

MEDIC@LIVE

01 GEN 2020

Magazine

L'informazione scientifica che corre sulla rete

Anno n.6



La differenza tra ereditarietà ed ereditabilità nello studio dei tratti psicologici

Pag. 7

Il mal di schiena. La prospettiva dell'Ortopedico e la prospettiva del Fisioterapista secondo una visione evidence-based

Pag 22

Gestione infermieristica delle vie aeree in emergenza urgenza: maschera laringea o EET?

Pag. 31

L'epigenetica ridefinisce il concetto di Self nelle scienze biomediche e psicologiche

Pag. 35

I social networks, il ruolo attivo dei genitori e il malessere psicologico della vittima

Pag. 41

SOMMARIO

GENETICA

La differenza tra ereditarietà ed ereditabilità nello studio dei tratti psicologici

Dott. Davide Serpico

Pag. 7

FISIOTERAPIA

Il mal di schiena. La prospettiva dell'Ortopedico e la prospettiva del Fisioterapista secondo una visione evidence-based

Dott. Roberto Urso, Dott. Valerio Barbari

Pag. 22

SCIENZE INFERMIERISTICHE

Gestione infermieristica delle vie aeree in emergenza urgenza: maschera laringea o EET?

*Dott. Gianfranco Verna, Dott. Flavio Di Benedetto, Dott. Bibian Zarlenga,
Dott. Antonio Di Michele, Francesco Verna*

Pag. 31

PSICOLOGIA

L'epigenetica ridefinisce il concetto di Self nelle scienze biomediche e psicologiche

Dott. Massimo Agnoletti

Pag. 35

DIRITTO SANITARIO

I social networks, il ruolo attivo dei genitori e il malessere psicologico della vittima

Avv. Angelo Russo

Pag. 41

FISIOPIÙ
POLIAMBULATORIO
MEDICO RIABILITATIVO

FISIOPIÙ
POLIAMBULATORIO
MEDICO RIABILITATIVO

- Centro di riabilitazione
- Centro fisioterapia
- Centro ginecologia
- Ambulatorio medici specialisti

FISIOPIÙ
POLIAMBULATORIO
MEDICO RIABILITATIVO

FISIOPIÙ
POLIAMBULATORIO
MEDICO RIABILITATIVO

Lavoriamo per
prenderci cura di voi

Lavoriamo per
prenderci cura di voi

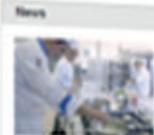


FISIOPIÙ
POLIAMBULATORIO
MEDICO RIABILITATIVO

OLIVE Magazine
la scientifica che corre sulla rete

EVENTI ECM CONSIGLIO TECNICO EDITORIALE ARCHIVIO CONSERVATI

... per 200 pazienti e sottosezione ... La radioterapia del retto: le aggiornamenti e nuove sfide ... Inaugurati



**Corso formativo su
celiachia e intolleranze
alimentari**

Settembre 24, 2015

[Read more...](#)



**Aziende USL ... e
scuole di guida sicure**

Settembre 23, 2015

[Read more...](#)



le voci Medic@live ai sui congressi sciolti e

publicity@medicative.it



Specialisti nella comunicazione visiva in sanità

Fatti vedere
advcommunication.it

ADV
ADV communication



VISUAL IDENTITY



EVENTI



ADVERTISING



MARKETING



WEB DESIGN



SEM

I PROSSIMI EVENTI

IL DOLORE CRONICO NON ONCOLOGICO

8 febbraio 2020 – Roma

Medici Chirurghi Specialisti in Anestesia e Rianimazione, Continuità Assistenziale, Ginecologia e Ostetricia, Medicina Fisica e Riabilitazione, Neurologia, Ortopedia e Traumatologia, Reumatologia, Urologia, MMG, Fisioterapisti

ECM 4

PERCORSI IBLEI DI TRATTAMENTO DELLA SPONDILOLISTESI LOMBARA

22 febbraio 2020 – Ragusa

Medici di medicina generale e specialisti in Cardiologia, Medicina fisica e Riabilitazione, Ortopedia e Traumatologia, Radiodiagnostica, Reumatologia; Fisioterapisti

ECM 4

RUNNING INIURIES

22-23 febbraio 2020 – Brescia

Fisioterapisti, Medici Specialisti in Reumatologia, Medicina Fisica e Riabilitativa, Neurologia, Medicina dello Sport, Ortopedia e Traumatologia

ECM 23,9

5° CONGRESSO REGIONALE CREI SICILIA

13-14 marzo 2020 – Messina

Medici Chirurghi specialisti in: Dermatologia e Venereologia, Medicina dello Sport, Medicina Fisica e Riabilitazione, Medicina Generale (Medici di famiglia), Medicina Interna, Oncologia, Ortopedia e Traumatologia, Patologia clinica, Pediatria, Radiodiagnostica, Reumatologia; Farmacisti ospedalieri, Farmacisti territoriali; Fisioterapisti (massimo 20); Psicologi (massimo 10)

ECM 9

LE INSTABILITÀ GLENOMERALI

14-15 marzo 2020 – Forlì

Fisioterapisti

ECM 19,5

L'ALLENAMENTO DELLA FORZA IN FISIOTERAPIA

28-29 marzo 2020 – Brescia

Fisioterapisti, Medici Specialisti in Reumatologia, Medicina Fisica e Riabilitativa, Neurologia, Medicina dello Sport, Ortopedia e Traumatologia

ECM 21,7

3° CONGRESSO ARTEMISIA

17-18 aprile 2020 – Catania

Medici chirurghi specialisti in: cardiologia, continuità assistenziale, gastroenterologia, ginecologia ostetrica, malattie dell'apparato respiratorio, medicina generale, neurologia, organizzazione dei servizi sanitari di base, otorinolaringoiatria, reumatologia

ECM 8

LA PRATICA DEL'EBM

25-26 aprile 2020 – Bologna

Fisioterapisti, Medici Specialisti in Reumatologia, Medicina Fisica e Riabilitativa, Neurologia, Medicina dello Sport, Ortopedia e Traumatologia

ECM 21,7

RADIOLOGIA PER FISIOTERAPISTI

9-10 maggio 2020 – Milano

Fisioterapisti, Medici Specialisti in Reumatologia, Medicina Fisica e Riabilitativa, Neurologia, Medicina dello Sport, Ortopedia e Traumatologia

LE PROBLEMATICHE UROLOGICHE NELL'UOMO E NELLA DONNA: IL MEDICO DI MEDICINA GENERALE E LO SPECIALISTA

16 maggio 2020 – Catania

Medici di medicina generale (Medici di famiglia) e specialisti in Chirurgia Generale, Continuità Assistenziale, Ginecologia e Ostetricia, Urologia

ECM 6

TENDON REHAB

16-17 maggio 2020 – Roma

Medici di medicina generale (Medici di famiglia) e specialisti in Chirurgia Generale, Continuità Assistenziale, Ginecologia e Ostetricia, Urologia

ECM 16,6

NOVITÀ TERAPEUTICHE IN DERMATOLOGIA: LA TERAPIA DELLA DERMATITE ATOPICA

23 maggio 2020 – Ragusa

Medici di Medicina Generale (medici di famiglia) e specialisti in Allergologia e Immunologia clinica, Continuità assistenziale, Dermatologia e venereologia, Gastroenterologia, Geriatria, Malattie dell'apparato respiratorio, Pediatria

LE LESIONI DELLA CUFFIA DEI ROTATORI

23-24 maggio 2020 – Forlì

Fisioterapisti

ECM 21,4

CLINICA, DIAGNOSTICA E TERAPIA NEL PAZIENTE VASCULOPATICO: COMPLIANCE TRA PAZIENTE MMG E SPECIALISTA

6 giugno 2020 – Squinzano (LE)

Medici di Medicina Generale e specialisti in: Anestesia e Rianimazione, Angiologia, Chirurgia Generale, Chirurgia Vascolare, Ematologia, Endocrinologia, Geriatria, Malattie Metaboliche e Diabetologia, Medicina Fisica e Riabilitazione, Medicina Subacquea e Iperbarica; Farmacisti

ECM 4

VI FOCUS REUMATOLOGICO

12-13 giugno 2020 – Ragusa

DOLORE ESERCIZIO E MOVIMENTO

20-21 giugno 2020 – Milano

Fisioterapisti, Medici Specialisti in Reumatologia, Medicina Fisica e Riabilitativa, Neurologia, Medicina dello Sport, Ortopedia e Traumatologia

RUNNING INIJIURIES 2ª Edizione

19-20 settembre 2020 – Roma

Fisioterapisti, Medici Specialisti in Reumatologia, Medicina Fisica e Riabilitativa, Neurologia, Medicina dello Sport, Ortopedia e Traumatologia

ECM 23,9

DOLORE ESERCIZIO E MOVIMENTO

10-11 ottobre 2020 – Bologna

Fisioterapisti, Medici Specialisti in Reumatologia, Medicina Fisica e Riabilitativa, Neurologia, Medicina dello Sport, Ortopedia e Traumatologia

RED FLAG IN FISIOTERAPIA

7-8 novembre 2020 – Milano

Fisioterapisti, Medici Specialisti in Reumatologia, Medicina Fisica e Riabilitativa, Neurologia, Medicina dello Sport, Ortopedia e Traumatologia

L'ALLENAMENTO DELLA FORZA IN FISIOTERAPIA

21-22 novembre 2020 – Roma

Fisioterapisti, Medici Specialisti in Reumatologia, Medicina Fisica e Riabilitativa, Neurologia, Medicina dello Sport, Ortopedia e Traumatologia

ECM 21,7

LE PATOLOGIE TRAUMATICHE E DEGENERATIVE DELLA SPALLA

21-22 novembre 2020 – Forlì

Fisioterapisti

ECM 18,5

CORSO BASE DI RADIOLOGIA PER FISIOTERAPISTI

28-29 novembre 2020 – Roma

Fisioterapisti, Medici Specialisti in Reumatologia, Medicina Fisica e Riabilitativa, Neurologia, Medicina dello Sport, Ortopedia e Traumatologi

SHOULDER REHABILITATION

5-6 dicembre 2020 – Roma

Fisioterapisti, Medici Specialisti in Reumatologia, Medicina Fisica e Riabilitativa, Neurologia, Medicina dello Sport, Ortopedia e Traumatologia

La differenza tra ereditarietà ed ereditabilità nello studio dei tratti psicologici



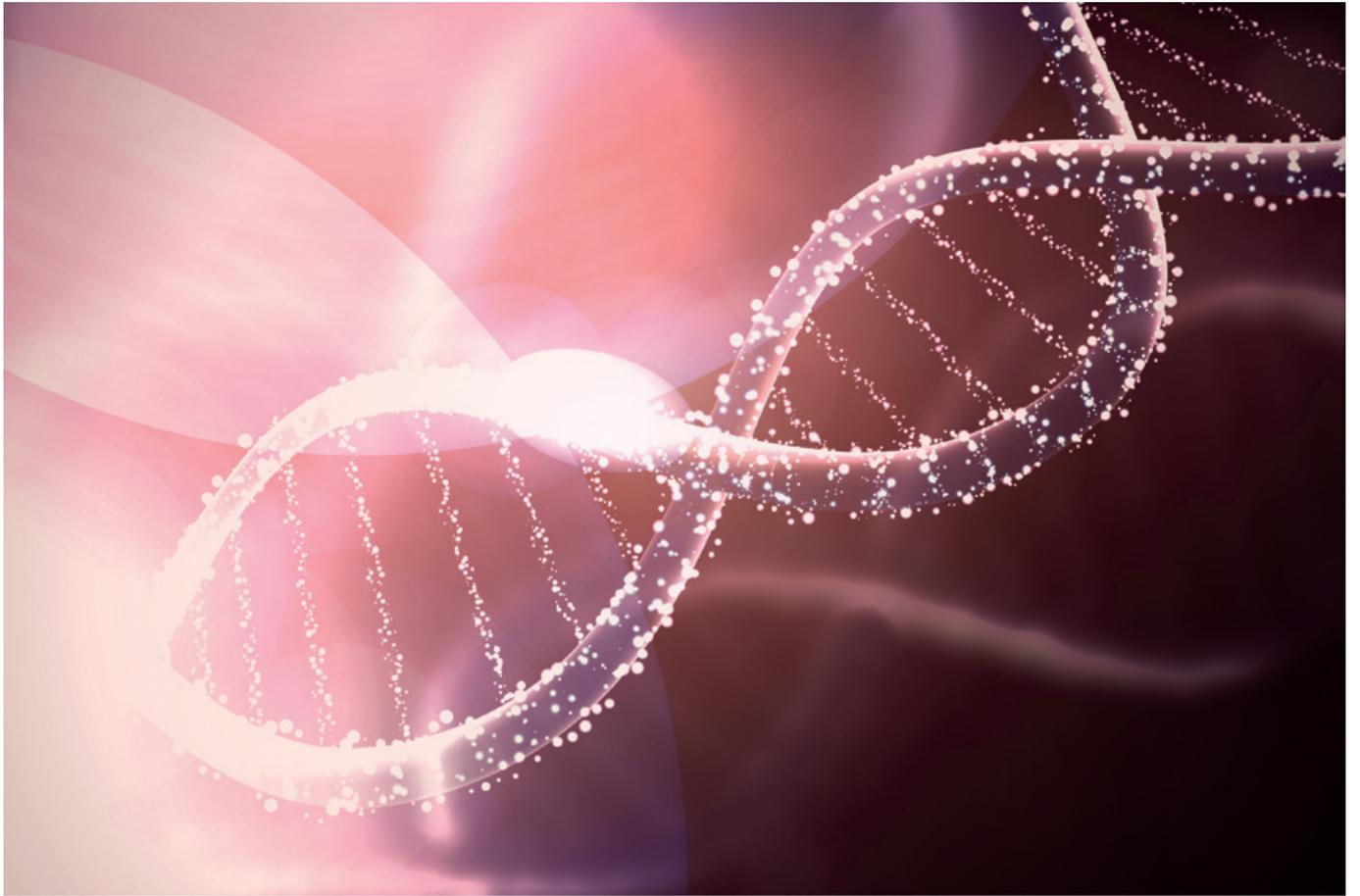
Dott. Davide Serpico

Assegnista di ricerca e Docente a contratto. Dipartimento di Antichità, Filosofia e Storia, Università di Genova

Abstract

In questo articolo analizzerò la differenza tra il concetto di ereditarietà e quello di ereditabilità. In primo luogo, evidenzierò come i due concetti derivino storicamente da differenti tradizioni nello studio della variabilità fenotipica e del rapporto genotipo-fenotipo. Secondariamente, illustrerò gli aspetti teorici e metodologici alla base dei due concetti, che sono peraltro collegati a differenti aree delle scienze biologiche. Infine, spiegherò brevemente come si sia recentemente tentato, con molte difficoltà, di connettere lo studio dei meccanismi dell'ereditarietà allo studio dell'ereditabilità. Nel discutere le questioni di cui sopra, farò riferimento a tratti psicologici come l'intelligenza dal momento che è proprio dallo studio di questo tipo di tratti che sono emersi i maggiori problemi teorici e metodologici, nonché le controversie più intense.

In this paper, I analyse the distinction between heredity and heritability. First, I highlight that the two concepts derive from different historical traditions in the study of phenotypic variability and of the genotype-phenotype relationship. Second, I illustrate the theoretical and methodological aspects connected to the two concepts, which are traditionally associated with different areas of biological research. Then, I focus on recent attempts aimed at connecting with each other the analysis of heredity and of heritability. In my discussion, I shall often refer to human psychological traits such as intelligence. Indeed, most theoretical and methodological discussions have emerged with respect to the study of these traits.



Introduzione

Cosa significa che una caratteristica biologica è ereditaria o che un tratto fenotipico è ereditabile? Sebbene i termini ‘ereditarietà’ ed ‘ereditabilità’ siano molto simili – così simili da sembrare sinonimi – essi fanno in realtà riferimento a due concetti tecnici alquanto diversi, legati a differenti domini della biologia. Da un lato, il concetto di ereditarietà (*heredity* or *inheritance*) riguarda i meccanismi tramite i quali una caratteristica biologica viene trasmessa geneticamente da una generazione all’altra, questione che riguarda, tradizionalmente, la genetica mendeliana e la biologia molecolare; dall’altro, il concetto di ereditabilità (*heritability*) riguarda il *peso* dei geni e dell’ambiente (o, più classicamente, di *nature* e *nurture*) nella determinazione delle differenze fenotipiche tra i membri di una data popolazione di organismi, questione che riguarda la genetica quantitativa.

Nella prima parte di questo articolo analizzerò le origini storiche dei due concetti ed introdurrò le principali differenze tra essi. Nella seconda parte mi concentrerò sui metodi principali per calcolare l’ereditabilità, con particolare riferimento all’analisi dei tratti psicologici umani come il Quoziente Intellettivo (QI), i quali hanno generato controversie per molti decenni e ne generano tutt’ora. Nella terza parte illustrerò quanto lo studio dell’ereditabilità differisca da quello dell’ereditarietà analizzando alcuni esempi. Infine, nell’ultima parte, tratterò brevemente di tentativi recenti volti a connettere i due domini, nonché le difficoltà, ancora irrisolte, emerse a seguito di tali tentativi.

1. Ereditarietà ed ereditabilità: origini storiche

Intorno alla metà dell'800, Charles Darwin era coinvolto in un fiorente dibattito riguardo all'origine della variabilità tra gli individui appartenenti a una data specie, cioè al 'materiale grezzo' su cui la selezione naturale, secondo la sua teoria, agirebbe. Una teoria dell'evoluzione completa – come voleva essere quella darwiniana – deve infatti spiegare come ogni organismo erediti le sue caratteristiche dalla generazione precedente, cioè richiede una teoria dell'ereditarietà. Tra le varie proposte teoriche sviluppate in quel periodo spiccano per importanza quelle di Francis Galton e Gregor Mendel, proposte che sono alla base della genetica contemporanea. Nella prima parte dell'articolo, delinearò le differenze tra queste due teorie e spiegherò come il concetto di ereditabilità emerse in relazione alla tradizione biometrica originata dai lavori di Galton.

La teoria dell'ereditarietà oggi più celebre è senza dubbio quella derivante dai lavori di Mendel sui piselli da orto (Mendel, 1866). Tuttavia, nello stesso periodo in cui Mendel conduceva i suoi esperimenti, Galton elaborava un'altra teoria dell'ereditarietà, nota come Legge dell'Eredità Ancestrale (Galton, 1889)¹. Sebbene si tratti di una proposta che non ebbe particolare successo (tanto è vero che viene di rado trattata nei manuali di genetica contemporanea), altri lavori di Galton, nonché il suo approccio generale allo studio della biologia, sono stati invece molto importanti per la ricerca successiva. In particolare, l'analisi statistica e la misurazione delle caratte-

1 Secondo questa teoria, i due genitori contribuirebbero, congiuntamente, a un mezzo del patrimonio ereditario (e quindi alle caratteristiche biologiche) di un individuo, i quattro nonni, sempre congiuntamente, a un quarto e così via. Questa teoria implica quindi che le caratteristiche di un individuo non siano ereditate solamente dai parenti più prossimi, i genitori, ma che antenati anche molto lontani contribuiscano comunque all'eredità di un individuo. Questo, secondo Galton, spiegherebbe le differenze tra individui imparentati, come per esempio il fatto che la prole esibisca spesso caratteristiche assenti nei genitori (fenomeno che Mendel spiegò invece con il concetto di recessività).

ristiche osservabili degli organismi sono aspetti che ancora oggi giocano un ruolo essenziale in genetica quantitativa, genetica delle popolazioni e genetica del comportamento.

