

INTRODUZIONE

«Io sono un cervello, Watson. Il resto di me non è altro che una semplice appendice». Lo Sherlock Holmes di Arthur Conan Doyle aveva le idee molto chiare nel racconto *L'avventura della pietra di Mazarino*. E in estrema sintesi è proprio così. La fusione tra un ovulo materno e uno spermatozoo paterno ci dà la vita. Il sangue che fa pulsare il nostro cuore, l'aria che respiriamo tramite i polmoni o i movimenti dei muscoli ci consentono di restare in vita. Tuttavia, è soltanto il nostro cervello che decide cosa ci commuove, cosa ci rende felici, cosa ricordiamo e cosa dimentichiamo, che definisce il nostro senso dell'umorismo, i nostri interessi, la nostra creatività e che, in definitiva, "crea" ciò che siamo. Questo è ciò che potrebbe sembrare a prima vista, ma non è esattamente così.

Di certo la nostra mente, ossia tutti i comportamenti, i sentimenti e i pensieri che ci definiscono, insieme alle nostre capacità cognitive – come la memoria o il ragionamento – emergono dal nostro cervello. Ma questo, per così dire, non è altro che il supporto fisico. In realtà, la nostra mente sorge da qualcosa di molto più immateriale: la comunicazione tra i neuroni. In altre parole, il modo

di essere e di pensare e le abilità cognitive di ognuno di noi dipendono dalle proprietà e dall'organizzazione spaziale dei nostri circuiti neurali. Tutti noi presentiamo sottili ma importanti differenze in merito all'estensione di tali circuiti, al loro grado di complessità o interconnessione e al numero di connessioni a lunga distanza, tra le altre cose. Quindi, che cosa determina il modo in cui si stabilisce questa intricatissima rete di comunicazione tra i neuroni? Da dove scaturiscono queste differenze? La risposta ce la fornisce la genetica, ovvero l'informazione ereditaria contenuta nel nucleo delle nostre cellule. Tale informazione stabilisce le caratteristiche di ciascuna cellula del nostro corpo e, di conseguenza, specifica come debbano essere i neuroni e come questi debbano costruire i circuiti che daranno origine alla mente. Di conseguenza, i geni sono i primi artefici della nostra mente e della nostra individualità.

Oggigiorno, una delle grandi sfide della scienza è capire in che modo l'informazione genetica possa diventare, in ultima istanza, qualcosa di tanto evanescente quanto un ricordo. Sappiamo che ogni unità d'informazione, ovvero ogni gene, dà luogo a una molecola (di solito una proteina). L'insieme di tutte le proteine presenti in una cellula si occupa di mantenerla in vita e di consentire lo svolgimento delle sue funzioni all'interno dell'organismo. Di conseguenza, se si verificano cambiamenti nell'informazione contenuta nei geni, ciò si ripercuote direttamente sulle proteine che da essi derivano e, quindi, sulla relativa funzione cellulare. L'insieme di tutte le funzioni svolte dalle cellule di un organismo definisce le sue caratteristiche. I geni ci rendono alti e bruni, ci rendono dotati per il disegno o per imparare le lingue, e ci rendono vulnerabili a molte delle malattie che potremo contrarre nel corso della vita. Ciò è dovuto al fatto che l'informazione genetica presenta piccole specificità che ci rendono unici. In altre parole, la genetica di ogni individuo è sufficientemente unica da non assomigliare a quella di nessun altro al mondo, ma abbastanza simile a quella di tutti gli altri da farlo appartenere alla specie umana.

È proprio la straordinaria capacità della genetica di generare variabilità tra gli individui che ha dato origine al grande numero di specie esistenti sul nostro pianeta, a seguito di un lunghissimo processo di evoluzione che si svolge tuttora sulla Terra. Quindi, l'evoluzione dell'essere umano è una conseguenza di tutte le piccole variazioni genetiche che sono avvenute nel corso di milioni di anni e che hanno causato cambiamenti nelle specie arcaiche fino a giungere alla specie umana attuale, *Homo sapiens sapiens*. L'aspetto più affascinante di questa storia è che tali variazioni genetiche sono le stesse che hanno "dipinto" il volto dei mandrilli con colori vistosi, che hanno reso i gorilla gli imponenti giganti della foresta e che hanno dotato l'essere umano del cervello più sofisticato che esista in natura.

Inizialmente si riteneva che l'intelligenza umana, la complessità delle nostre abilità sociali e le insolite capacità cognitive che ci caratterizzano, fossero semplicemente frutto delle grandi dimensioni del nostro cervello. In effetti, da un certo punto di vista, è vero che il cervello umano è tra i più grandi in natura. L'evoluzione, infatti, ha portato ad accrescere le dimensioni di certe aree del nostro cervello, che risultano particolarmente voluminose nella nostra specie in quanto responsabili di alcune importanti funzioni cognitive quali il linguaggio e l'apprendimento.

