visione moderna della biometria, del trattamento statistico dei dati biologici quantitativi. Sviluppata dai contemporanei di Mendel e da un cugino di Darwin, Francis Galton, la biometria rappresentò dapprima, dopo la riscoperta delle leggi mendeliane, un'opposizione al mendelismo; oggi, dopo l'affermazione della genetica mendeliana, essa costituisce un fondamento irrinunciabile per lo studio delle influenze ambientali e genetiche sul formarsi dei caratteri, malgrado essa fornisca spesso il suo contributo più nell'impostazione dei problemi che non nella loro soluzione.



Progetto per la serra che l'abate Napp costruì nel 1854 per gli esperimenti di Mendel

I primi genetisti

Nel 1900 furono riscoperte le leggi di Mendel e subito si aprì un'accesa disputa sul loro significato per la teoria darwiniana dell'evoluzione. All'inizio, soprattutto in Inghilterra, si pensava di dover difendere Darwin da Mendel. Infatti i primi biologi mutazionisti sostenevano una teoria dell'evoluzione a salti, anche perché cercarono precipitosamente di verificare per via sperimentale le proprie teorie su mutazioni vistose e drammatiche, il che naturalmente non corrispondeva alla rappresentazione darwiniana di uno sviluppo uniforme e graduale.

William Bateson, il direttore del *John Innes Institut* per la ricerca sull'allevamento di Norwich, in Inghilterra, fu uno dei pochi antigradualisti inglesi e difese Mendel con veemenza. Prima di conoscere il lavoro di Mendel aveva già proposto di inserire i metodi statistici nell'allevamento. In seguito, Bateson scoprì che negli incroci realizzati dagli allevatori di polli si ritrovano i medesimi rapporti numerici trovati da Mendel negli esperimenti sui piselli; da allora fu il più ardente sostenitore di Mendel. Già nel 1902, aveva consigliato ad Archibald Garrod, un medico londinese che si occupava di malattie metaboliche ed è considerato uno dei padri della genetica umana, di verificare se, nelle famiglie di pazienti con difetti congeniti di metabolismo, la distribuzione della malattia corrispondeva a quella di un gene recessivo mendeliano.

Inoltre, Bateson fu il primo ad introdurre il concetto di genetica, *genetics*, per la disciplina biologica appena nata, dopo che lo svedese Johansson per primo, nel 1909, aveva dato il nome di «geni» alle unità ereditarie fondamentali.

Il riconoscimento delle leggi mendeliane fu reso più difficile dal fatto che furono subito individuate eccezioni alla loro validità generale delle leggi. Ironicamente è la Chiesa cattolica, adesso, a stare dalla parte di Mendel, dopo che, mentre era in vita, lo aveva accusato di essere un «libero pensatore darwinista». Essa ha riconosciuto che le leggi mendeliane contenevano un elemento conservativo: si trattava infatti solo di una nuova combinazione di pochi elementi fissi i quali avrebbero potuto molto bene essere stati creati da Dio.

All'inizio del XX secolo era già nota la separazione weissmanniana tra linea somatica e linea germinale che ricordava la distinzione mendeliana tra caratteri (fenotipo) e fattori (genotipo) e gli preparava la strada. Era noto anche il ruolo dei cromosomi nello sviluppo delle cellule germinali.

Fu però Thomas Hunt Morgan che, nella *Drosophila melanogaster*, riconobbe ciò che il genetista considera come i due alleli di un gene (i fattori di Mendel) e a cui corrispondeva ciò che al microscopio si vede come appaiamento dei cromosomi omologhi, e che la separazione degli alleli nel corso della formazione delle cellule germinali si



Drosophila melanogaster

basa sul medesimo processo che al microscopio si vede come separazione dei cromosomi omologhi durante la meiosi.

Morgan fu anche il primo a stabilire che l'indipendenza dei caratteri (la seconda legge di Mendel) non era così generale come Mendel l'aveva constatata. La buona conoscenza che Morgan aveva dei cromosomi della *Drosophila* lo condusse inoltre a rinunciare alla rappresentazione statica offerta dalla genetica di Mendel e a introdurre un aspetto indeterministico. I cromosomi non erano improvvisamente più i portatori immutabili, costanti dei caratteri ereditari, ma subivano un mutamento di forma.

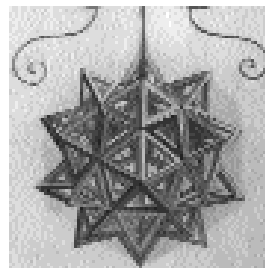
A queste mutazioni cromosomiche si aggiunse la scoperta contemporanea di molte mutazioni che implicavano la moltiplicazione dell'intero gruppo cromosomico di una specie. Uno degli allievi di Morgan, Hermann J. Muller, operando con i raggi X, spalancò definitivamente la strada alla mutagenesi sperimentale. Egli trovò mutazioni dei tipi più disparati tanto nei loro effetti quanto nelle loro cause. Decisivo fu il fatto che, nella maggior parte dei casi, le mutazioni seguivano le leggi di Mendel: esse si segregavano come gli altri geni. Con ciò si apriva la strada per osare la grande sintesi, la teoria sintetica dell'evoluzione.