A differenza di Galton, che come appena detto usava metodi statistici, Mendel adottò un approccio sperimentale: facendo accoppiare piante imparentate tra loro per molte generazioni, egli ottenne quelle che si dicono linee pure, cioè popolazioni di organismi geneticamente e fenotipicamente molto simili tra loro. In virtù di questa omogeneità, Mendel riuscì a isolare popolazioni di piante che mostravano solo due fenotipi chiaramente distinti come, ad esempio, il colore *verde* o *giallo* del seme dei piselli, o il fusto *alto* o *basso* di una pianta. Mendel si focalizzò quindi su caratteri che variano qualitativamente (vale a dire, in modo discontinuo) in una popolazione di organismi, cioè su caratteri sulla base dei quali una tale popolazione può essere suddivisa in due categorie mutualmente esclusive di varianti fenotipiche². È proprio grazie all'approccio sperimentale di cui sopra e all'analisi dei tratti qualitativi che Mendel riuscì a individuare specifiche regolarità di trasmissione delle caratteristiche biologiche da una generazione all'altra³.

Durante i primi decenni del '900, periodo in cui gli studi mendeliani vennero 'riscoperti', molti studiosi realizzarono che la variazione fenotipica discontinua osservata da Mendel era in larga parte dovuta alle procedure sperimentali da egli adottate (vedi Rheinberger et al., 2015). In condizioni naturali, infatti, i tratti fenotipici non variano in modo discontinuo a livello di popolazione ma, al contrario, tendono a variare in modo continuo, tanto che un fenotipo sembra sfumare impercettibilmente in un altro. Ad esempio, il colore dei semi dei pisello

2 Mendel ipotizzò che la variazione fenotipica discontinua fosse dovuta all'effetto di singoli fattori generativi (chiamati poi 'geni' da Wilhelm Johannsen).

3 Tali regolarità sono descritte dalle ben note Leggi di Mendel, sistematizzate ad inizio '900 da studiosi come William Bateson, Reginald Punnett e Hugo DeVries.

non è *naturalmente* o verde o giallo, ma varia in modo graduale, dal verde scuro al giallo chiaro. Allo stesso modo, nelle popolazioni naturali l'altezza del fusto di una pianta varia anch'essa in modo continuo, mostrando una vasta gamma di valori.

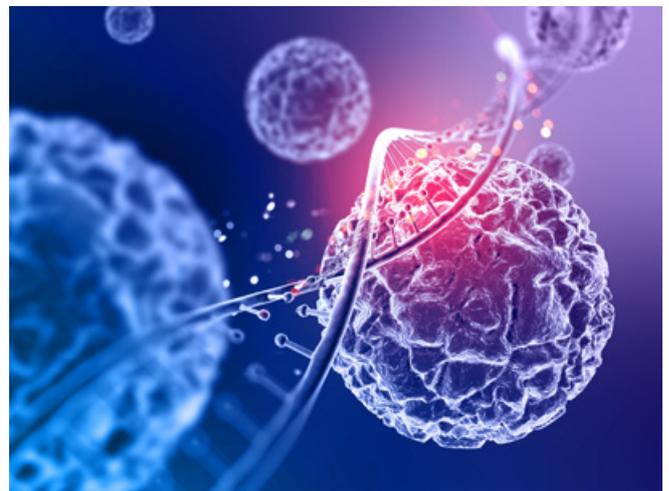
Una volta compreso ciò, molti studiosi iniziarono a focalizzarsi sullo studio di quei caratteri che, di norma, variano in modo continuo e non mostrano un modello mendeliano di ereditarietà. Tra questi caratteri si annoverano, ad esempio la statura, la pigmentazione cutanea, la suscettibilità alle malattie, le dimensioni corporee, la pressione sanguigna, nonché vari aspetti del comportamento, tra cui il Quoziente Intellettivo. Dato che i fenotipi di un carattere quantitativo si distribuiscono su una gamma di valori, essi richiedono di essere espressi in una qualche unità di misura, venendo quindi definiti metrici o, appunto, quantitativi. Con questo approccio il fenotipo di ogni individuo è ridotto a un numero – ad esempio, un certo valore per l'altezza di un organismo o un punteggio ai test del QI⁴.

Un aspetto importante dei caratteri quantitativi è che la variazione fenotipica si configura come il prodotto dell'effetto combinato di molte influenze, sia genetiche sia ambientali. Da una parte, individui con fenotipi simili (stessa statura, stesso QI, eccetera) non presenteranno necessariamente lo stesso corredo genetico, visto che tali fenotipi possono essere appunto il risultato di diverse combinazioni alleliche. D'altra parte, individui con genotipo identico non presenteranno un fenotipo identico nel caso in cui abbiano sperimentato condizioni ambientali diverse nel corso del loro sviluppo. È proprio l'interazione di piccoli effetti genetici e ambientali che produce insomma una distribuzione continua dei fenotipi (Fisher, 1918; Mather & Jinks, 1982).

Ben presto ci si accorse che per studiare l'ereditarietà dei caratteri quantitativi erano necessari metodi differenti da quelli usati da Mendel, cioè proprio i metodi statistici sviluppati da Galton. Tali procedimenti rendevano

⁴ Questi valori possono essere rappresentati graficamente come distribuzione di frequenza, inserendo sull'asse orizzontale delle x le misure del carattere. Una distribuzione di frequenza simmetrica (dove la media e la classe modale sono situate esattamente al centro) viene detta distribuzione normale, gaussiana, o a campana (Snustad & Simmons, 2012).

possibile analizzare la variazione nei caratteri quantitativi e studiare la loro base genetica senza dover intervenire direttamente su variabili genetiche e ambientali – come era invece possibile fare in contesti di allevamento. Nella prossima sezione analizzerò più nel dettaglio il lavoro di Galton e dei biometristi che sono alla base del concetto di ereditabilità e dei metodi per calcolarla.

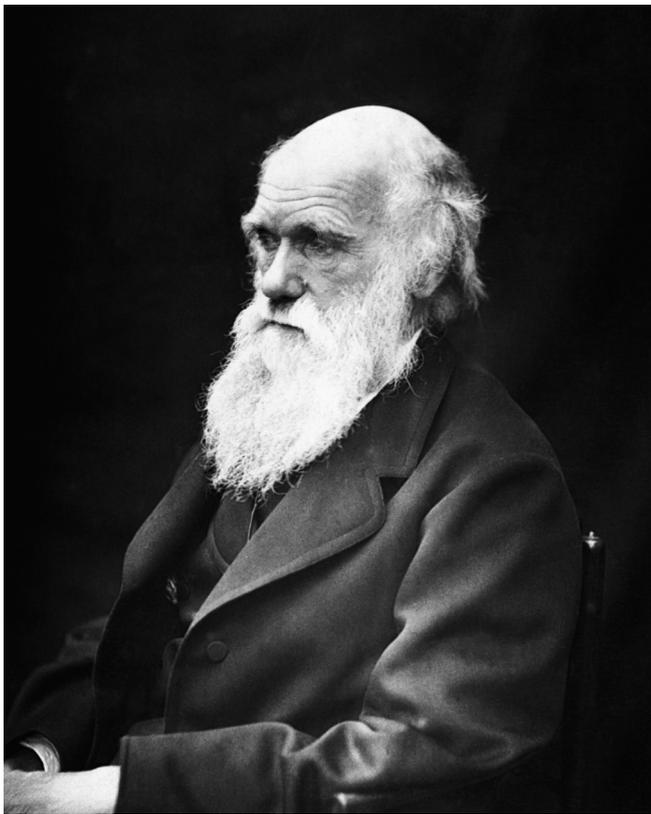


1.1 La biometria e lo studio statistico della variazione fenotipica

Come accennato in precedenza, l'origine della biometria risale ai lavori di Galton che, essendo interessato all'analisi di popolazioni naturali, non adottò le stesse procedure sperimentali di Mendel, ma sviluppò metodi alternativi per analizzare la variazione fenotipica. Dal momento che lo scopo era studiare le differenze e le similitudini tra individui rispetto a caratteri quantitativi come l'altezza, le dimensioni del cranio e l'intelligenza, Galton adottò metodi statistici per analizzare la variazione fenotipica che vennero poi sviluppati ulteriormente da autori come Karl Pearson e Ronald Fisher (vedi Cowan, 1972).

Leggendo le opere di Darwin, Galton si convinse del fatto che ogni caratteristica degli esseri viventi dovesse

avere delle basi ereditarie iniziando anche a pensare che le differenze fenotipiche tra individui di una stessa specie fossero dovute, in una certa misura, all'ereditarietà (Bokkes, 1984). Posto che le differenze individuali nei caratteri quantitativi siano dovute a effetti sia ambientali sia ereditari, Galton si chiese se esse fossero maggiormente legate a un fattore o all'altro. Nacque da questa domanda la celebre distinzione tra *nature* e *nurture* (Galton, 1874). I due elementi chiave tra loro contrapposti sono, da un lato, ciò che è ereditato biologicamente dai genitori e, dall'altro, l'ambiente fisico e ciò che è culturalmente e socialmente appreso e trasmesso.



È importante comprendere che la domanda su *nature* e *nurture* non riguarda il peso di geni e ambiente nella determinazione di un tratto poiché, come lo stesso Galton intuì, nessun organismo può svilupparsi senza entrambe le componenti. Come oggi sappiamo, non solo un gene può agire solo all'interno di un ambiente cellulare e fisico, ma anche tutte le caratteristiche di una data specie coinvolgono l'azione sia del genotipo sia dell'ambiente.

Vediamo un esempio considerato da Michael Rutter (2006). I fenicotteri rosa devono la loro peculiare pigmentazione a una dieta ricca di gamberetti rosa (quando non hanno accesso a tale alimentazione, infatti, i fenicotteri sono bianchi). Sapendo questo, potremmo essere tentati di pensare che la pigmentazione rosa sia interamente di origine ambientale, in quanto nutrirsi di gamberetti rosa è una condizione necessaria per sviluppare il piumaggio rosa. Tuttavia, la capacità dei fenicotteri di sviluppare un piumaggio rosa se nutriti con gamberetti rosa è interamente dovuta al loro genotipo (un gabbiano nutrito con gli stessi gamberetti, per esempio, non svilupperebbe comunque un piumaggio rosa). È dunque l'interazione tra lo specifico genotipo dei fenicotteri e la loro dieta la condizione necessaria per sviluppare il colore rosa. Come nota Rutter (2016, p. 24), avrebbe poco senso affermare che il colore dei fenicotteri sia dovuto ai loro geni per il 50% e all'ambiente per il restante 50% dal momento che entrambi i fattori sono necessari al 100%.

L'esempio di cui sopra è utile a evidenziare come la classica domanda su *nature* e *nurture* non si riferisca a come geni e ambiente causino il fenotipo di un organismo o a come i caratteri vengano ereditati, ma si interroghi invece su quanto le *differenze* in un tratto *tra individui di una stessa specie* siano associate a differenze genotipiche o ambientali (ad esempio, su quanto le differenze nella pigmentazione tra individui di una data popolazione di fenicotteri siano associate a differenze genetiche o ambientali).

Per valutare scientificamente il peso di *nature* e *nurture* sulle differenze individuali, diversi genetisti, come per esempio Ronald Fisher, svilupparono l'Analisi della Varianza (ANOVA), in cui il concetto di varianza di un tratto è inteso come misura di quanto quel tratto vari in una data popolazione di organismi⁵. L'ANOVA per-

⁵ La varianza è un parametro statistico che indica la dispersione dei dati attorno alla media: dati molto dispersi producono un alto valore di varianza, mentre dati molto raggruppati ne producono uno ridotto. Tuttavia, per descrivere la variabilità di un campione è spesso utilizzato un secondo parametro, la deviazione standard, che risulta di più facile interpretazione in quanto espresso nelle stesse unità di misura dei dati di partenza. La media e la deviazione standard sono poi sufficienti a descrivere la forma e la posizione di una distribuzione normale su un grafico.

mette di analizzare quanto due fonti di varianza – cioè varianza genetica (V^G) e varianza ambientale (V^E da *environment*) – determinino la varianza fenotipica di un tratto (V^P da *phenotype*), secondo la seguente formula:

$$V^P = V^G + V^E$$

In altri termini, la varianza fenotipica di un tratto in una popolazione di organismi è il risultato della somma della varianza genetica e della varianza ambientale rispetto a quel tratto⁶.

Dall'ANOVA ebbe origine il calcolo dell'ereditabilità, che è stato largamente utilizzato per *quantificare* il peso delle influenze genetiche e ambientali sulla varianza di un tratto e che è presto diventato il marchio metodologico della genetica del comportamento. Nel resto dell'articolo, mi concentrerò proprio sull'ereditabilità e sulle metodologie per calcolarla.

2. Il calcolo dell'ereditabilità

Sebbene il concetto di ereditabilità svolga un ruolo centrale in genetica del comportamento, esso fu originariamente introdotto in un contesto di ricerca alquanto differente, quello cioè della selezione artificiale. In tale contesto l'ereditabilità rappresenta un indice di quanto rapidamente una popolazione di organismi sia in grado di reagire alla selezione; in tal senso l'ereditabilità fornisce un'indicazione di quale sia l'elemento da manipolare (se l'ambiente o il genotipo) per selezionare il fenotipo desiderato.

Esistono due concetti di ereditabilità, ereditabilità in senso lato (H^2) e in senso stretto (h^2), ma dal momento che per gli scopi del presente articolo non è necessario considerare tale distinzione⁷,

6 La varianza genetica può essere scomposta in varie componenti (ad esempio, effetti genetici additivi, dominanza e epistasi), ma per i nostri fini non è necessario introdurre tali complicazioni (per ulteriori dettagli, vedi Downes & Matthews, 2019).

7 L'ereditabilità in senso lato (H^2) riguarda l'intero genotipo come fonte di varianza fenotipica, inclusi l'effetto additivo e indipendente dei geni nonché le interazioni alleliche non additive (ad esempio, epi-

userò semplicemente l'abbreviazione h^2 per riferirmi al concetto di ereditabilità in modo generico. In questo senso l'ereditabilità rappresenta *quanta della variabilità di un carattere, nella popolazione considerata, sia dovuta a differenze tra i genotipi degli individui di tale popolazione*. L'ereditabilità può variare tra 0 e 1: se il valore è prossimo a 0, significa che solo una piccola parte della variabilità osservata nella popolazione è dovuta a differenze genetiche tra gli individui, mentre se il valore è vicino a 1, significa che la maggior parte della variabilità osservata è dovuta a differenze genetiche.

Sebbene il metodo ideale per calcolare l'ereditabilità sarebbe quello di pianificare esperimenti di incrocio mendeliano tra linee pure, esso non può evidentemente essere adottato in relazione alla specie umana: non solo sarebbe concretamente difficile intervenire in modo sperimentale su una variabile o sull'altra (sia essa genetica o ambientale), ma – laddove fosse possibile – sarebbe anche eticamente discutibile. In altre parole, non possiamo allevare gli esseri umani come facciamo con le piante di pisello o con i ratti. Per via di queste difficoltà, separare gli effetti di genotipo e ambiente rispetto alle differenze individuali richiede analisi specifiche, di cui parlerò nella prossima sezione.

2.1 L'analisi dell'ereditabilità negli esseri umani

I metodi che hanno permesso lo studio dell'ereditabilità dei caratteri complessi negli esseri umani (ad esempio, quelli comportamentali come il QI) sono genericamente annoverati come 'studi di famiglia' e includono tra gli altri lo studio dei bambini adottati e dei gemelli identici. L'idea di base è che i bambini imparentati che vivono

stasi e dominanza). H^2 è calcolata tramite la formula $H^2 = V^G / V^P$. L'ereditabilità in senso stretto (h^2) riguarda invece solo gli effetti genetici additivi (V^A), che sono generalmente ritenuti più rilevanti per quanto riguarda la selezione artificiale. h^2 è calcolata tramite la formula $h^2 = V^A / V^P$. Dal momento che gli effetti genetici non additivi sono difficili da analizzare con i metodi classici della genetica quantitativa, molti genetisti si sono focalizzati sull'ereditabilità in senso stretto.

con i genitori naturali condividano sia le influenze genetiche sia le esperienze. Quando due bambini non imparentati vengono adottati dalla stessa famiglia, tuttavia, le influenze genetiche e ambientali sono – almeno in linea di principio – dissociabili e analizzabili separatamente. Similmente, quando due gemelli monozigoti (geneticamente identici)⁸ vengono separati precocemente e cresciuti in famiglie distinte, sarebbe possibile – sempre in linea di principio – separare gli effetti delle differenze genetiche e ambientali sulle differenze fenotipiche nonché analizzare in che misura le similitudini tra i due gemelli siano maggiormente dovute al genotipo o all'ambiente.

Per calcolare l'ereditabilità di un tratto vengono in genere comparate le similitudini fenotipiche tra individui imparentati con la loro similarità genetica (vedi Downes & Matthews, 2019; Plomin et al., 2013). La somiglianza fenotipica viene stimata con metodi differenti a seconda del tratto preso in esame – ad esempio, un test del QI per l'intelligenza o un test diagnostico per un disturbo mentale. La somiglianza genotipica, invece, viene stimata grazie a principi basilari della genetica e descritta dal *coefficiente di consanguineità* (vedi Tabella 1):

Coppie di individui imparentati	Proporzione di Varianza Genetica Additiva Condivisa	Percentuale di Genotipo Condiviso	Coefficiente di Consanguineità
Genitori e Figli	1/2	50%	0,5
Fratelli Unilaterali	1/4	25%	0,25
Fratelli	1/2	50%	0,5
Gemelli Dizigoti	1/2	50%	0,5
Gemelli Monozigoti	1	100%	1

Per chiarire, i gemelli dizigoti (DZ) condividono, in media, metà della varianza genetica additiva, mentre i gemelli monozigoti (MZ), avendo lo stesso genotipo, ne condividono il 100%. Se per un certo tratto gli individui con un maggiore grado di parentela tendono a essere statisticamente più simili rispetto agli individui con un grado di parentela inferiore, questa tendenza sarà un indizio

8 I gemelli MZ derivano dalla separazione dell'embrione, in uno stadio precoce di divisione, in due gruppi di cellule, ciascuno dei quali dà poi vita a un embrione completo. I gemelli MZ sono quindi, approssimativamente, geneticamente identici, cioè condividono in media il 100% del patrimonio ereditario. In realtà, i gemelli MZ non sono mai davvero identici in quanto, dal momento della divisione, lo sviluppo degli embrioni intraprende strade distinte, con tutte le modifiche epigenetiche del caso (vedi Spector, 2012).

che tale tratto è ereditabile – vale a dire, che le differenze rispetto a tale tratto sono almeno in parte dovute a differenze genotipiche.