Tuttavia, oggi sappiamo che la singolarità del cervello umano è, soprattutto, il risultato dei cambiamenti che si sono prodotti durante l'evoluzione nei geni che controllano lo sviluppo cerebrale. A seguito di tali modificazioni, noi esseri umani investiamo molto più tempo a formare e a organizzare questo organo rispetto a qualsiasi altra specie. Di primo acchito, potrebbe sembrare uno svantaggio, in quanto alla nascita abbiamo bisogno di più tempo per diventare autonomi e, di conseguenza, siamo più vulnerabili nei confronti dei potenziali pericoli dell'ambiente, e per un tempo più lungo. Tuttavia, l'allungamento del periodo di sviluppo neurologico consente al nostro cervello di creare circuiti e connessioni neurali molto più complessi di quelli che si possono trovare nel cervello di qualsiasi

altra specie. Il nostro cervello non solo ha bisogno di più tempo per formarsi, ma richiede anche l'intervento di un grande numero di geni. L'espressione di tali geni, inoltre, presenta un controllo e una regolazione incredibilmente minuziosi, considerato che ciascuno di essi deve svolgere la propria funzione in un dato momento e nell'area e/o nella cellula appropriata del cervello. In caso contrario, esiste il pericolo che si producano malformazioni strutturali e/o alterazioni nella funzione cerebrale che possono portare a gravi disturbi psichici, quali disabilità intellettiva, epilessia o schizofrenia, che colpiscono l'individuo per tutto il corso della vita.

La genetica è dunque imprescindibile per il controllo del funzionamento del cervello nel corso della nostra vita, anche quando il suo sviluppo è terminato. Di fatto, gli intricati circuiti e processi cerebrali che conformano la mente umana richiedono meccanismi genetici ugualmente complessi. Ciò implica che ogni tratto della nostra personalità e ogni nostra abilità cognitiva siano definiti dall'azione simultanea di numerosi geni, molti dei quali hanno una funzione a noi ancora sconosciuta. Così, per esempio, l'intelligenza di una persona dipende dall'espressione di decine di geni, ciascuno con le proprie caratteristiche e varianti e con i propri meccanismi specifici di regolazione. Questo è uno dei motivi per cui possiamo affermare che non esistono al mondo due personalità uguali. Ma c'è anche un altro fattore che non possiamo assolutamente trascurare ed è l'ambiente, ovverossia il luogo in cui nasciamo e cresciamo, le azioni che portiamo a termine e le esperienze che viviamo: tutto ciò esercita una tale influenza su di noi da essere addirittura in grado di modificare l'azione dei nostri geni. Questo significa che alcuni fattori esterni al nostro organismo e determinati vissuti personali possono segnarci o negativamente, fino al punto di farci sviluppare psicopatologie, o positivamente, potenziando lo sviluppo delle nostre abilità cognitive e sociali fino addirittura a ridurre alcuni sintomi associati ai disturbi neurologici (per esempio, riducendo l'isolamento sociale di cui soffrono le persone autistiche).

Il ruolo esercitato dall'informazione genetica sullo sviluppo e sulle funzioni cerebrali è l'obiettivo principale della ricerca neurogenomica, che mira a decifrare i meccanismi biologici che stanno alla base dei disturbi psichiatrici e delle malattie neurodegenerative. Ancora oggi non si conoscono pienamente i processi molecolari coinvolti in tali patologie e, di fatto, in molti casi non si conoscono per nulla. Ciò comporta un deficit di strumenti per la loro diagnosi, per cui alcune patologie come l'Alzheimer possono essere identificate soltanto in fase clinica avanzata, quando ormai restano poche possibilità di curarle, o addirittura vengono commessi errori diagnostici. Inoltre, il fatto che ignoriamo quale sia l'origine biologica di tale tipo di patologie ci impedisce di sviluppare cure in grado di invertire il loro decorso e la sintomatologia. Questo spiega gli enormi sforzi attuali nello studio delle basi genetiche dei disturbi psichiatrici e delle malattie neurodegenerative.

Fortunatamente, ci troviamo in un momento della storia della scienza in cui disponiamo di strumenti tecnologici senza precedenti, com'è il caso delle scienze omiche, in cui scienziati di diverse discipline – biologi, medici, ingegneri ecc. – lavorano insieme con il comune obiettivo di comprendere e combattere le malattie cerebrali. Tale enorme sforzo collettivo, da una parte, vuole sviluppare protocolli diagnostici attendibili che permettano anche di identificare precocemente tali patologie nel paziente, dall'altra, vuole mettere a punto trattamenti specifici ed efficaci nel ripristino dei processi alterati dalla malattia, sviluppando al contempo terapie personalizzate, adattate alle caratteristiche genetiche e fisiologiche di ogni singolo paziente.

Anche se molte delle malattie che colpiscono il cervello non sono letali, di certo disturbano gravemente la vita di chi ne è affetto, soprattutto considerando che, come disse Sherlock Holmes, non siamo altro che un cervello. Con una necessaria precisazione, però: siamo un cervello progettato secondo le direttive della genetica e modellato dall'ambiente e dalla vita.