Fu in questo periodo, negli anni Trenta, il momento di matematici come J. B. S. Haldane e R. A. Fisher in Inghilterra, i quali con i metodi della statistica lasciarono in secondo piano la biometria e la genetica mendeliana. In molti casi si riuscì a risolvere, nella segregazione di singoli geni secondo le leggi di Mendel, la variazione apparentemente costante di un carattere in una popolazione. Così l'antica disputa tra il darwinismo gradualistico ed il mendelismo - sia quello conservativo sia quello «a salti» - era risolto. Darwin e Mendel, i due pionieri delle grandi cifre erano infine riconciliati.

La genetica tra le macine della politica

Un attacco definitivo, letteralmente mortale, fu portato alla genetica tra le due guerre mondiali. Nel XX secolo, la disputa tra preformismo ed epigenesi come ipotesi sulla natura dell'ereditarietà, aveva assunto una nuova forma. Mentre il preformismo, attraverso un'ottusa semplificazione della genetica mendeliana, si sviluppava verso il razzismo totalitario dei nazisti, l'epigenesi si trasformava, grazie ad un'altrettanto ottusa semplificazione della teoria darwiniana e delle teorie prevalenti nelle scienze fisiologiche ed economiche, in una analoga teoria totalitaria d'ambiente: il lisenkismo.

Senza dubbio, entrambe le creazioni del totalitarismo politico del XX secolo avevano bisogno di una fondazione biologica. Entrambe facevano riferimento a Darwin, entrambe erano «materialiste» nel senso che rifiutavano la creazione. L'emarginazione dalla creazio-



ne portò forse alle miserevoli costruzioni alternative che, nei lager di entrambi, si svilupparono in mostruosi edifici teorici, che si spingevano l'un l'altro come su un'altalena grazie allo sguardo che, oltre al reticolato, ognuno gettava sulla parte altrui. Due rappresentazioni opposte della natura dell'ereditarietà si fronteggiavano dunque negli anni Trenta e impedirono così per molti anni l'ulteriore progresso scientifico dei loro paesi. Nel frattempo nelle democrazie occidentali, soprattutto negli USA e in Inghilterra, tornò a prosperare (con il fattivo aiuto di molti emigranti mitteleuropei) la delicata pianticella della genetica.

La genetica moderna

Le numerose scoperte compiute dopo la seconda guerra mondiale, l'identificazione del DNA come sostanza ereditaria, della sua struttura a doppia elica, del codice genetico, la formulazione del «dogma centrale della biologia molecolare» (DNA → RNA → proteine) e la clonazione del DNA hanno prodotto un discendente collaterale della genetica che, nel tempo, si è reso autonomo facendo della genetica la scienza guida all'interno della biologia.

I metodi biologico-molecolari sono oggi impiegati in tutte le discipline della biologia: dalla sistematica, alla fisiologia, alla ricerca sul comportamento. Infine, dopo vent'anni di biologia molecolare, è nata la genetica molecolare che, nel suo approccio metodologico, lega la biologia molecolare al metodo genetico classico e che ha avuto il suo coronamento nell'isolamento dei geni umani, sulla base di alberi genetici. Tuttavia la domanda centrale della genetica rimane quella che l'abate del convento agostiniano di Brno, Cyrill Napp, poneva al giovane Gregor sul suo lavoro: «Che cosa si eredita come?».

Oggi la genetica ritorna al centro di conflitti ideologici. Il dibattito all'interno della genetica umana *nature versus nurture* o la discussione attorno alle biotecnologie non sono altro che la nuova edizione dell'antica opposizione tra preformismo ed epigenesi, e cioè l'opposizione degli anni Trenta tra razzismo e lisenkismo. Dobbiamo purtroppo registrare anche tale polarizzazione. Vogliamo sperare di aver imparato la nostra lezione in democrazia e di poter livellare le opposizioni.

C'è ancora una distinzione da fare: la genetica è oggi una scienza matura, esatta, internazionalmente molto conosciuta; anche questo, speriamo, può essere una difesa dal cretinismo scientifico e dal terrore totalitario delle idee in questioni di ereditarietà. ❖



I padri agostiniani di Brno nel 1865. Mendel è il quarto da destra con una fucsia in mano. L'abate Napp è al centro in prima fila.

Traduzione dal tedesco di
Matteo Amori