Per calcolare l'ereditabilità del QI negli umani, per esempio, è necessario misurare la correlazione tra i punteggi dei test ottenuti da individui imparentati secondo gradi differenti. In tal caso resta tuttavia difficile distinguere gli effetti del patrimonio genetico da quelli dell'ambiente condiviso. In effetti, rilevare il grado di somiglianza statistica tra i QI degli individui appartenenti a varie coppie di gemelli non può dirci nulla sull'origine di tale somiglianza, dal momento che questa potrebbe essere dovuta sia ai molti geni che i gemelli condividono, sia all'ambiente che li accomuna (il grado di istruzione, le esperienze e il tipo di ambiente socio-educativo condiviso potrebbero rendere gli individui di ogni coppia gemellare molto simili tra loro).

Tra i vari metodi utilizzati per discernere gli effetti genetici e ambientali, è possibile comparare i gemelli MZ e DZ. A livello matematico, infatti, l'ereditabilità è il doppio della differenza tra le correlazioni osservate tra coppie di gemelli MZ e DZ, ed è quindi calcolabile con la seguente formula:

$$h^2 = 2 (r_{MZ} - r_{DZ})$$

Supponiamo, ad esempio, che la correlazione tra i QI dei gemelli MZ sia di +0.64 mentre quella dei gemelli DZ sia di +0.44. L'ereditabilità viene allora calcolata raddoppiando la differenza tra le due correlazioni:

$$2 \times (0.64 - 0.44) = 0.4$$

Nel nostro esempio, h^2 risulta 0.4. Ciò significa che il 40% della varianza nel QI nella popolazione esaminata è attribuibile alla varianza genetica additiva (V^A). La porzione di varianza rimanente (60%) è invece attribuita a differenze ambientali e ottenuta per sottrazione (per ulteriori dettagli, vedi Plomin et al., 2013).

La combinazione di studi familiari e di analisi statistiche ha portato a stimare che una parte delle differenze tra gli esseri umani in *qualsiasi* tratto psicologico siano dovute a differenze genetiche. Questo riguarda non soltanto il QI (per il quale l'ereditabilità varia tra il 50% e

l'80%), ma anche tratti di personalità, disturbi mentali, abitudini e credenze politiche (Bouchard, 2004; Plomin et al., 2013). Questi dati vengono descritti complessivamente dalla cosiddetta *Prima Legge della Genetica Comportamentale*, secondo la quale, per qualsiasi tratto comportamentale esaminato, una porzione della varianza fenotipica è correlata alla varianza genotipica (Turkheimer, 2000).

Molti studiosi hanno abbracciato questi dati e auspicato una rivoluzione nelle scienze psicologiche e nelle politiche educative in quanto i geni avrebbero un ruolo pari (se non maggiore) all'ambiente nel determinare le differenze cognitive tra gli individui (vedi, ad es., Herrnstein, 1971; Jensen, 1969). Per le ipotetiche conseguenze sociali che deriverebbero da questi dati, lo studio delle basi ereditarie delle differenze intellettive tra gli esseri umani è stato, ed è tuttora, controverso (vedi, ad es., Kevles, 1985; Panoofsky, 2014).

I dati sull'ereditabilità dei comportamenti, come si potrà immaginare, sono stati esaminati criticamente da molti studiosi, inclusi biologi, psicologi e neuroscienziati, ma anche scienziati sociali e filosofi. Sulle metodologie per calcolare l'ereditabilità incombe infatti il rischio di commettere errori capaci di distorcere i risultati degli esperimenti. Ad esempio, è stato messo in luce come in molti studi (soprattutto in quelli più datati) i gemelli separati non avessero in realtà vissuto in ambienti del tutto estranei o sufficientemente diversi. In altri casi, non sempre l'allontanamento dai genitori biologici era avvenuto in età sufficientemente precoce. Molti autori, infine, hanno evidenziato problemi di natura teorica in relazione alle assunzioni metodologiche degli studi di famiglia e del calcolo dell'ereditabilità (vedi Bailey, 1997; Eysenck & Kamin, 1981; Joseph, 2004; Kaplan, 2015; Kempthorne, 1978; Lewontin, 1974; Rose et al., 1984; Wahlsten, 1994).

Nel resto dell'articolo mi concentrerò sui problemi epistemologici che emergono dagli studi sull'ereditabilità, in particolare su quelli che riguardano il significato del concetto stesso di ereditabilità e le sue differenze rispetto al concetto di ereditarietà.

3. Ereditabilità: cos'è e cosa non è?

Intuitivamente, quando veniamo a sapere che un tratto è ereditabile, e che magari la sua ereditabilità è molto alta, tendiamo a pensare che tale tratto sia principalmente determinato dai geni o che sia 'innato' e immutabile. In alternativa, quando veniamo a sapere che l'ereditabilità di un tratto è, ad esempio, del 60%, questo dato può apparirci legato alla probabilità che un individuo ha di ereditare il tratto in questione. In realtà, il concetto di ereditabilità non coinvolge nessuno degli aspetti di cui sopra. In particolare, molti studiosi hanno evidenziato quanto i concetti di ereditarietà ed ereditabilità siano dissociati. Tra questi Hirsch (1997, p. 220) ha notato che i due termini vengono spesso accomunati in virtù della loro assonanza mentre Stoltenberg (1997, p. 96), per le stesse ragioni, ha proposto di sostituire il termine 'ereditabilità' con quello di 'selezionabilità' (*selectability*) (su questi fraintendimenti, vedi anche Joseph, 2004; Serpico, 2018; Visscher et al., 2008). In questa sezione, tenterò di illustrare fino a che punto il concetto di ereditabilità si discosti da quello di ereditarietà.

Si è già detto che il concetto di ereditarietà è legato allo studio dei meccanismi biologici attraverso i quali le caratteristiche fenotipiche passano da una generazione all'altra; e si è detto anche che l'ereditabilità è invece un indice statistico di quanto la varianza fenotipica osservabile in un tratto sia associata alla varianza genotipica. Da qui si intravede già una distinzione importante: da un lato, si ha lo sviluppo biologico di un individuo, che coinvolge analisi causali su come i geni influenzino il fenotipo; dall'altro, si ha una caratteristica a livello di popolazione, come la varianza, che è un concetto statistico. In altre parole, una cosa è chiedersi se un certo gene sia coinvolto nello sviluppo di un tratto o se un tratto sia ereditato geneticamente; tutt'altra cosa è chiedersi se la variazione in un tratto tra gli individui di una specie sia associata alla variazione genetica.

Prendiamo il caso del QI. Per quanto riguarda l'ereditarietà, è indubitabile che l'intelligenza umana con

le sue peculiarità (ad esempio, la capacità di pensiero astratto e ragionamento) sia un tratto ereditario, cioè legato a meccanismi biologici che coinvolgono, tra altri elementi, il DNA. Affinché un organismo possa sviluppare un'intelligenza tipicamente umana, è infatti necessaria una 'cassetta degli attrezzi' specificamente umana (che tra le altre cose include certamente il DNA), che sarà diversa, ad esempio, dalla cassetta degli attrezzi di cui sono dotati i lombrichi, le piante, i topi e altri tipi di organismi (come poi i geni determinino lo sviluppo dell'intelligenza, è una domanda complessa che esula dagli scopi di questo articolo). Possiamo allora affermare con serenità che il DNA specifico degli esseri umani rappresenti una condizione necessaria per lo sviluppo dell'architettura neuro-cognitiva umana. Passando all'ereditabilità, invece, la domanda verte su quanto la variazione genetica tra gli individui della specie *Homo sapiens* determini le differenze di QI. Questa domanda non riguarda il ruolo dei geni nello sviluppo neurocognitivo degli esseri umani, bensì il ruolo dei geni nel determinare le *differenze* tra i sistemi neurocognitivi di diversi individui. In altre parole, la domanda sull'ereditabilità mette da parte ciò che accomuna tutti gli esseri umani sul piano cognitivo e considera invece le variazioni (anche piccole) tra di essi.

Per mostrare quanto il concetto di ereditabilità sia distinto da quelli di eredità, sviluppo, determinazione genetica e probabilità, porterò alcuni esempi utili a illustrare le caratteristiche principali di questo indice

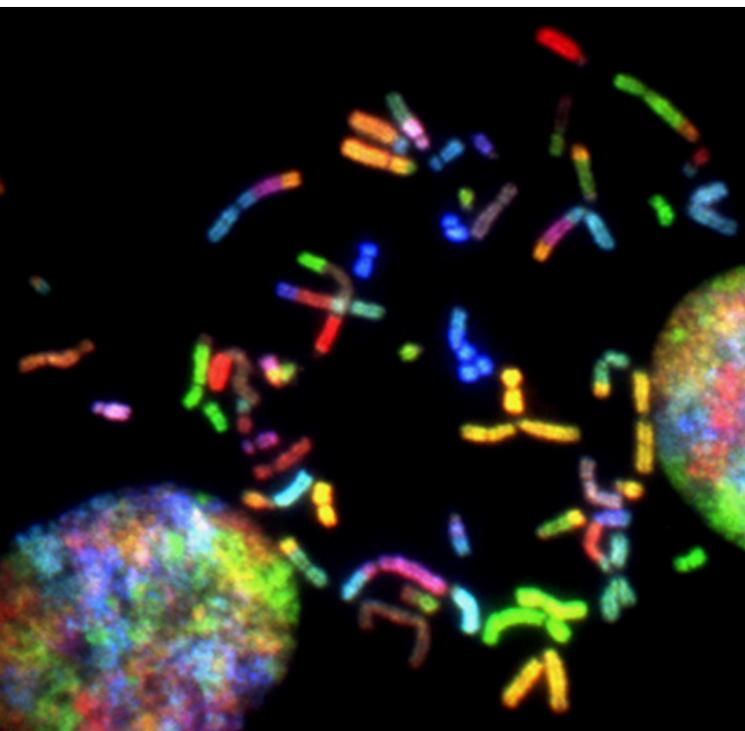
statistico. Alcuni degli scenari che delineerò mostreranno quanto contro-intuitivo il concetto di ereditabilità possa essere e di come sia facile interpretare erroneamente i dati sull'ereditabilità (specialmente quelli sui tratti comportamentali). Prima di tutto, sarà però necessario considerare come la varianza fenotipica dipenda dal rapporto tra varianza genetica e ambientale, e cosa questo implichi.

3.1 Il rapporto tra varianza genetica e varianza ambientale

Un aspetto interessante è che h^2 è un indice popolazione-specifico: poiché, per un dato carattere, popolazioni differenti possono avere valori differenti di ereditabilità, l'ereditabilità di un tratto non può essere automaticamente assunta da una popolazione all'altra (Snustad & Simmons, 2012). Questo implica che, *per lo stesso tratto*, h^2 possa variare da una popolazione all'altra (ad esempio, l'ereditabilità del QI può cambiare in differenti popolazioni). Ancora più interessante è il fatto che il valore di h^2 possa variare nello *stesso gruppo di individui* da un momento a un altro, o ponendo tale gruppo in un ambiente differente.

Per spiegare come questo possa accadere, è necessario ricordare che h^2 è uguale al rapporto tra varianza genotipica e fenotipica (V_G / V_P); il valore di h^2 è quindi determinato dal 'bilanciamento', per così dire, di varianza genetica e ambientale in una certa popolazione, cioè da quanto gli individui appartenenti a tale popolazione siano simili o dissimili su un piano genetico, o siano soggetti a influenze ambientali omogenee o eterogenee.

Ad esempio, in una popolazione di individui geneticamente molto simili, come una popolazione di piante ibridate, il valore di h^2 sarà basso poiché la varianza fenotipica osservata sarà quasi interamente dovuta a varianza ambientale. Al contrario, in una popolazione di individui geneticamente eterogenei, ma soggetti a influenze ambientali molto simili, h^2 assumerà valori alti per il semplice fatto che la varianza fenotipica os-



servata sarà per la maggior parte dovuta a varianza genotipica. In particolare, in contesti sperimentali o di allevamento, dove è possibile controllare le variabili ambientali e renderle estremamente omogenee per tutti gli individui di una popolazione, h^2 tenderà a essere molto alta proprio in virtù dell'assenza di variabilità ambientale.

Consideriamo ad esempio la relazione che sussiste tra educazione scolastica ed ereditabilità del QI (assumendo, per semplicità, che le uniche influenze ambientali che contano per il QI siano quelle legate all'educazione). In una classe di bambini soggetti a influenze intellettuali molto simili, la maggior parte delle differenze nel loro QI sarà da attribuire a differenze genetiche; il valore di h^2 sarà allora alto, perché solo una piccola parte della varianza fenotipica sarà attribuibile a variazioni nell'ambiente.

Per riassumere, il modo in cui l'ereditabilità viene calcolata (sia empiricamente, sia matematicamente) fa sì che, all'aumentare della varianza genotipica o al diminuire della varianza ambientale, h^2 tenderà ad aumentare. Nel seguito, grazie ad alcuni esempi, illustrerò come il concetto di ereditabilità non sia direttamente associabile a quelli di ereditarietà, determinazione genetica, e probabilità.

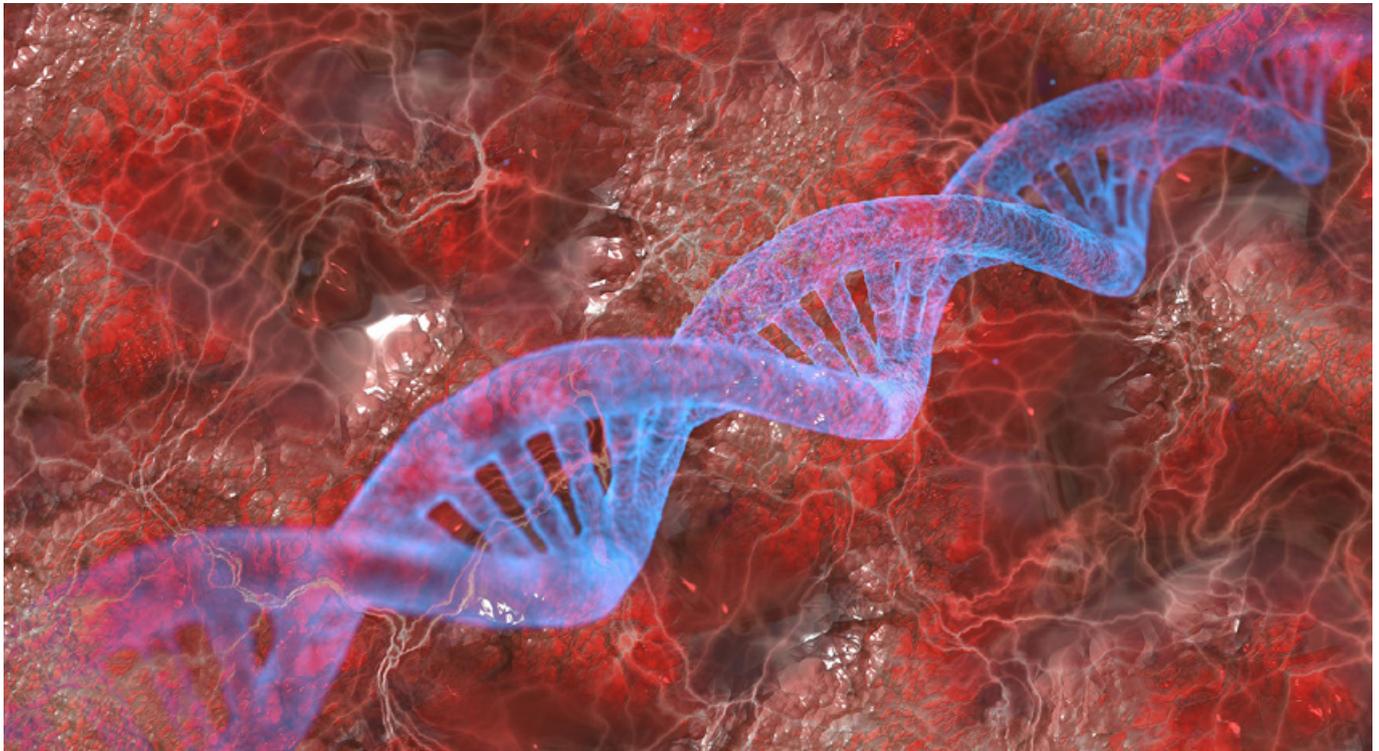
3.2 Alcune caratteristiche interessanti dell'ereditabilità

Il primo aspetto da considerare è che il fatto che un tratto sia completamente ereditabile ($h^2 = 100\%$) non implica che esso sia completamente determinato dai geni. Come accennato in precedenza, il valore di h^2 è prossimo a 1 quando la varianza fenotipica è interamente dovuta a varianza genotipica. Tuttavia, lo sviluppo individuale di un tratto ereditabile al 100% potrebbe benissimo essere legato a influenze ambientali. Ad esempio, è ben noto come la nutrizione, l'esposizione alla luce e altre variabili ambientali siano di grande importanza nella determinazione dell'altezza di una pianta. Ma se le influenze ambientali sono completamente livellate, come in contesti di allevamento,

l'unico fattore che renderà conto della varianza fenotipica sarà la varianza genotipica. Similmente, il fatto che un tratto sia fortemente ereditabile (ad esempio, $h^2 = 80\%$) non significa che esso sia 'più genetico che ambientale', bensì che le differenze genotipiche tra gli individui rendono conto di una parte maggiore della varianza fenotipica rispetto alla varianza ambientale. Questo evidenzia una prima differenza tra il concetto di determinazione genetica e quello di ereditabilità: un tratto può essere completamente ereditabile ma comunque fortemente soggetto a influenze ambientali.

Considerando il caso opposto, se un tratto non è ereditabile ($h^2 = 0\%$), questo non significa che esso non sia di origine genetica o che sia completamente determinato dall'ambiente. Una h^2 molto bassa è, infatti, riscontrabile ogni volta che la maggior parte della varianza fenotipica è dovuta a varianza ambientale. Ad esempio, il fatto di avere due braccia, nella nostra specie, è un tratto completamente dovuto all'effetto dei geni nello sviluppo (in altre parole, avere due braccia non dipende dall'effetto dell'ambiente); tuttavia, l'ereditabilità di tratti come l'aver due braccia è prossima a zero poiché, se una dose di variabilità fenotipica è presente in una popolazione (ad esempio, se vi sono individui con un solo braccio), questo è tendenzialmente dovuto a eventi accidentali, legati quindi alle esperienze. Similmente, il fatto che un tratto sia poco ereditabile (ad esempio, $h^2 = 20\%$) non significa che esso sia 'più ambientale che genetico', bensì che le differenze ambientali rendono conto di una parte maggiore della varianza fenotipica rispetto alla varianza genotipica.

Il secondo aspetto da considerare è che il fatto che un tratto sia ereditabile al 100% non implica che esso sia fisso, immutabile, o insensibile a influenze ambientali. Ad esempio, la fenilchetonuria (PKU) è una malattia metabolica di origine genetica (dovuta a mutazioni del gene *PAH*) che rende l'organismo incapace di metabolizzare l'amminoacido fenilalanina che si trova in molti alimenti. Negli individui affetti da PKU quest'amminoacido si accumula nell'organismo fino ad arrivare a causare forme gravi di disabilità cognitiva. In condizioni ambientali 'normali' (cioè dov'è adottata una dieta 'tipica', e quindi ricca di fenilalanina), l'ereditabilità della PKU è del 100% in quanto la varianza fenotipica



(presenza o assenza di PKU) è interamente dovuta a varianza genotipica (presenza o assenza del gene *PAH* mutato). Adottando nella prima infanzia una dieta povera di fenilalanina, è tuttavia possibile prevenire lo sviluppo della malattia. Ciò suggerisce che alcuni tratti, come la PKU, sebbene siano ereditabili al 100% in circostanze ambientali tipiche e siano di origine strettamente genetica, non sono fissi, immutabili, o insensibili a influenze ambientali.

Occorre infine chiedersi se vi sia una connessione tra ereditabilità e probabilità. Il fatto che un tratto sia ereditabile, ad esempio al 50% ($h^2 = 50\%$), ci può portare a pensare che un individuo abbia il 50% di probabilità di ereditarlo. Tuttavia, si tratta qui di un fraintendimento puramente linguistico. La maggior parte dei tratti quantitativi (tratti d'elezione per lo studio dell'ereditabilità), infatti, caratterizza *tutti* gli individui di una data specie (ad esempio, ogni individuo della specie *Homo sapiens* ha una certa altezza, e uno specifico livello di QI, poiché è possibile misurare l'intelligenza di ogni individuo tramite un test). Quindi, il fatto che l'ereditabilità del QI sia, ad esempio, del 50%, non implica che un certo individuo abbia il 50%

di probabilità di ereditare il QI; al contrario, ereditare un'intelligenza tipicamente umana, la quale ci rende capaci di risolvere un test del QI, non è una questione probabilistica⁹.

Per riassumere, lo studio dell'ereditabilità è estremamente complesso, sia su un piano teorico che metodologico, e può generare numerose incomprensioni, molte delle quali sono legate all'interpretare il concetto di ereditabilità come un qualcosa che riguarda direttamente il ruolo dei geni nello sviluppo di un organismo (cioè, quando la interpretiamo sul piano individuale e non popolazionale). Come sarà ormai chiaro, il calcolo dell'ereditabilità non coinvolge la lettura delle sequenze di DNA, bensì il confronto statistico tra la variazione di un certo carattere in una popolazione con la vicinanza genetica tra individui imparentati a differenti gradi (vedi Marcus, 2004). Si tratta perciò di un metodo 'in-

⁹ Prendendo il caso di disturbi mentali come, ad esempio, la schizofrenia (che evidentemente non sono tratti che caratterizzano ogni individuo della nostra specie), il discorso resta immutato: la percentuale di ereditabilità non indica la probabilità di sviluppare o ereditare il disturbo, bensì la percentuale di varianza fenotipica attribuibile a varianza genotipica.

diretto' per analizzare l'effetto dei geni.

Questo ha portato molti studiosi a porre interrogativi su quale fosse la reale relazione tra l'ereditabilità (intesa come caratteristica di una popolazione) e i meccanismi dell'ereditarietà. Nella prossima sezione, discuterò di come si sia recentemente tentato di connettere i concetti di ereditarietà ed ereditabilità e del perché quest'impresa risulti ad oggi problematica.

4. È possibile connettere ereditarietà ed ereditabilità?

Sapendo che un tratto è ereditabile, dovremmo idealmente essere in grado di identificare, con i metodi appropriati, quelle specifiche varianti genetiche che sono alla base delle differenze individuali in un tratto. In linea di principio, ciò permetterebbe di connettere il concetto di ereditabilità con quello di ereditarietà; o perlomeno, questa è l'ipotesi avanzata da molti genetisti (ad es., Chabris et al., 2013; Plomin et al., 2013; Sesardic, 1993) secondo i quali, una volta stabilito che un tratto è ereditabile, dovremmo investigare più a fondo per identificare quei geni che rendono conto di tale ereditabilità – cioè quei geni che si pensa siano associati alla variazione fenotipica.

L'individuazione di questi geni è l'obiettivo principale di un metodo di analisi chiamato *Genome-wide Association* (GWA), che permette di valutare l'associazione tra la variazione fenotipica e la presenza o assenza di milioni di polimorfismi a singolo nucleotide (*single-nucleotide polymorphisms*, SNPs) in migliaia d'individui. Negli ultimi due decenni, la GWA si è affermata come la metodologia più promettente per connettere lo studio dell'ereditabilità alla biologia molecolare. Tramite GWA è stato, infatti, possibile identificare centinaia di varianti genetiche associate a centinaia di tratti fenotipici, incluse malattie, tratti fisici come la statura e tratti comportamentali come il QI (vedi Chabris et al., 2013; Visscher et al., 2012).

Nonostante il suo enorme potere statistico, la GWA non è però esente da limitazioni. Per i nostri scopi, è sufficiente notare che, in linea generale, un allele

può essere statisticamente associato alla variazione in un tratto per molti motivi – non necessariamente per via di una connessione causale (vedi Downes & Matthews, 2019; Eley & Rijdsdijk, 2005). La GWA, purtroppo, può solo dirci che un certo allele occorre con frequenza statisticamente rilevante in, ad esempio, individui affetti da una malattia se paragonati a individui del gruppo di controllo¹⁰.

Quello di fornire spiegazioni causali è un problema che accomuna sia gli studi che adottano GWA, sia quelli che calcolano l'ereditabilità. Questo potrebbe essere dovuto a molte ragioni; qui mi soffermerò solo sul fatto che buona parte dell'ereditabilità stimata per i tratti complessi (soprattutto quelli psicologici come il QI) potrebbe essere dovuta a *effetti genetici indiretti*.

Per introdurre il problema, vediamo un esempio cinematografico tratto da Marcus (2004). Quasi tutti i cavalieri Jedi del film *Guerre Stellari* sono uomini e pertanto recano il cromosoma Y. In termini statistici, troveremmo certamente una correlazione significativa tra l'essere Jedi e il possedere un cromosoma Y, e potremmo pensare che siano proprio dei geni situati sul cromosoma Y a causare il tratto 'essere Jedi'. Tuttavia, potrebbe darsi che anche la principessa Leia abbia la *Forza*, sebbene non abbia un cromosoma Y. Il motivo per cui Leia non diventerà Jedi è che le autorità Jedi tendono a non dare alle donne le opportunità per diventare tali. Il cromosoma Y sarebbe comunque correlato alla possibilità di diventare Jedi, ma non sarebbe *causa* dell'essere Jedi. Analogamente, nota Marcus, le differenze nei test del QI potrebbero essere statisticamente legate, ad esempio, ai geni 'per' il genere, ma ciò non significa che queste differenze siano causate da questi geni – potrebbero invece essere il risultato di come la società tratta le persone di generi diversi.

Ned Block (1995) porta un esempio ancora più illuminante, sebbene più tecnico. Ipotizziamo che esista una cultura in cui i bambini con i capelli rossi sono picchiati sulla testa regolarmente, mentre quelli con i capelli di altri colori no. Questo tenderà a far diminuire il QI dei bambini del primo gruppo poiché i colpi sulla

¹⁰ È poi necessario che studi molecolari arrivino a spiegare perché tale associazione sia emersa e, eventualmente, come un certo allele causi variazione fenotipica in una popolazione.

testa porteranno a disturbi del neurosviluppo; al contrario, i bambini del secondo gruppo avranno punteggi del QI nella norma. Calcolando l'ereditabilità del QI in questa popolazione, troveremo certamente che esso ha un valore molto alto. Infatti, la variabilità nel QI (valori di QI bassi *versus* normali) sarà interamente (o quasi) dovuta a variabilità genetica (cioè il possedere o meno i geni legati al colore di capelli rosso). In altre parole, alcuni geni saranno stabilmente associati a valori di QI bassi e altri a valori nella norma. Il problema è che, in questo scenario ipotetico, i geni che il calcolo dell'ereditabilità starebbe effettivamente 'individuando' non sono quelli legati allo sviluppo dell'intelligenza, bensì quelli legati al colore dei capelli. In questo senso, i geni che codificano il pigmento delle cellule dei capelli avranno un effetto causale *indiretto* sul QI, ma il calcolo dell'ereditabilità non sarà in grado di evidenziare quest'aspetto, portandoci a pensare che l'ereditabilità del QI sia riconducibile a variazioni nei geni legati allo sviluppo dell'intelligenza. Secondo Block, una buona parte dell'ereditabilità stimata per il QI potrebbe essere dovuta a effetti genetici indiretti di questo tipo, legati a come il genotipo e l'ambiente interagiscono.

Neven Sesardic stesso, convinto sostenitore del calcolo dell'ereditabilità, ha notato che l'ereditabilità può solo dirci che: a) in una certa situazione, differenze genetiche sono fortemente riflesse in differenze fenotipiche; e b) che, probabilmente, il meccanismo sottostante attraverso il quale il genotipo influenza il fenotipo è così complesso che non è chiaro cosa accadrebbe in circostanze differenti. Senza sapere quali fattori siano rilevanti e in che modo, non possiamo essere sicuri se le associazioni che abbiamo localmente scoperto si ripresenteranno in circostanze ambientali anche solo leggermente diverse (Sesardic, 1993).

In sintesi, la complessità della relazione genotipo-fenotipo-ambiente rende molto difficile passare dal piano delle associazioni statistiche a quello delle relazioni causali. Questo problema è presente anche negli studi che fanno uso di GWA, com'è testimoniato da quello che viene comunemente definito 'problema dell'ereditabilità mancante' (*missing heritability problem*) (Maher, 2008). In sostanza, per molti tratti, la totalità dei SNPs associati alla variazione fenotipica

osservata rende conto solo di una piccola porzione (tra il 5 e il 25%) della ereditabilità di un dato tratto (vedi Downes & Matthews 2019). In altre parole, c'è un divario tra l'ereditabilità stimata tramite i classici studi di famiglia e quella spiegata dai SNPs individuati con la GWA. Tale divario è detto *missing heritability* (Manolio et al., 2009; Matthews & Turkheimer, 2019; Turkheimer, 2011)¹¹.

Il problema dell'ereditabilità mancante ha avuto un impatto enorme sulla riflessione teorica riguardante la genetica quantitativa. Non è chiaro, infatti, se tale problema dipenda da difficoltà tecniche perfettibili o piuttosto da questioni più profonde (Eichler et al., 2010; Goldstein, 2009; McClellan & King, 2010). Ad esempio, molti critici hanno suggerito che i metodi della genetica quantitativa non siano equipaggiati per individuare interazioni *non additive* tra i geni (come ad esempio l'epistasi) e tra genotipo e ambiente; queste ultime, che sono alla base dell'epigenetica contemporanea, potrebbero spiegare l'ereditabilità mancante e fornire un quadro più plausibile di come geni e ambiente interagiscano nel determinare il fenotipo (vedi Bourrat et al., 2017; Nelson et al., 2013; Serpico, 2016; Slatkin, 2009; Tabery & Griffiths, 2010). Secondo tale prospettiva, la varianza fenotipica non sarebbe semplicemente il risultato della somma di varianza genetica e ambientale ($V_G + V_E$), ma includerebbe anche la varianza dovuta alle interazioni tra genotipo e ambiente ($V_{G \times E}$).

5. Conclusioni

In questo articolo ho analizzato la relazione tra i concetti di ereditarietà e di ereditabilità. In particolare, ho evidenziato quanto i due concetti siano dissociati tra loro – sia storicamente, sia epistemologicamente – e come la relazione tra lo studio dei meccanismi dell'ereditarietà e l'analisi dell'ereditabilità sia tuttora poco

¹¹ Occorre notare che il problema emerge maggiormente nello studio dei tratti comportamentali che in quello dei tratti fisici e delle malattie somatiche. Se si pensa che, generalmente, molti tratti psicologici sono tanto ereditabili quanto lo sono i tratti fisici, questo fatto appare piuttosto sorprendente.

chiara. Questo problema è particolarmente evidente per quanto riguarda i tratti psicologici umani: qui, infatti, è presente anche un problema legato alla definizione dei tratti psicologici in questione (cosa si intende per intelligenza, malattia mentale, estroversione o per qualsiasi altra caratteristica psicologica per la quale sia possibile calcolare l'ereditabilità – questioni che, in questo articolo, non è stato possibile trattare).

Più in generale, la relazione tra ereditarietà ed ereditabilità coinvolge la distanza che intercorre tra la genetica quantitativa e altre aree della biologia, come per esempio la biologia molecolare. Come spiegato, la genetica quantitativa si è tradizionalmente occupata dello studio di caratteristiche a livello di popolazioni, come la varianza, che sono difficilmente interpretabili sul piano dello studio causale, a livello individuale, della relazione genotipo-fenotipo. Su quest'aspetto vi è un generale consenso tra i teorici della biologia, nonostante, alcuni studiosi abbiano proposto vie per interpretare l'analisi della varianza in termini causali (per una rassegna, vedi Downes & Matthews, 2019).

In definitiva, la domanda sul significato del concetto di ereditabilità, così come quella sul rapporto tra *nature* e *nurture*, è ancora aperta. È possibile che progressivi raffinamenti tecnici permetteranno in futuro di colmare il divario tra genetica quantitativa e biologia molecolare. Il problema dell'ereditabilità mancante, tuttavia, rappresenta per molti un campanello d'allarme rispetto all'affidabilità delle metodologie della genetica quantitativa, che – va notato – si basano su modelli teorici risalenti a oltre un secolo fa e carichi di semplificazioni.

Bibliografia

- Bailey, R.C. (1997). Hereditarian scientific fallacies. *Genetica*, 99 (2-3), 125-133.
- Block, N. (1995). How heritability misleads about race. *Cognition*, 56, 99-128.
- Boakes, R. (1984). *From Darwin to behaviourism: Psychology and the minds of animals*. Cambridge, UK: Cambridge University Press.
- Bouchard, T.J. (2004). Genetic Influence on Human Psychological Traits. A Survey. *Current Directions in Psychological Science*, 13(4), 148-151.
- Bourrat, P., Lu, Q., & Jablonka, E. (2017). Why the missing heritability might not be in the DNA. *BioEssays* 39, 1700067.
- Chabris, C.F., Lee, J. J., Benjamin, D.J., et al. (2013). Why it is hard to find genes associated with social science traits: theoretical and empirical considerations. *American journal of public health*, 103(S1), S152-S166.
- Cowan, R.S. (1972). Francis Galton's contribution to genetics. *Journal of the History of Biology*, 5(2), 389-412
- Downes, S.M. & Matthews, L., "Heritability", *The Stanford Encyclopedia of Philosophy* (Winter 2019 Edition), Edward N. Zalta (ed.), URL = <<https://plato.stanford.edu/archives/win2019/entries/heredity/>>.
- Eichler, E.E., Flint, J., Gibson, G., et al. (2010). Missing heritability and strategies for finding the underlying causes of complex disease. *Nature reviews. Genetics*, 11(6), 446-450.
- Eley, T.C., & Rijdsdijk, F. (2005). Introductory guide to the statistics of molecular genetics. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 46(10), 1042-1044.
- Eysenck, H.J., & Kamin, L.J. (1981). *Intelligence: The battle for the mind*. London: Palgrave Macmillan.
- Fisher, R.A. (1918). The Correlation Between Relatives on the Supposition of Mendelian Inheritance. *Transactions of the Royal Society of Edinburgh*, 52, 399-433.
- Galton, F. (1874). *English Men of Science. Their Nature and Nurture*. London: Macmillan & Co.
- Galton, F. (1889). *Natural inheritance*. London: Macmillan & Co.
- Goldstein, D.B. (2009). Common genetic variation and human traits. *New England Journal of Medicine*, 360(17), 1696-1698.
- Herrnstein, R.J. (1971). IQ. *Atlantic Monthly* (September), 43-64.
- Hirsch, J. (1997). Some history of heredity-vs-environment, genetic inferiority at Harvard (?), and The (incredible) Bell Curve. *Genetica*, 99, 207-224.
- Jensen, A.R. (1969). How Much Can We Boost IQ and Scholastic Achievement? *Harvard Educational Review*, 39, 1-123.
- Joseph, J. (2004). *The gene illusion: genetic research in psychiatry and psychology under the microscope*. New York: Algora.
- Kaplan, J.M. (2015). Race, IQ, and the search for statistical signals associated with so-called "X"-factors: environments, racism, and the "hereditarian hypothesis". *Biology & Philosophy*, 30(1), 1-17.
- Kempthorne, O. (1978). A Biometrics Invited Paper: Logical, Epis-

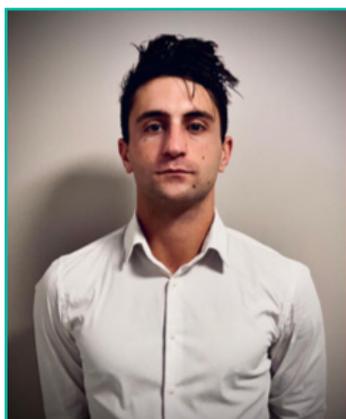
- temological and Statistical Aspects of Nature-Nurture Data Interpretation. *Biometrics*, 34(1), 1-23.
- Kevles, D.J. (1985). *In the name of eugenics: Genetics and the uses of human heredity*. Berkeley: University of California Press.
- Lewontin, R.C. (1974). Annotation: the analysis of variance and the analysis of causes. *American journal of human genetics*, 26(3), 400-411.
- Maher, B. (2008). Personal genomes: The case of the missing heritability. *Nature News*, 456(7218), 18-21.
- Manolio, T.A., Collins, F. S., Cox, N. J., et al. (2009). Finding the missing heritability of complex diseases. *Nature*, 461(7265), 747.
- Marcus, G. (2004). *The birth of the mind: How a tiny number of genes creates the complexities of human thought*. New York: Basic Books.
- Mather, K., & Jinks, J.L. (1982). *Biometrical genetics: The study of continuous variation*. London: Chapman & Hall.
- Matthews, L.J., & Turkheimer, E. (2019). Across the great divide: pluralism and the hunt for missing heritability. *Synthese*, 1-15.
- McClellan, J., & King, M.C. (2010). Genetic heterogeneity in human disease. *Cell*, 141(2), 210-217.
- Mendel, G. (1866). Versuche über Pflanzen-Hybriden. Verhandlungen des Naturforschenden Vereines in Brünn, IV.
- Nelson, R.M., Pettersson, M.E., & Carlborg, O. (2013). A century after Fisher: time for a new paradigm in quantitative genetics. *Trends in Genetics*, 29(12), 669-676.
- Panofsky, A. (2014). *Misbehaving science: Controversy and the development of behavior genetics*. Chicago: University of Chicago Press.
- Plomin, R., DeFries, J.C., Knopik, V. S., & Neiderhiser, J.N. (2013). *Behavioral Genetics. Sixth Edition*. New York: Worth Publishers.
- Rheinberger, Hans-Jörg, Müller-Wille, Staffan & Meunier, Robert, "Gene", *The Stanford Encyclopedia of Philosophy* (Spring 2015 Edition), Edward N. Zalta (ed.), URL = <<https://plato.stanford.edu/archives/spr2015/entries/gene/>>.
- Rose, S., Kamin, L.J., & Lewontin, R.C. (1984). *Not in our genes: Biology, ideology and human nature*. New York: Pantheon Books.
- Rutter, M. (2006). *Genes and behavior: Nature-nurture interplay explained*. Hoboken: Blackwell Publishing.
- Serpico, D. (2016). Le basi dell'intelligenza. Due modi di ragionare su geni e ambiente. *PNEI NEWS*, 5, 13-16.
- Serpico, D. (2018). What kind of kind is intelligence?. *Philosophical Psychology*, 31(2), 232-252.
- Sesardic, N. (1993). Heritability and causality. *Philosophy of Science*, 60 (3), 396-418.
- Slatkin, M. (2009). Epigenetic inheritance and the missing heritability problem. *Genetics*, 182(3), 845-850.
- Snustad, D.P., & Simmons, M. J. (2012). *Principles of genetics. Sixth Edition*. New York: Wiley.
- Spector, T. (2012). *Identically different: Why you can change your genes*. Hachette UK.
- Stoltenberg, S.F. (1997). Coming to terms with heritability. *Genetica*, 99, 89-96.
- Tabery, J. & Griffiths, P.E. (2010). Historical and Philosophical Perspectives on Behavioral Genetics and Developmental Science. In K.E. Hood, C.T. Halpern, G. Greenberg & R.M. Lerner (Eds.), *Handbook of Developmental Science, Behavior and Genetics* (pp. 41-60). Wiley-Blackwell.
- Turkheimer, E. (2000). Three laws of behavior genetics and what they mean. *Current Directions in Psychological Science*, 9(5), 160-164.
- Turkheimer, E. (2011). Still missing. *Research in Human Development*, 8 (3-4), 227-241.
- Visscher, P.M., Brown, M.A., McCarthy, M. I., & Yang, J. (2012). Five years of GWAS discovery. *The American Journal of Human Genetics*, 90(1), 7-24.
- Visscher, P.M., Hill, W.G., & Wray, N.R. (2008). Heritability in the genomics era-concepts and misconceptions. *Nature reviews. Genetics*, 9 (4), 255-266.
- Wahlsten, D. (1994). The intelligence of heritability. *Canadian Psychology / Psychologiecanadienne*, 35 (3), 244-260.

Il mal di schiena. La prospettiva dell'Ortopedico e la prospettiva del Fisioterapista secondo una visione evidence-based



Dott. Roberto Urso

Dirigente Medico
 U.O. di Ortopedia e Traumatologia
 Ospedale Maggiore, Bologna

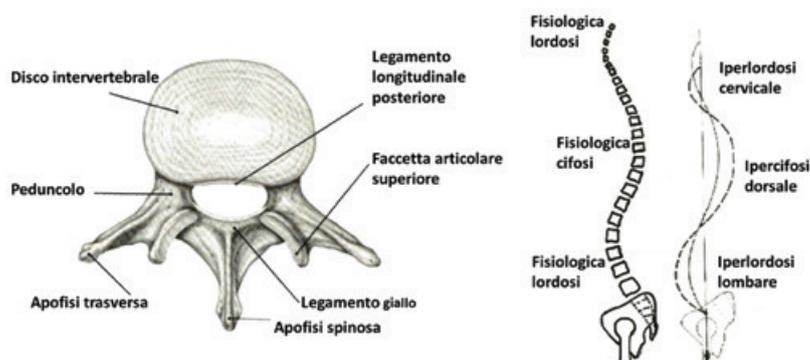


Dott. Valerio Barbari

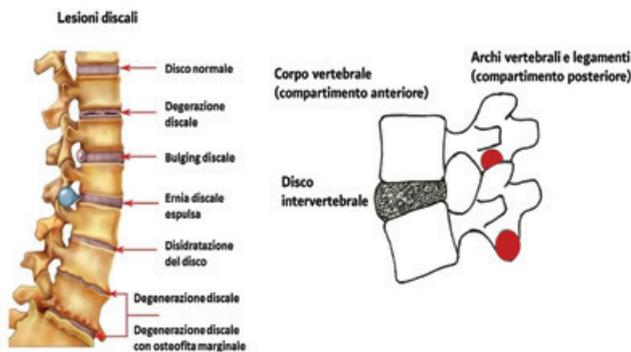
Fisioterapista, OMPT
 Orthopaedic Manipulative Physical
 Therapist, Rimini

La prospettiva dell'Ortopedico

Definire la storia evolutiva del Dolore Lombare e del suo trattamento è molto complesso, sia per i fattori intrinseci (eventuali patologie pregresse, malattie), sia per i fattori estrinseci (cause predisponenti, sforzi, traumi), sia per la storia naturale favorevole e la sua risoluzione spontanea, come nella maggior parte dei casi. Dolore di natura meccanica, tende a modificarsi con il variare delle attività fisiche e lavorative, è un quadro doloroso prevalentemente del tratto lombo-sacrale, ma con propagazioni e coinvolgimenti di sedi a localizzazione sufficientemente precisa: lombo-sacrale-iliaco, glutea, zona coscia (anteriore o posteriore), con o senza irradiazione più o meno complessa all'arto inferiore (polpaccio, calcagno, dita dei piedi). La fase iniziale del DL è sempre acuta, quindi temporanea. Se la fase si prolunga nel tempo diventa cronica, identificando un vero e proprio stato di malattia. Il significato di sintomo è così perso, modificando completamente i meccanismi fisiopatologici del dolore.



L'esame **anamnestico** indaga sulla genesi del dolore, sullo stile di vita del paziente, sulle abitudini quotidiane, sul tipo di lavoro e le eventuali attività sportive praticate. L'esame **clinico** deve valutare la colonna vertebrale, come postura del paziente, deviazioni dell'asse, rotazioni, punti trigger, sedi di contrattura con relativa irradiazione del dolore. Una successiva indagine radiologica permette di inquadrare il globale assetto del rachide sui vari piani, i dismorfismi dei corpi vertebrali, la presenza di artrosi, eventuale deficit dell'accrescimento, aree osteolitiche su base metastatica o infettiva, modificazioni dei corpi vertebrali, asimmetrie dei dischi vertebrali.



La figura dell'ortopedico interviene, solitamente, come primo passaggio all'esordio dei sintomi dolorosi. Un'accurata visita ed esami strumentali corretti riescono, di solito, a portare a un'esatta diagnosi. Il paziente afflitto da DL a insorgenza acuta o già in cronicità da qualche tempo, vede spesso, nell'ortopedico la possibilità della soluzione di tutti i problemi, confidando in una terapia farmacologica che possa eliminare tutti i disturbi, se non addirittura un'operazione che possa asportare radicalmente tutti i problemi che il dolore porta.

È consuetudine, una volta che il DL si è presentato violentemente sul paziente, pensare alla tanto temuta "ernia", ritenendo che il grave dolore sia sempre a essa legata. E la convinzione che l'intervento chirurgico sia la soluzione migliore è ancora tenace. Quest'atteggiamento è comprensibile: i dolori continui e invalidanti tendono a ricercare anche le soluzioni estreme.

La scuola Americana, più di tutti tendeva verso la

soluzione chirurgica, ma a seguito di uno studio che stabilì che i postumi e le limitazioni residue a dieci anni di distanza, erano assolutamente sovrapponibili, alle ernie trattate chirurgicamente; oggi tale approccio è lasciato esclusivamente a quegli episodi che determinano paralisi completa e quasi completa da sofferenza radicolare, per stenosi del canale, per esiti di lesioni fratturative o metastatiche.



Nell'ambito clinico, dopo diagnosi corretta del tipo di DL, l'ortopedico trova nel fisioterapista il perfetto alleato per la corretta strategia terapeutica idonea a migliorare prima, e risanare nel tempo, i gravi sintomi riferiti.

La prospettiva del Fisioterapista secondo una visione evidence-based

Introduzione e background

Il mal di schiena (*low back pain* - LBP), definito nello specifico come mal di schiena non specifico (*non-specific LBP*), rappresenta il disturbo muscolo-scheletrico più comune al mondo. Secondo i dati del *Global Burden of Disease*, infatti, la prevalenza globale del mal di schiena si stima essere pari al 9.17% (Hoy, 2010), mentre quella del corso della vita di ciascun individuo sembrerebbe collocarsi all'interno di un range compreso tra il 49% e il 90% (Scott, 2010) o tra il 50% e l'80% (Rubin, 2007), con un tasso di recidiva – a un anno dal primo episodio – estremamente elevato e pari al 33% (daSilva, 2017).

Non solo, il mal di schiena costituisce la principale causa di disabilità a livello mondiale (Vos, 2016) e, in-

fatti, la letteratura scientifica riporta un tasso di ricerca di cura pari al 58% [IC: 32%-83%], con valori più elevati nelle donne, in pazienti con dolore più severo e disabilitante o con un basso livello di salute generale (Ferreira, 2010).

In linea generale, è possibile asserire con certezza che il mal di schiena si configura come un carico economico e sociale significativo sia dal punto di vista del paziente che dei servizi sanitari pubblici e/o privati. A supporto di questa considerazione, una recente meta-analisi pubblicata sul *BMC Musculoskeletal Disorders* (Edwards, 2017), sintetizzando le stime di prevalenza dei pazienti con mal di schiena recatisi presso le strutture di emergenza (*emergency departments*), ha riportato una prevalenza pari al 4.39% (3.67%-5.18%), consentendo agli autori di stabilire come il mal di schiena sia una problematica frequente anche presso le strutture di emergenza stesse.

La prevalenza e l'incidenza del mal di schiena sono in costante aumento nel corso degli anni (Meucci; 2015 Fatoye, 2019) e pertanto è ragionevole supporre che sia in termini di valutazione che in termini d'intervento (medico o fisioterapico) vi siano delle carenze concettuali, culturali elegate alla competenza che necessitano di essere colmate.

Infatti, non tutti i fisioterapisti, con o senza specializzazione in riabilitazione dei disordini muscolo-scheletrici, aderiscono alle linee guida internazionali inerenti alla gestione di questo disturbo e, gli elementi ritenuti "barriere" all'aderenza alle linee guida stesse sembrerebbero essere la comprensione, la compatibilità con la propria pratica clinica, la rilevanza e il grado di accordo tra il professionista e la ricerca scientifica (Cotè, 2009). Questa considerazione solleva un problema che non deve essere in alcun modo sottovalutato in quanto, nel caso del mal di schiena, l'aderenza alle linee guida internazionali da parte dei fisioterapisti ha, infatti, il potenziale di ridurre il tasso di ricerca di cure da parte dei pazienti, di ridurre la disabilità percepita e, pertanto, di migliorare la qualità della vita (Rutten, 2010).

L'obiettivo di quest'articolo è di portare alla luce le più recenti acquisizioni provenienti dalla letteratura scientifica inerenti alla valutazione e al trattamento del

paziente con mal di schiena. Assumendo sia propria di ogni fisioterapista la conoscenza degli step di ciascun momento dell'anamnesi e dei diversi momenti dell'esame fisico (dall'osservazione ai movimenti attivi fino ai test di provocazione del dolore), segue una panoramica scientifica sulla valutazione e sulla gestione dei pazienti con mal di schiena in linea con le più autorevoli prove di efficacia che chiuderà il cerchio del ragionamento clinico e si configurerà come complementare al background formativo fisioterapico relativo al dolore lombare, focalizzandosi principalmente sull'inquadramento del paziente, dei meccanismi di elaborazione dei sintomi e, infine, sulla gestione del disturbo.

La valutazione del paziente con il mal di schiena

Il paziente affetto da mal di schiena è senza dubbio il paziente che più frequentemente i fisioterapisti ricevono nei propri studi professionali (vedi sezione 1. per i dati di prevalenza).

Parallelamente a quest'aspetto, è degno di nota sottolineare come il sistema per cui i pazienti si rivolgono ai fisioterapisti privatamente come prima figura sanitaria di riferimento in caso di mal di schiena – accesso diretto – renda indispensabile una competenza professionale adeguata, avanzata e aggiornata. In questo senso, la specializzazione in riabilitazione dei disordini muscolo-scheletrici costituisce un background formativo necessario, nonché una garanzia di competenza, per la gestione di tali patologie e, in particolare, del mal di schiena.

In linea con i dati di uno studio scientifico pubblicato sul *British Journal of General Practice*, infatti, i pazienti con patologie muscolo-scheletriche possono essere valutati e gestiti in modo indipendente ed efficace dai fisioterapisti anziché dai medici di medicina generale (Downie, 2019). Gli autori concludono, inoltre, che questo aspetto possa avere il potenziale di ridurre il carico di lavoro per i medici di medicina generale visto il minimo supporto clinico e professionale richiesto a questi ultimi per la gestione dei pazienti con affezioni muscolo-scheletriche.

La maggior parte dei pazienti, infatti, potrebbe essere gestita con appropriati *referral*¹ al medico ortopedico, con feedback positivi da parte dei pazienti stessi, come riportato dalla pubblicazione in oggetto (Downie, 2019).

Nel caso del paziente con mal di schiena, il ragionamento clinico del fisioterapista specializzato in riabilitazione dei disturbi muscolo-scheletrici, in linea generale, si fonda sui seguenti step irrinunciabili:

- esclusione delle patologie di pertinenza medica (anche solo momentaneamente) attraverso l'individuazione delle *redflags*² (Ladeira, 2018; Verhagen, 2016; Ross, 2010) – non oggetto del presente articolo;
- conferma del coinvolgimento del rachide lombare in termini di contributo ai sintomi lamentati dal paziente (anamnesi, test attivi, test di provocazione del dolore, test passivi) – non oggetto del presente articolo;
- identificazione dell'etichetta “*diagnostica*” (inquadramento) secondo il *triage* clinico proposto in letteratura (Bardin, 2017);
- identificazione del meccanismo di elaborazione del dolore prevalente (Smart, 2012).

¹ *Referral*: processo per cui il fisioterapista decide di inviare il paziente a un altro specialista per un'ulteriore valutazione.

² *Redflags*: segni e sintomi clinici indicativi di una patologia seria (dolore notturno, dolore costante di natura non meccanica, sintomi costituzionali, assenza di miglioramento dopo un mese di trattamento e altro). Per approfondimenti: <https://www.jospt.org/doi/full/10.2519/jospt.2010.0109>; <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27376890>; <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29686480>; Differential Diagnosis for Physical Therapists, Screening for Referral (Goodman C.).

Il triage diagnostico – le raccomandazioni della letteratura scientifica

Diversi sono i triage o le raccomandazioni di buona pratica clinica proposti in letteratura per la valutazione iniziale del paziente con mal di schiena (Haswell, 2008; Murphy, 2013; Hooten 2015; Bardin, 2017, Buchbinder, 2018). Il più recente, completo, citato in letteratura e, non di meno, utilizzato nella pratica clinica a livello internazionale è il triage diagnostico pubblicato da Lynn D. Bardin e colleghi nel 2017, proposto con il fine ultimo di inquadrare correttamente il paziente con mal di schiena e collocarlo all'interno di un percorso di valutazione e di trattamento unico e differente dalle altre tipologie di pazienti con il medesimo disturbo (Figura 1).

1. Paziente con mal di schiena
2. Anamnesi ed esame obiettivo. Esclusione delle patologie non spinali e viscerali come causa di mal di schiena
3. Triage diagnostico. Inquadramento del paziente nei 3 domini identificati come etichette “diagnostiche”.
a) Patologie spinali specifici:
- frattura vertebrale;
- tumore;
- infezione spinale
- spondilite
- sindrome della cauda equina
b) Sindrome radicolare:
- dolore radicolare
- radicolopatia
- stenosi lombare
c) Mal di schiena non specifico:
- dolore lombare di origine muscolo-scheletrica.

Figura 1. Triage diagnostico per il paziente con mal di schiena

Il triage in oggetto, infatti, offre un significativo supporto a tutti i fisioterapisti che operano in ambito privato e ricevono pazienti che giungono nelle proprie cliniche in accesso diretto. Come riportato in Figura 1., superati gli step precedentemente citati (anamnesi recente e remota in combinazione con l'esame obiettivo e l'esclusione delle patologie di interesse medico e delle patologie spinali specifiche), la letteratura insiste

sull'inquadramento del paziente da un punto di vista eziologico, suddividendo l'etichetta "diagnostica" in sindrome radicolare (5%-10% di tutte le cause di mal di schiena) e mal di schiena non specifico (90%-95% dei casi).

La ragione per cui gli autori propongono l'esclusione dei quadri clinici etichettati come sindrome radicolare, prima di essere certi di essere di fronte a un paziente

con mal di schiena non specifico, è legata al fatto che questi due quadri clinici hanno, secondo le prove di efficacia correnti in letteratura, un quadro clinico patognomonico e unico caratterizzato da segni e sintomi clinici che aiutano i professionisti della salute a identificarli in maniera sufficientemente riproducibile (Tabella 1).

Disturbo	Anamnesi	Esame Obiettivo
Dolore radicolare	Dolore all'arto inferiore generalmente maggiore rispetto alla gamba; Dolore alla gamba descritto come lancinante, urente, profondo che aumenta con la manovra di Valsalva; Localizzazione del dolore alla gamba unilaterale e secondo una distribuzione dermatomica sufficientemente coerente.	Positività dei test di neurotensione (PKB o SLR); Flessione lombare attiva estremamente limitata; Esacerbazione del dolore durante i movimenti di estensione (in particolari se associati all'inclinazione omolaterale).
Radicolopatia	Caratteristiche simili al dolore radicolare in associazione con sintomi come debolezza o perdita della funzionalità (es: piede cadente).	Positività all'esame neurologico per riduzione della forza, della sensibilità e/o dei riflessi osteo-tendinei.
Stenosi lombare (più probabile nel paziente adulto-anziano)	Claudicatio neurogenica che limita la tolleranza alla deambulazione; Dolore bilaterale associato a crampi con o senza mal di schiena; Dolore ridotto dalla flessione lombare ed esacerbato dall'estensione.	Positività o negatività all'esame neurologico; Presenza di posture antalgiche (flessione, posizione seduta); Esacerbazione del dolore con l'estensione lombare e riduzione del dolore con la flessione lombare.

SLR: straight leg raise; PKB: prone knee bending.

Tabella 1. Diagnosi differenziale del mal di schiena specifico (escluso il mal di schiena specifico di esclusiva competenza medica).

Una volta collocato il paziente all'interno dell'etichetta "diagnostica" del mal di schiena non specifico, la proposta degli autori è di inquadrare il paziente da un punto di vista temporale:

- mal di schiena acuto (della durata inferiore alle quattro settimane);
- mal di schiena subacuto (durata compresa tra le quattro settimane e i tre mesi);
- mal di schiena cronico o persistente (durata superiore ai tre mesi).

Tuttavia, per quanto possa sembrare una stadiazione puramente temporale che non ha nulla a che vedere con la clinica del paziente, questa suddivisione, ricavabile dalle informazioni ottenute durante il primo colloquio, rappresenta un'informazione estremamente importante per la presa in carico del paziente, in particolar modo nel momento in cui l'attenzione del fisioterapista si orienterà verso le caratteristiche cliniche e specifiche del dolore. Infatti, i sintomi di un paziente che lamenta un intenso e trafittivo dolore lombare insorto pochi giorni prima a seguito di un'attività sarà sostenuto da una tipologia di meccanismi completamente diversi dal paziente che lamenta dolore lombare persistente in-

sorto l'anno precedente. A questo punto del processo di ragionamento clinico, come ultimo passaggio della valutazione del fisioterapista, si configura necessaria la valutazione dei meccanismi di elaborazione del dolore.

Il problema dolore: la valutazione dei meccanismi di elaborazione dei sintomi

I meccanismi di elaborazione del dolore

I meccanismi di elaborazione dei sintomi costituiscono le modalità con cui il paziente affetto da mal di schiena avverte, percepisce ed elabora i sintomi stessi, tra cui il dolore.

Così come per il triage diagnostico proposto da Lynn D.Bardin e colleghi (2017) per l'inquadramento clinico del paziente con mal di schiena, in letteratura è stata proposta una serie di criteri clinici – emersi al colloquio iniziale con il paziente e durante l'esame obiettivo – che aiutano i clinici ad aumentare la probabilità di essere di fronte a un meccanismo di elaborazione del dolore piuttosto che a un altro. L'inquadramento di tali meccanismi rappresenta il requisito necessario per la pianificazione del trattamento del paziente.

I meccanismi di elaborazione del dolore proposti in letteratura (Smart, 2012; Smart, 2012; Smart, 2012) sono:

- Nocicettivo
- Neuropatico
- Sensibilizzazione centrale

Identificazione del dolore nocicettivo, neuropatico e sensibilizzazione centrale

Dolore nocicettivo

Di tutti i criteri clinici (anamnestici e dell'esame obiettivo) proposti in letteratura (Figura 2.) che dovrebbero incrementare la probabilità di essere di fronte a un paziente con un meccanismo di elaborazione del dolore di tipo nocicettivo (Smart, 2012), solo 6 sono stati identificati come sufficientemente appropriati per essere di

supporto al clinico nell'identificazione di tale meccanismo di elaborazione dei sintomi. Infatti, con una sensibilità pari 90.9% (IC: 86.6-94.1), una specificità pari al 91.0% (IC: 86.1-94.6) e LR+ e LR- rispettivamente pari a 10.10 (IC: 6.49-15.72) e a 0.10 (IC: 0.07-0.15), i criteri clinici indicativi di dolore nocicettivo sono:

- natura meccanica/anatomica chiara, proporzionata e coerente con i fattori aggravanti e allevianti;
- dolore localizzato nell'area di lesione/difunzione (con o senza dolore somatico riferito);
- dolore solitamente intermittente e acuto/tagliante alla provocazione meccanica o con il movimento; può essere un dolore più sordo e costante o pulsante a riposo.

Assenza di:

- dolore notturno/disturbi del sonno;
- associazione con altre disestesie;
- dolore descritto come lancinante, bruciante o simile a una scossa elettrica;
- Presenza di pattern posturali o di movimento antalgici.

Dolore neuropatico

Così come per il dolore nocicettivo, anche per il dolore neuropatico (Smart, 2012), tra tutti i criteri clinici proposti in letteratura (Figura 3.), con valori di sensibilità pari all'86.3% (IC: 78.0-92.3), di specificità pari al 96.0% (IC: 93.4-97.8) e di LR+ e LR- rispettivamente pari a 21.57 (IC: 12.84-36.24) e a 0.14 (IC:0.09-0.23), sono stati identificati 3 criteri come indicativi di questo meccanismo di elaborazione del dolore:

- storia di interessamento/lesione, patologia o compromissione meccanica del tessuto nervoso;
- dolore riferito secondo una distribuzione cutanea o dermatomica coerente.

- dolore/sintomi provocati dai test (attivi o passivi, neurodinamici - SLR, ULTT) che muovono, “caricano” o comprimono/stressano il tessuto neurale.

Sensibilizzazione centrale

Per quanto concerne il terzo meccanismo di elaborazione del dolore identificato in letteratura (Figura 4.), sono 4 i criteri clinici – con un valore di sensibilità pari al 91.8% (IC: 84.5-96.4), di specificità pari al 97.7% (IC:95.6-99.0) e di LR+ e LR- rispettivamente pari a 40.64 IC: (20.43-80.83) e a 0.08 (IC: 0.04-0.16) – che lo identificano:

- comportamento del dolore imprevedibile, non meccanico, sproporzionato in risposta ai fattori aggravanti o allevianti;
- dolore sproporzionato rispetto alla natura e all'estensione della lesione o della patologia;
- forte associazione con fattori psicosociali disadattivi (comportamento di evitamento, paura del movimento, scarso livello di self-efficacy, emozioni negative, problematiche sociali, lavorative o familiari).
- aree diffuse e non anatomiche dolorose alla palpazione.

Nessuno dei precedenti meccanismi di elaborazione del dolore esclude gli altri. Infatti, seppur sia ragionevole ipotizzare che i sintomi di un paziente con dolore lombare persistente siano sostenuti da un meccanismo di elaborazione del dolore prevalente legato alla sensibilizzazione centrale, non vi sono regole in questi termini (Nijs, 2017). Inoltre, malgrado sia molto probabile che un dolore nocicettivo sia il meccanismo prevalente in un paziente con intenso dolore lombare acuto, non si può escludere che il medesimo meccanismo nocicettivo sia quello prevalente anche in un paziente con dolore lombare persistente dovuto a una stenosi lombare le cui caratteristiche cliniche (Figura 3.) sono coerenti tra anamnesi ed esame obiettivo (Smart 2012; Smart 2012; Smart 2012).

Al termine di questo processo, ovvero una volta

escluse le bandiere rosse al nostro trattamento (*redflags*), inquadrata la corretta etichetta “diagnostica” (mal di schiena non specifico, sindrome radicolare o stenosi) e identificato il meccanismo di elaborazione del dolore prevalente, il fisioterapista specializzato in riabilitazione dei disordini muscolo-scheletrici sarà in grado di impostare un appropriato percorso riabilitativo del paziente.

Il trattamento

Gestire il paziente con mal di schiena tra scienza e clinica: il contributo delle linee guida

Come precedente evidenziato, l'aderenza da parte dei fisioterapisti alle linee guida internazionali inerenti alla gestione del mal di schiena comporta numerosi vantaggi sia dal punto di vista economico-sociale sia dal punto di vista clinico in termini di riduzione della disabilità e di miglioramento della qualità della vita (Rutten, 2010).

Le più recenti e autorevoli linee guida internazionali (Qaseem, 2017; Koes, 2010; Airaksinem, 2006; Delitto, 2012; Rossignol, 2007; NICE, 2016; Chou, 2017) inerenti alla gestione del mal di schiena condividono tre unici denominatori comuni:

- 1) l'educazione del paziente, associata alla corretta informazione e alla rassicurazione;
- 2) la terapia manuale;
- 3) l'esercizio terapeutico.

Entrando nel merito della gestione di un paziente con mal di schiena, è doveroso sottolineare come l'aspetto più importante sia la presa in carico della persona: infatti, tutte le linee guida internazionali, insistono sulla corretta informazione rivolta ai pazienti. Questi ultimi, la cui problematica principale è data dal sintomo dolore, vogliono conoscere nel dettaglio le ragioni del proprio disturbo (Rönnerberg, 2007; Moseley, 2003).

Nello specifico, tra le informazioni che ogni fisioterapista dovrebbe trasmettere al proprio paziente con mal di schiena, come parte della componente informativa ed educativa dell'intervento, ritroviamo:

- natura benigna del dolore lombare;
- ruolo del mantenimento di uno stile di vita attivo e rischi legati all'eccessivo riposo;
- decorso fisiologico del dolore lombare;
- cause del dolore lombare;
- fattori di rischio per la cronicizzazione del dolore;
- natura del dolore e meccanismo di elaborazione dei sintomi prevalente;
- ruolo dei fattori psicosociali (paura, ansia, stress, catastrofismo, evitamento);
- fattori contribuenti di tipo fisico, psicologico, lavorativo;
- ruolo della chirurgia nel dolore lombare con o senza dolore all'arto inferiore;
- ruolo dei farmaci e rischi legati all'abuso degli stessi;
- terapie più efficaci a oggi presenti nella letteratura scientifica;
- terapie di comprovata non efficacia;
- ruolo dell'esercizio terapeutico e della terapia manuale;
- influenza delle comorbidità e dello stato di salute generale;
- ruolo e importanza dell'attività fisica.

Una volta superata la fase di presa in carico del paziente, che servirà direttamente o indirettamente a conquistarne la fiducia per creare una solida ed efficace alleanza terapeutica indispensabile per il percorso riabilitativo, spetterà al fisioterapista offrire il trattamento più efficace per il paziente in questione, il quale avrà

un proprio background clinico, un proprio meccanismo di dolore prevalente, le proprie credenze, i propri trascorsi riabilitativi o chirurgici, le proprie patologie concomitanti e altro ancora.

La terapia manuale e l'esercizio terapeutico

Tutte le linee guida internazionali (Qaseem, 2017; Koes, 2010; Airaksinem, 2006; Delitto, 2012; Rossignol, 2007; NICE, 2016; Chou, 2017), nelle proprie sezioni relative all'intervento fisioterapico, supportano l'efficacia della terapia manuale e dell'esercizio terapeutico nel mal di schiena. In linea generale, le raccomandazioni tendono a supportare l'efficacia dell'esercizio terapeutico in tutte le diverse etichette "diagnostiche" del paziente con mal di schiena – in particolare nei pazienti con dolore persistente – e la terapia manuale unicamente nel breve termine e come parte integrante dell'intervento in associazione all'esercizio terapeutico.

Nel dettaglio, le **tecniche di terapia manuale** di cui il fisioterapista dovrebbe avvalersi in caso di dolore lombare con o senza dolore all'arto inferiore sono:

- tecniche di mobilizzazione articolare a livello lombare;
- tecniche di mobilizzazione articolare a livello sacro-iliaco;
- tecniche di manipolazione articolare a livello lombare;
- tecniche di manipolazione articolare a livello sacro-iliaco;
- tecniche di modifica del sintomo;
- tecniche di trattamento dei tessuti molli.

Nonostante tali tecniche siano proprie del background formativo e tecnico di ciascun fisioterapista specializzato in riabilitazione dei disordini muscolo-scheletrici, le raccomandazioni provenienti dalle li-

nee guida prevedono il ricorso alle tecniche di terapia manuale solo ed esclusivamente come parte integrante del trattamento che, necessariamente, deve includere anche l'esercizio terapeutico (NICE, 2016).

L'esercizio terapeutico, infatti, è una medicina (Pedersen, 2015). Proprio come per la somministrazione di un farmaco, l'esercizio deve essere prescritto secondo una precisa posologia e in funzione delle necessità individuali del paziente, delle sue preferenze e delle sue capacità psico-fisiche generali (NICE, 2016). L'esercizio ha la capacità di apportare effetti benefici sul sistema cardiovascolare, polmonare, muscolo-scheletrico, sulla sfera psicologica della persona, nonché sulla percezione del dolore. Infatti, l'efficacia dell'esercizio terapeutico, oggi, è supportata da robuste prove di efficacia (Delitto, 2012; Rossignol, 2007; NICE, 2016; Chou, 2017, Hayden 2005, van Middelkoop, 2010, Saragiotto, 2016, Searle, 2015, Wang, 2012).

Non esiste l'esercizio per il mal di schiena.

Esiste l'esercizio, con la propria posologia, per un preciso paziente in un preciso momento del percorso riabilitativo.

Esiste l'esercizio fondato sull'esposizione graduale (*gradedexposure*) nel momento in cui la principale problematica del paziente con dolore lombare persistente legato alla sensibilizzazione centrale sia riconducibile alla paura.

Esiste l'esercizio fondato sull'attività graduale (*gradedactivity*) nel momento in cui la principale problematica del paziente con dolore lombare acuto di natura nocicettiva, sub-acuto o persistente di natura nocicettiva e allo stesso tempo di sensibilizzazione centrale, sia legata a una riduzione della tolleranza al carico.

Esiste l'esercizio aerobico o l'allenamento della forza nel momento in cui l'obiettivo del paziente e del fisioterapista sia quello di incrementare la tolleranza al carico e all'esercizio, di ridurre la paura del movimento e di ridurre il dolore percepito.

Esiste l'informazione per il paziente con dolore lumba-

re acuto di natura prevalentemente nocicettiva insorto recentemente rispetto alla gestione della propria giornata, tra lavoro e attività fisica, dato unicamente dalle istruzioni sull'alternanza del carico (lavoro, sport, hobby) e del riposo nel rispetto dell'irritabilità dei sintomi.

Conclusioni

Il mal di schiena è il disturbo più comune tra le affezioni muscolo-scheletriche e una delle principali richieste di consulto da parte dei pazienti sia per quel che riguarda i medici di medicina generale o specialisti sia per quel che riguarda i fisioterapisti che operano in ambito privato. L'inquadramento e la gestione del paziente con mal di schiena richiedono una preparazione specialistica in ambito fisioterapico senza la quale, ragionevolmente, incrementa enormemente la probabilità di incorrere in errori sia dal punto di vista valutativo che di trattamento. La letteratura scientifica, escluse le bandiere rosse al nostro intervento come fisioterapisti, insiste su un'accurata anamnesi e un esaustivo esame obiettivo dal quale, necessariamente, devono emergere sia le etichette "diagnostiche" per l'inquadramento del paziente sia i criteri clinici per l'analisi dei meccanismi di elaborazione del dolore. In conformità a questi elementi, infine, il trattamento che deve essere proposto e "dosato" secondo una precisa posologia deve comporsi di educazione e rassicurazione del paziente associati a una combinazione di terapia manuale ed esercizio terapeutico.

Gestione infermieristica delle vie aeree in emergenza urgenza: maschera laringea o EET?



Gianfranco Verna

Dottore Magistrale in Scienze Infermieristiche ed Ostetriche, Master di I livello in area critica ad indirizzo emergenza sanitaria, Master di II livello in Direzione e Management delle Aziende Sanitarie, Chieti



Flavio Di Benedetto

Dottore in Infermieristica. Master di I livello in Infermieristica Clinica in Area Critica e dell'Emergenza, SUEM 118 P.O. Venezia



Bibian Zarlenga

Dottore in Infermieristica. Master di I livello in Infermieristica Clinica in Area Critica e dell'Emergenza, Medicina e Chirurgia d'Accettazione e d'Urgenza - Chieti



Antonio Di Michele

Coordinatore f.f. Medicina e Chirurgia d'Accettazione e d'Urgenza – Chieti



Francesco Verna

Studente infermieristica, Chieti

Nelle situazioni di emergenza-urgenza l'infermiere è il primo operatore sanitario ad avere un approccio diretto con l'infortunato, e deve essere in grado di intervenire rapidamente e riconoscere le condizioni critiche del paziente adottando un adeguato intervento e un appropriato piano di assistenza. L'infermiere gestisce autonomamente ed attivamente la protezione e il ripristino della circolazione e delle vie aeree. Laddove non vi sia una ripresa spontanea del respiro, l'infermiere valuta la possibilità di utilizzo della maschera laringea o ETT secondo protocolli, linee guida e, non ultimo, la conoscenza empirica. Nonostante l'ETT sia la procedura "ottimale", la sua applicazione non è sempre consigliata; per questo la maschera laringea è una valida alternativa. La facilità di utilizzo e la tollerabilità ne fanno uno dei migliori dispositivi sovra-glottici critici, volti a minimizzare il tempo nella Golden Hour, garantendo una ospedalizzazione immediata e precisa.

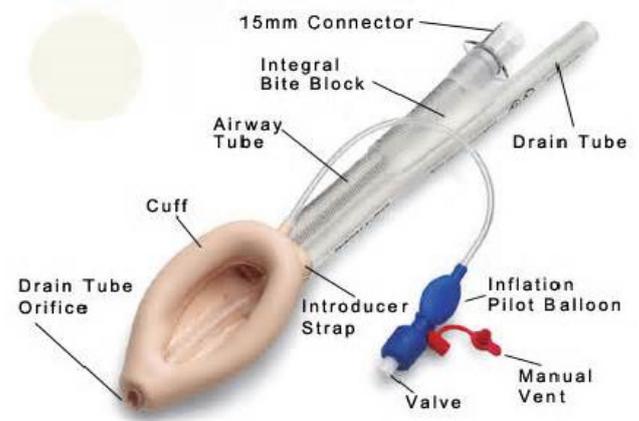
Introduzione

La maschera laringea (ML) è un dispositivo che ha modificato l'approccio anestesio-logico al paziente, soprattutto grazie al mantenimento della pervietà delle vie aeree associata ad una ridotta invasività, e le sue applicazioni sono diventate attualmente sempre più numerose anche nel campo delle emergenze e della terapia intensiva [1]. Attualmente la maschera laringea viene utilizzata come valida alternativa al tubo endotracheale ed ha sostituito in molti casi l'uso della maschera facciale in quanto consente di mantenere, pur non oltrepassando le corde vocali, una buona pervietà delle vie aeree [2]. La ML è costruita con materiale siliconato ed è costituita da un tubo collegabile al ventilatore che termina con una struttura gonfiabile formando un angolo di circa 30°; è utilizzata questa angolatura perché permette di inserire un tubo tracheale (TT) con facilità facendolo scorrere all'interno della ML [3]. Inoltre, sono presenti due barre situate a livello della congiunzione tra le due parti della ML per impedire che la caduta dell'epiglottide vada ad ostruire l'apertura del tubo [4]. Sebbene non vi sia una perfetta tenuta della cuffia, che non isola saldamente le vie aeree, è possibile eseguire una ventilazione a pressione positiva senza perdite fino a valori di insufflazione di 15-20 cm H₂O [5].

Discussione

Durante l'assistenza in ambito urgenza/emergenza l'infermiere ha una duplice funzione: codificare la criticità del paziente con la maggior precisione possibile e applicare procedure, protocolli e linee guida che derivano sia dall'esperienza che dal sapere astratto. L'infermiere in situazione di emergenza, con paziente incosciente, deve iniziare la valutazione con le manovre di base, seguendo la sequenza "ABC". La pervietà delle vie aeree ha la priorità su ogni altra valutazione; nei pazienti che necessitano di manovre rianimatorie l'o-

struzione delle vie aeree può essere parziale o completa e può determinarsi a qualsiasi livello: da naso e bocca fino a livello bronchiale [6]. Nel paziente incosciente, la sede più comune di ostruzione è a livello faringeo. Se la coscienza è assente, il tono muscolare ridotto permette alla lingua e ai tessuti molli di obliterare le vie aeree [7]. L'ostruzione, inoltre, può essere determinata da vomito e sangue, a seguito di un rigurgito del contenuto gastrico o di un trauma, oppure da corpi estranei. Uno studio su 466 pazienti in arresto circolatorio (Stone, 1998) ha dimostrato che l'incidenza di rigurgito della maschera laringea (LMA) è minore rispetto alla maschera (3.5% vs 12%), garantendo inoltre una ventilazione maggiore. Uno studio multicentrico ha valutato il corretto posizionamento della LMA, dopo un corso di 90 min, a seguito di un arresto cardiorespiratorio nel 100% dei casi (71% al primo tentativo, 26% al secondo e 3% al terzo), la ventilazione è stata efficace nell'88% dei casi [8].



Sono stati analizzati alcuni vantaggi e svantaggi dell'utilizzo della maschera laringea.

Tra i vantaggi si annoverano:

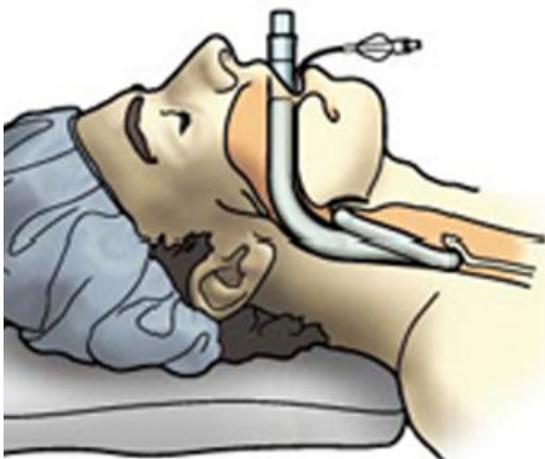
- Ha una tenuta migliore rispetto alla maschera facciale;
- Capacità di garantire la ventilazione anche nei soggetti con intubazione difficile;
- Minor dispersione di ossigeno e minor incidenza di ipossia rispetto alla maschera facciale;
- È tollerata maggiormente dal paziente, il posi-

zionamento è più facile e non necessita dell'utilizzo del curaro;

- Minor rischio di lesioni rispetto all'ETT, si evitano inoltre bruschi innalzamenti della pressione endocranica ed oculare;
- Un vantaggio molto importante della maschera laringea rispetto al tubo endotracheale è la non ricorrenza alla laringoscopia e a tutte le sue complicanze in quanto permette di essere posizionata alla "cieca".

Tra gli svantaggi invece:

- La maschera non garantisce la completa esclusione del tratto gastro intestinale come l'ETT con rischio di aspirazione di muco, sangue e materiale gastrico. Nella Proseal può essere introdotto un sondino di aspirazione nella seconda via che permette una protezione maggiore delle vie aeree
- Impossibilità di somministrazione intra-tracheale di farmaci e di aspirazione delle vie aeree. A tal proposito citiamo uno studio prospettico condotto sulla somministrazione farmacologica attraverso LMA. Sono stati analizzati FC PA e sangue arterioso di 24 suini a 2-4-6-8-10-12-14-16-18 min dopo la somministrazione di epinefrina tramite LMA, endovena, ETT. L'epinefrina distribuita trans-cattetero posto attraverso LMA è in grado di fornire un effetto simile alla somministrazione attraverso il tubo tracheale.[9]



Descrizione	TT	ML	CT	MF
Facilità d'uso	+	+++	+	+++
Protezione aspirazione	+++	+	++	0
Aderenza maschera	NO	NO	NO	SI
Stabilità cardiorespiratoria	+	+++	+	+++
Aiuto intubazione	=	SI	NO	NO
Facilità intubazione	+++	++	++	+
Potenziale trauma	++	+	++	+

Tabella 1: TT= tubo tracheale, ML= maschera laringea, CT= combitube, MF= maschera facciale

Secondo l'American Society of Anaesthesiologists (ASA) le principali complicanze identificate nell'ETT sono disfagia, stenosi tracheali per rottura della cuffia, complicanze legate alla traumaticità dell'ETT quali lesioni delle labbra, lesioni della mucosa gengivale, lesioni dell'arcata dentale, lesione delle corde vocali [10], sinechie granulomi, lesioni del nervo ipoglosso e nervo linguale.[11] Una delle complicanze più grave è lo spasmo delle corde vocali che rende inaccessibile la trachea ai dispositivi di supporto ventilatorio [12]. A livello pediatrico l'incidenza dei danni tra ETT e LMA non è evidenziabile[13].

Conclusioni

Il lavoro dell'infermiere sul territorio comporta un miglior utilizzo delle tecnologie e un minor dispendio di risorse; il professionista si trova a dover stabilire le condizioni cliniche critiche entro la prima ora che segue l'evento (Golden Hour). L'infermiere deve essere in grado sia di integrarsi con l'equipe d'emergenza sia di porsi in un ruolo di autonomia professionale. Sino al 1974 l'intubazione era attribuzione infermieristica, come descritto nel regio decreto del 2 maggio del 1940 n.1310. Successivamente, il DPR del 22 marzo 1974 n 255 elencava il nuovo mansionario nel quale venivano attribuiti all'infermiere la gestione della respirazione artificiale, del massaggio cardiaco esterno, delle manovre emostatiche e dell'ossigenoterapia, ma non specificava nulla in riferimento all'intubazione endotracheale.

Oggi, dopo l'abolizione del mansionario, l'Infermiere nelle situazioni di emergenza urgenza oltre ai protocolli, alle conoscenze tecniche, alle competenze e alle capacità organizzative deve saper integrare anche il proprio sapere astratto per poter intervenire nei casi più problematici e inconsueti nel modo più appropriato possibile. Nonostante l'ETT sia la gold standard per l'isolamento e la ventilazione delle vie aeree, la LMA è un'ottima alternativa da privilegiare, per la facilità di utilizzo e il minor rischio di traumi per il paziente, favorendo al meglio il processo di guarigione e la ripresa delle attività quotidiane.

Bibliografia

- 1) Kundra P, Sujata N, Ravishankar M. Conventional tracheal tubes for intubation through the intubating laryngeal mask airway. *Anaesth Analg.* 2005;100:284–88.
- 2) Bein B, Francksen H, Steinfath M. Supraglottic airway devices. *Anesthesiol Intensivmed Notfallmed Schmerzther.* 2011;46:598–607.
- 3) Brain A, Denman WT, Goudsouzian NG. Laryngeal mask airway instruction manual. San Diego Calif LMA North America Inc. 1999;3
- 4) Nolan JP, Deakin CD, Soar J, Bottiger BW, Smith G. European Resuscitation Council guidelines for resuscitation 2005. Section 4. Adult advanced life support. *Resuscitation.* 2005;67(Suppl 1):39–86.
- 5) Silk JM, Hill HM, Calder I. Difficult intubation and the Laryngeal Mask. *Eur J Anesthesiol Suppl.* 1991;4:47–51.
- 6) Linee Guida ALS 1998 dell'European Resuscitation Council
- 7) West J Med. 1982 Jan; 136(1): 11–22. PMID: PMC1273368
- Treatment of Foreign Body Obstruction of the Upper Airway
Jerome R. Hoffman, MD
- 8) Rosi P., Mazzon D., Marian F., I presidi sovraglottici per il controllo delle vie aeree in emergenza N&A, gennaio 2001;110:2-9
- 9) Chen K.T., Lin H.J., Guo H.R., Lin M.T., Lin C.C. Feasibility study of epinephrine administration via laryngeal mask airway using a porcine model. *Resuscitation* 2006 Jun; 69 (3):503-7.
- 10) Domino KB, Posner KL, Caplan RA, Cheney FW. Airway injury during anesthesia: A closed claims analysis. *Anesthesiology.* 1999;91:1703–11.
- 11) Macario A, Weinger M, Carney S, Kim A. Which clinical anesthesia outcomes are important to avoid. The perspective of patients? *Anesth Analg.* 1999;89:652–8.
- 12) Reier CE. Bleeding, dysphagia, dysphoria, dysarthria, severe sore throat, and possible recurrent laryngeal, hypoglossal and lingual nerve injury associated with routine laryngeal mask airway management Where is the vigilance. *Anesthesiology.* 2004;101:1242–1244.
- 13) Chen KT, Tzeng JI, Lu CL, Liu KS, Chen YW, Hsu CS, et al. Risk factors associated with postoperative sore throat after tracheal intubation: An evaluation in the postanesthetic recovery room. *Acta Anaesthesiol Taiwan.* 2004;42:3–8.

L'epigenetica ridefinisce il concetto di Self nelle scienze biomediche e psicologiche



Dott. Massimo Agnoletti

Psicologo, Dottore di ricerca
Esperto di Stress,
Psicologia Positiva e Epigenetica
Formatore/consulente aziendale,
Presidente PLP-Psicologi
Liberi Professionisti-Veneto,
Direttore del Centro di Benessere
Psicologico, Favaro Veneto (VE)

L'epigenetica presenta un nuovo rapporto Self-Ambiente dove la mente ed il suo studio tornano ad essere centrali ed imprescindibili nelle dinamiche della nostra salute

Abstract

Modern epigenetics paradigm offers a Self-Environment relationship's concept profoundly different than the previous one focused on the content of DNA. This difference represents a substantial change that has multiple implications in both biomedical and psychological sciences.

Il moderno paradigma dell'epigenetica offre un concetto del rapporto Self-Ambiente profondamente diverso rispetto quello precedente focalizzato sul contenuto del DNA. Questa differenza rappresenta un cambiamento sostanziale che ha molteplici implicazioni sia nelle scienze biomediche che psicologiche.

Il paradigma dell'epigenetica è un concetto che ha rivoluzionato, il cosiddetto “dogma centrale” della biologia molecolare, adottato dalla maggioranza degli accademici e operatori del settore biomedico e psicologico da più di cinquanta anni.

La recente versione del paradigma epigenetico ha dimostrato che l'informazione biologica non va in via esclusiva, e quindi unidirezionale, dal genotipo (rappresentato dal DNA) al fenotipo (rappresentato dagli aminoacidi, i “mattoncini” fondamentali del nostro organismo). Essa include anche la direzione opposta attraverso l'azione di vari meccanismi. Questi, selezionano attivamente quali porzioni di DNA “esprimere” in molecole fisicamente e chimicamente attive (che costituiscono il nostro organismo) e quali invece “silenziare”, rendendo virtualmente assenti altre porzioni che non vengono codificate e tradotte e non assumono una funzione.

Il termine epigenetica è stato utilizzato (ri)prendendolo dal grande embriologo inglese Conrad Waddington che coniò questa parola per riferirsi alle varie differenti traiettorie fenotipiche che possono derivare dal medesimo genotipo.

Contrariamente, il dogma centrale della biologia molecolare, implicava che tutte le informazioni necessarie per costituire un organismo e che fossero contenute nel DNA, agissero su di esso solo indirettamente attraverso la selezione naturale dell'organismo nella sua globalità e non in modalità attive e dirette (che manipolassero selettivamente il “cosa”, il “quanto” ed il “quando” esprimere del codice genetico).

Naturalmente per molti decenni, in cui il mainstream era costituito dal dogma centrale della biologia (e anche precedentemente la scoperta del DNA),

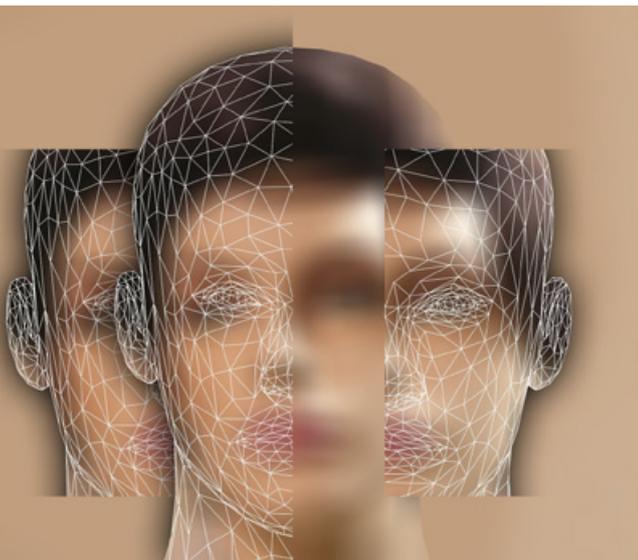
molti studiosi non furono d'accordo con la visione di un DNA “impermeabile” alle informazioni biologiche provenienti dall'ambiente non genetico (si veda ad esempio tutto il campo dell'embriologia), ma furono marginalizzati dal punto di vista accademico quanto i fenomeni che studiavano nello specifico, come il processo di differenziazione cellulare (che attribuisce l'identità ad un neurone e lo contraddistingue da una cellula che invece diventa muscolare).

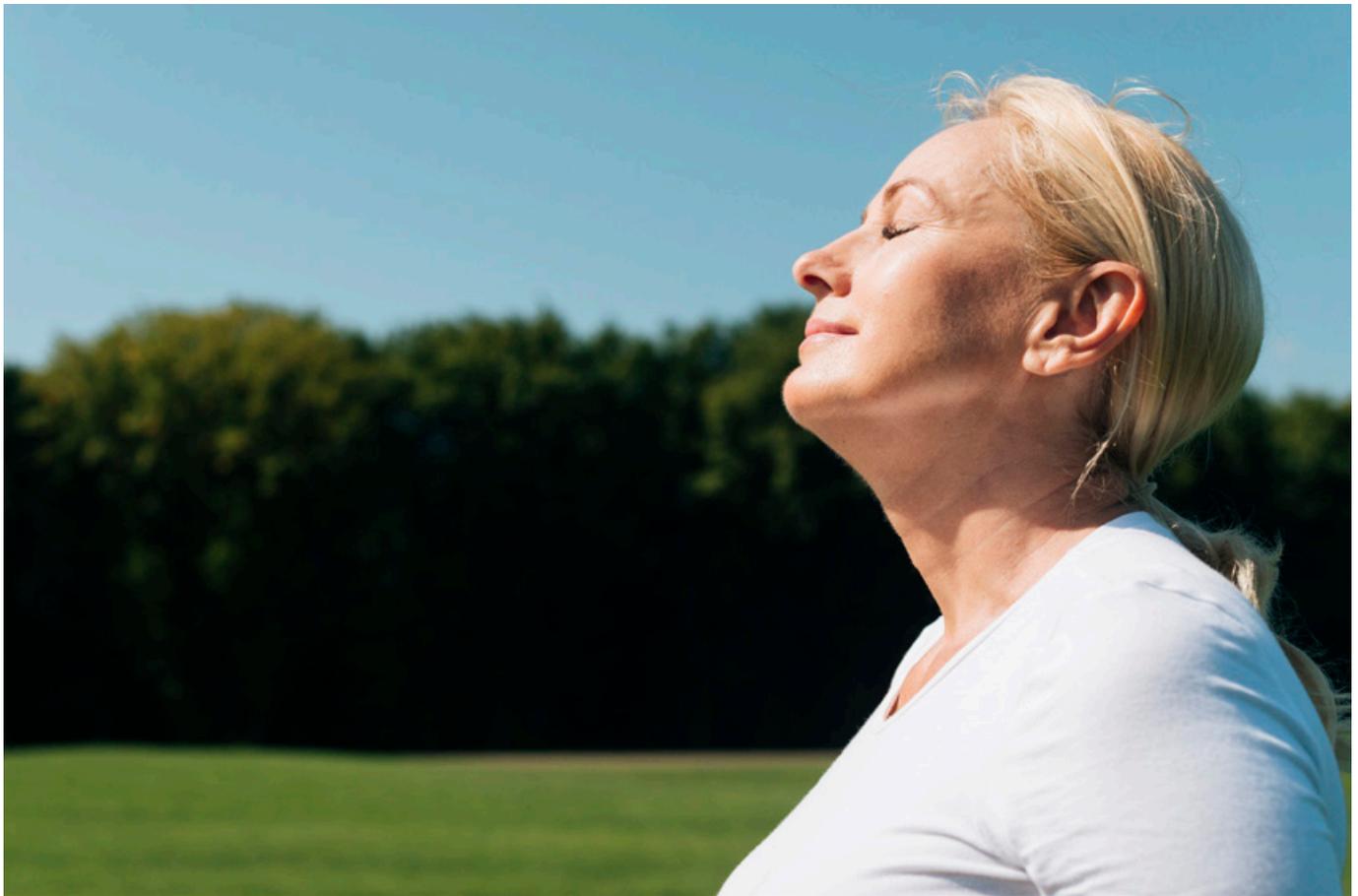
Sposando una prospettiva evuzionistica, focalizzata quasi esclusivamente sulla selezione naturale, la visione fu centrata sulla priorità dei geni ed ebbe un grande successo accademico, clinico e mediatico, sostenuto anche dal modello biomedico tradizionale (dualistico e meccanicistico). Scaturirono versioni biologiche e psicologiche della persona umana che rispecchiavano queste radici epistemologiche che prevedevano la suddivisione tra un Self (sostanziato dal DNA) e un Non-Self (ambiente) rappresentato da tutto ciò che non è informazione genetica.

Nella pratica clinica e di ricerca di diversi professionisti, quali medici, psicologi, biologi e altre figure, è sempre stato evidente che l'organismo doveva essere trattato anche quale entità, almeno in parte autonoma rispetto la sua memoria genetica, ma questa evidenza veniva riconosciuta solo se contestualizzata nel paradigma condiviso dalla comunità accademica e clinica in quel momento storico.

La celebre metafora del DNA come software di un computer che dirige la costruzione di un hardware rappresentato dalle molecole attive nel mondo fisico-chimico organico, o il famoso concetto del “gene-egoista” (Richard Dawkins), dove l'informazione genetica aveva come unico scopo quello di massimizzare la replicazione di se stessa attraverso l'azione passiva e secondaria di un fenotipo (rappresentato dall'organismo stesso), hanno cercato di rendere concreto il paradigma della biologia molecolare dove il DNA assume il ruolo di unico attore protagonista della scena biologica.

Le più recenti acquisizioni scientifiche hanno invece reso evidente il graduale collasso del paradigma focalizzato sui geni, sia perché l'intera scansione del DNA ha dimostrato indirettamente l'impossibilità di spiegare tutti i fenomeni attraverso la codifica dei geni, sia





perché dal punto di vista matematico il genotipo non ha la possibilità di descrivere la complessità del fenotipo (Barbieri, 2003), sia perché sempre più studi rendono chiara la stretta interazione bidirezionale tra il DNA e l'informazione extragenetica (Blackburn 1991; Blackburn 2010; Agnoletti, 2018a; Agnoletti, 2018b). Considerando che per sistema teleologico intendiamo un sistema d'informazioni che si modificano nel tempo seguendo le regolarità caratteristiche dei sistemi evolutivi (Miller, 1970; Monod, 1970; Morin, 1985; Prigogine, 1976) capaci di aumentare la complessità evolvendo nel tempo (Barbieri, 2003; Miller, 1970; Monod 1970; Morin, 1985; Prigogine, 1976), con l'introduzione del paradigma epigenetico si passa da una visione dell'organismo (specie umana inclusa) contraddistinta da un Self genetico e un non Self che in maniera deterministica e lineare persegue lo scopo (la teleonomia, diretta

ed imposta dal DNA), ad una visione più complessa e articolata, dove i confini tra ciò che è Self e ciò che non lo è, risulta meno semplice da definire poiché include una continua comunicazione tra flussi informativi. Essi s'influenzano reciprocamente e prevedono l'interazione tra il DNA e tutto ciò che è esterno a questa memoria genetica (il genotipo).

Se, infatti, nel paradigma passato, il Self era identificato dal DNA e il non Self corrispondeva a tutto ciò che non si trovava nel contenuto informativo dei geni, adesso con l'epigenetica, il Self non ha più una sua collocazione spaziale così ben definita e discriminabile.

La teleonomia dell'organismo non è più riconducibile esclusivamente al DNA, ma ad un dialogo in cui la mente, e quindi le scienze psicologiche, (ri)acquisiscono un valore ed un ruolo più importante rispetto al recente passato.

Riprendendo la vecchia metafora / analogia dell'organismo come computer dove il software è rappresentato dall'informazione genetica, questa non ha più senso nel momento in cui l'hardware, e quindi i fattori ambientali, possono influenzare la memoria software scegliendo e determinando il programma da eseguire e quale, invece, non esprimere.

In questa nuova visione più complessa della biologia, le implicazioni di cosa s'intende per fitness dell'organismo (e quindi le derivanti dinamiche biologico evolutivistiche) è un qualcosa di più articolato, da stabilire perché impone di considerare più teleonomie che si integrano all'interno e all'esterno dell'organismo stesso e che definiscono il concetto di identità e di unità biologica (Agnoletti, 2019a).

Per citare un caso clamoroso di questa integrazione, ricordiamo che la recente scienza dei telomeri ci dimostra non solo che esiste un processo bottom-up, rap-

presentato da una stratificazione di memorie organiche che dal codice genetico arrivano ai codici mentali, ma anche l'interazione opposta, top-down, attraverso la quale gli aspetti psicologici, sociali, culturali e di altra natura (motoria, nutrizionale, ecologica, etc.) sono tradotti in variazioni epigenetiche seguendo un effetto "imbuto" o "collo di bottiglia" (Agnoletti, 2019a; Agnoletti, 2019b) nello spazio memoria genetico che possediamo.

In questo senso, il modello bio-psico-culturale inizialmente teorizzato da Engel, ha senza dubbio più possibilità esplicative rispetto il modello medico meccanicistico tradizionale (Agnoletti, 2004; Agnoletti, 2019b) perché riesce a dare spazio e dignità epistemologica a comportamenti caratterizzati da teleonomie discordanti all'interno dello stesso organismo (si veda a riguardo alcune tipologie di suicidi o la dinamica dell'effetto placebo-nocebo).



Nel più recente e aggiornato concetto epigenetico, l'organismo è un'unità integrata di una pluralità agenti teleonomici, che talvolta esprimono finalità contrastanti, realizzando comportamenti apparentemente paradossali, se visti con l'ottica tradizionale (che cosa spinge per esempio un pompiere, un poliziotto o un agente infiltrato a rischiare ripetutamente la propria vita? Che cosa spinge un prete o una suora a praticare il celibato? etc.).

All'interno di questa moderna visione biologica, si può dire che ciò che rappresenta il Self per uno di questi attori teleonomici, può rappresentare un Non Self per un altro, ma senza dubbio il ruolo della mente quale agente in grado di influenzare e coordinare tutti gli altri agenti acquista un valore importante per la sua peculiare capacità di essere fortemente dipendente dalle esperienze acquisite e i processi intenzionali e dal poter incidere in maniera diffusa ed in un arco temporale incomparabilmente più breve e massiccio rispetto tutte le altre dinamiche fisiche-chimiche conosciute (motorie, nutrizionali, di esposizione a sostanze, etc.).

Se consideriamo come agente teleonomico la cellula, ad esempio, il suo Self è definito dalla complessa struttura mentre il suo ambiente, il suo Non-Self, corrisponde a ciò che avviene al di fuori dei confini della sua membrana.

Nel caso, invece, del sistema immunitario, il concetto di Self non ha una sua collocazione univoca spazialmente definita, come nella cellula ma è diffuso e sostanzialmente informato in tutte le cellule che condividono le stesse memorie immunologiche e che distinguono in cellule riconosciute come funzionali e vantaggiose per l'organismo e cellule pericolose che quindi vanno aggredite e distrutte.

All'interno della teleonomia psicologica, a essere centrale per il nostro Self è la nostra mente (si veda in proposito Massimini, Inghilleri, & Delle Fave, 1996), che possiede la capacità unica di comunicare, interagire e selezionare tutte le varie memorie che la costituiscono (memoria genetica, le varie memorie epigenetiche incluse quelle psicologiche, memorie culturali depositate in artefatti extra-organici come i libri, etc.) con la capacità esclusiva di modificare epigeneticamente anche attraverso l'intenzionalità e la consapevolezza, la definizione del proprio Self (e quindi del proprio non Self).

Esempi estremi di quest'ultimo concetto sono il fatto che ci sentiamo comunque noi stessi, anche in seguito alla perdita di alcune delle memorie organiche del nostro corpo (si pensi all'amputazione di un arto), mentre possiamo avere la percezione di un'identità alterata per un disturbo psicologico, come la schizofrenia, che intacca il Self delle nostre memorie mentali o possiamo sacrificare la nostra vita per preservare un artefatto o per un valore simbolico considerato soggettivamente come particolarmente significativo (si pensi ad esempio alle guerre religiose).

L'epigenetica ci dimostra che la quantità e la qualità delle esperienze che scegliamo di fare e quindi gli stati mentali che viviamo durante queste esperienze influenzano sempre il livello più intimo del nostro organismo biologico, quello genetico modificandone l'espressione e quindi anche la longevità.

Oltre ad una "memoria psicologica" e la "memoria genetica" dovremmo, quindi, considerare anche il concetto di "memoria epigenetica" per comprendere al meglio la fenomenologia ed il comportamento umano, evitando così, lo sterile riduzionismo Natura vs Ambiente che ha connotato tutte le scienze biologiche e psicologiche per oltre un secolo.

Tra i settori che stanno emergendo da questo recente approccio della biologia c'è, per esempio, la nutrigenomica e la psicologia epigenetica (Agnoletti, 2018c).

Si può, quindi, affermare che la specie umana rappresenta la specie animale dove la componente epigenetica è la più complessa (perché include tra l'altro anche memorie extrasomatiche simboliche). L'atto mentale, consapevole e intenzionale, può promuovere il cambiamento sulle varie memorie (genetiche, epigenetiche, psicologiche, culturali...) che compongono sia l'organismo che l'ambiente nel quale interagisce.

L'epigenetica, dunque, riporta a un ruolo centrale e imprescindibile le scienze psicologiche, che per troppi decenni erano state estromesse all'interno delle discipline dedicate alla salute psicofisica delle persone.

Bibliografia

Agnoletti, M. (2004). Il modello bio-psico-culturale. *Dipav*, 11, 8-17. Franco Angeli, Milano.

Agnoletti, M. (2018a). L'Asse psiche-telomeri ecco come la mente influenza l'invecchiamento. *PNEI-NEWS*, 5, 12-19 Italy.

Agnoletti, M. (2018b). La Scienza dei Telomeri. Come sta cambiando radicalmente il concetto d'invecchiamento con importanti conseguenze sul piano della salute e del benessere psicofisico umano. *Medicalive Magazine*, 8, 16-21.

Agnoletti, M. (2018c). La nuova frontiera della psicologia: la Psicologia Epigenetica. *State of Mind*, 10.

Agnoletti, M. (2019a). Il modello biopsicosociale alla luce della scienza dei telomeri. *Medicalive Magazine*, 3, 12-18.

Agnoletti, M. (2019b). L'Effetto Imbutto o Effetto Collo di Bottiglia dei telomeri. *Medicalive Magazine*, 5, 17-21.

Barbieri, M. (1985). *La teoria semantica dell'evoluzione*. Torino: Boringhieri.

Barbieri, M. (2003). *The Organic Codes*. Cambridge: Cambridge University Press.

Blackburn, E.H. (1991). Structure and function of telomeres. *Nature*; 350: 569-73.

Blackburn, E.H. (2010). Telomeres and telomerase: the means to the end (Nobel lecture). *Angew Chem Int Ed Engl*; 49: 7405-21.

Massimini, F., Inghilleri, P., & Delle Fave, A. (1996). *La selezione psicologica umana. Teoria e metodo d'analisi*. Milano: Cooperativa Libreria IULM.

Miller, J.G. (1970). *Living Systems*. New York: McGraw-Hill. Trad. it. (1971), *La teoria generale dei sistemi viventi*. Milano: Franco Angeli.

Monod, J. (1970). *Le hazard et la nécessité*. Parigi: Seuil. Trad. it. (1970), *Il caso e la necessità*. Milano: Mondadori.

Morin, E. (1985). *La via della complessità*. In G. Bocchi, M. Ceruti (a cura di) (1985), *La sfida della complessità*. Milano: Feltrinelli.

Prigogine, I. (1976). *Order Through Fluctuations. Self-Organization and Social Systems*. In E. Jantsch & L.H. Waddington (a cura di) (1976), *Evolution and Consciousness. Human Systems in Transition*. Reading (Mass.): Addison-Wesley.

Van Baak, T.E., Coarfa, C., Dugué, P. et al. (2018). Epigenetic supersimilarity of monozygotic twin pairs. *Genome Biol* 19, 2.doi:10.1186/s13059-017-1374-0

I social networks, il ruolo attivo dei genitori e il malessere psicologico della vittima



Avv. Angelo Russo

Avvocato Cassazionista,
Diritto Civile,
Diritto Amministrativo,
Diritto Sanitario
Catania

Con una interessante sentenza dell'8.10.2019, il Tribunale dei Minori di Caltanissetta si occupa della delicatissima questione del ruolo dei genitori nell'attività di verifica e di controllo delle modalità con le quali i figli minori utilizzano gli strumenti telematici e, in particolare, i così detti "social networks".

Questione di sempre più incisiva importanza sociale stante la molteplicità dei profili coinvolti (responsabilità penale dei minori, risarcimento del danno arrecato, ecc.).

La conclusione cui perviene il Tribunale dei Minori è che i genitori hanno l'obbligo (la cui inosservanza non è priva di sanzioni) di vigilare ed educare il minore sul corretto dei "social networks".

IL FATTO

Il procedimento innanzi il Tribunale dei Minori di Caltanissetta si apriva a seguito del ricorso del P.M.M., ai sensi dell'art. 25 R.D.L. n. 1404/34, con cui veniva segnalato quanto riferito dalla Legione Carabinieri Sicilia - Stazione di [omissis] con nota del [omissis], dalla quale emerge che il minore (omissis) in concorso con altri minori, per motivi abietti e futili, profittando di circostanze di tempo, di luogo e di persona tali da ostacolare la privata difesa, con condotte reiterate e utilizzando il sistema di messaggistica istantaneo Whatsapp, molestava la minore [omissis], in modo tale da cagionare alla predetta un perdurante e grave stato di ansia e di paura, costringendola a modificare le proprie abitudini di vita, per il fondato timore per l'incolumità propria e dei propri cari.



Il minore, ascoltato all'udienza del [omissis], manifestava il proprio dispiacere e pentimento in ordine ai fatti che avevano dato luogo all'apertura del procedimento, rappresentando la volontà di non commettere più errori simili.

Il giovane riferiva poi di non aver mai conosciuto il proprio padre e di avere un buon rapporto con la madre dalla quale è accudito.

La madre del minore, ascoltata alla medesima udienza, si mostrava consapevole in ordine alla gravità della condotta posta in essere dal figlio e in relazione all'importanza del dovere di educazione e vigilanza verso il minore.

Il Tribunale rileva che, per quanto concerne l'uso anomalo da parte del minore di strumenti di comunicazione telematica, si deve anzitutto dare atto che oggi è sempre più frequente l'utilizzo da parte dei minori di internet e in generale degli strumenti di comunicazione

telematica, al fine di acquisire notizie e di esprimere le proprie opinioni.

I pericoli per gli stessi minori derivanti dall'anomalo utilizzo dei suddetti mezzi pone la necessità di una adeguata formazione di questi ultimi all'utilizzo della rete telematica.

Senza dubbio l'impiego di tali mezzi consente l'esercizio di un diritto di libertà, ossia del diritto di ricevere e comunicare informazioni e idee.

In particolare, il diritto all'informazione e alla comunicazione, riconducibile alla libertà di espressione ai sensi del primo comma dell'art. 10 della Convenzione di Roma del 1950, costituisce un interesse fondamentale della persona umana.

La libertà di espressione, al livello sovranazionale, è altresì tutelata dall'art. 11 della Carta dei diritti fondamentali dell'Unione Europea del 7 dicembre del 2000.

Nella Costituzione, poi, la libertà di comunicazione

trova garanzia e riconoscimento nell'art. 21 che sancisce il diritto di ogni persona di manifestare liberamente il proprio pensiero con la parola, con lo scritto e con ogni altro mezzo di diffusione.

Il suddetto diritto trova, tuttavia, un limite nella tutela della dignità della persona specie se minore di età.

I minori sono, infatti, soggetti deboli e, in quanto tali, necessitano di apposita tutela, non avendo ancora raggiunto un'adeguata maturità ed essendo ancora in corso il processo relativo alla loro formazione.

Sul punto la Suprema Corte di Cassazione (Cass. civ., sez. III, 5 settembre 2006, n. 19069) ha affermato la necessità di tutela del minore nell'ambito del mondo della comunicazione, facendo riferimento in particolare all'art. 16 della Convenzione sui diritti del fanciullo approvata a New York il 20 novembre 1989, che sancisce il diritto di ogni minore a non subire interferenze arbitrarie o illegali con riferimento alla vita privata, alla sua corrispondenza o al suo domicilio.

È, altresì, riconosciuto il diritto del minore a non subire lesioni alla sua reputazione e al suo onore. L'art. 3 della medesima Convenzione prevede che, in ogni procedimento davanti al giudice che coinvolga un minore, l'interesse superiore di quest'ultimo deve essere senz'altro considerato preminente.

Tale preminenza ha, quindi, luogo anche nel giudizio di bilanciamento con eventuali e diversi valori costituzionali, quali il diritto all'informazione e la libertà di espressione degli altri individui.

È bene anche ricordare che l'art. 17 della Convenzione di New York sui diritti del fanciullo attribuisce agli Stati parti il dovere di riconoscere l'importanza della funzione esercitata dai mass-media, in quanto mezzi idonei a garantire una sana crescita e una corretta formazione del minore stesso.

I pericoli ai quali il minore è esposto nell'uso della rete telematica rendono quindi necessaria una tutela degli stessi, indipendentemente poi dalle competenze digitali da loro maturate.

Gli obblighi inerenti la responsabilità genitoriale impongono non solo il dovere di impartire al minore una adeguata educazione all'utilizzo dei mezzi di comunicazione ma anche di compiere un'attività di vigilanza sul minore per quanto concerne il suddetto utilizzo.

L'educazione si pone, infatti, in funzione strumentale rispetto alla tutela dei minori al fine di prevenire che questi ultimi siano vittime dell'abuso di internet da parte di terzi.

L'educazione deve essere, inoltre, finalizzata a evitare che i minori cagionino danni a terzi o a se stessi mediante gli strumenti di comunicazione telematica sicché, sotto tale profilo, si deve osservare che l'anomalo utilizzo da parte del minore dei mezzi offerti dalla moderna tecnologia (tale da lederne la dignità cagionando un serio pericolo per il sano sviluppo psicofisico dello stesso) può essere sintomatico di una scarsa educazione e vigilanza da parte dei genitori.

I genitori, invero, sono tenuti non solo ad impartire ai propri figli minori un'educazione consona alle proprie condizioni socio-economiche, ma anche ad adempiere a quell'attività di verifica e controllo sulla effettiva acquisizione di quei valori da parte del minore.

Riguardo all'uso della rete telematica l'adempimento del dovere di vigilanza dei genitori è, inoltre, strettamente connesso all'estrema pericolosità di quel sistema e di quella potenziale esondazione incontrollabile dei contenuti.

Sul punto la Giurisprudenza di merito ha affermato che il dovere di vigilanza dei genitori deve sostanziarsi in una limitazione sia quantitativa che qualitativa di quell'accesso, al fine di evitare che quel potente mezzo fortemente relazionale e divulgativo possa essere utilizzato in modo non adeguato da parte dei minori (cfr. Trib. Teramo, 16 gennaio 2012, ove si affronta la questione relativa alla responsabilità civile dei genitori ai sensi dell'art. 2048 c.c. nell'ipotesi di danno cagionato dal minore attraverso Facebook).

Considerata, nel caso concreto, l'anomala condotta posta in essere dal minore, avuto riguardo anche alla pericolosità del mezzo utilizzato, secondo il Tribunale appare opportuno svolgere un'attività di monitoraggio e supporto del giovane e della madre di quest'ultimo anche al fine di verificare le capacità educative e di vigilanza della stessa, conferendo, all'uopo, incarico al Servizio Sociale competente sul territorio di [OMISSIS] per il compimento un'attività di monitoraggio e supporto del giovane e della madre di quest'ultimo anche al fine di verificare le capacità educative e di vigilanza della stessa.

Comitato Tecnico Editoriale

Domenico Antonelli
Antonio Bortone
Carmelo Erio Fiore
Fulvio Giardina
Riccardo Guglielmi
Raffaello Pellegrino
Angelo Rosa
Angelo Russo
Sergio Russo
Maria Zamparella



MEDIC@LIVE Magazine

Rivista di informazione Medico - Scientifica

Direttore Responsabile

Salvo Falcone
direttore@medicalive.it
Twitter: @falconesalvo

Direttore Editoriale

Annamaria Venere
direttore.editoriale@medicalive.it

Per inserzioni pubblicitarie

pubblicita@medicalive.it

Grafica e Impaginazione

ADV communication
Graphic designer: Luigi Ugolini

Editore

AV EVENTI E FORMAZIONE S.r.l.
Sede Legale e Operativa
Viale Raffaello Sanzio, 6
95128 Catania
Tel. +39 095 728 0511
redazione@medicalive.it
P. Iva: 04660420870
ISSN 2421-2180

SEGUICI ANCHE SU...



<https://www.facebook.com/medicalivemagazine>



@MedicaliveMag



Segui i nostri servizi sul canale Youtube **MEDICALIVE Magazine**



medicalivemagazine



Se sei un professionista o una struttura sanitaria

PROMUOVI LA TUA ATTIVITÀ SU

MEDIC@LIVE
Magazine

Per info contattaci
+39 095 7280511
pubblicita@medicalive.it
www.medicalive.it