

Emmeciquadro n° 44

SCIENZA&STORIA/ Jérôme Lejeune. L'uomo e lo scienziato

Filippo Peschiera

martedì 20 marzo 2012

Si celebra oggi in tutto il mondo il World Down Syndrome Day, la Giornata Mondiale sulla sindrome di Down, un appuntamento internazionale, sancito da una risoluzione dell'ONU, nato per diffondere una maggiore consapevolezza e conoscenza sulla sindrome di Down. La causa di tale sindrome è stata identificata in una anomalia nel numero dei cromosomi, trisomia 21, dal medico e genetista francese Jérôme Lejeune nel 1959. All'epoca si credeva che la malattia fosse causata dalla sifilide e che fossero le madri le probabili colpevoli: Lejeune è riuscito a ridare dignità al malato e alla famiglia e tutta la sua esistenza è stata spesa a difesa dei suoi piccoli pazienti e della vita umana. Anche contro lo snaturamento della sua stessa scoperta spesso utilizzata con scopi di eugenetica: l'amniocentesi e il cariotipo apriranno infatti la via scientifica per eliminare prima della nascita gli « indesiderabili ».

Sulla testimonianza di Léjeune, fondatore della genetica clinica, sarà imperniata la mostra "Che cos'è l'uomo perché te ne ricordi? - Genetica e natura umana nello sguardo di Jerome Léjeune", curata dall'Associazione Euresis per il prossimo Meeting di Rimini 2012.

Jérôme Lejeune (1926-1994) si laureò in medicina nel 1951 e nel 1958 mentre lavorava all'Università di Parigi nel gruppo di ricerca di Raymond Turpin (1895-1988) scoprì che nelle cellule di pazienti affetti da Sindrome di Down sono presenti 47 cromosomi, un cromosoma soprannumerario (trisomia) nella coppia di cromosomi che dal 1960 sarà indicata dal numero 21. Le sue osservazioni, compiute grazie a una tecnica per lo studio cellulare sperimentata allora solo in America, furono pubblicate il 26 gennaio 1959 nelle *Comptes Rendus de l'Académie des sciences*, in un articolo firmato anche da Turpin e dalla collega Marthe Gautier.



I risultati scientifici di Lejeune vanno oltre questa scoperta fondamentale, rivelando i meccanismi di diversi disordini cromosomici e aprendo in tal senso la strada della moderna citogenetica clinica. [Immagine a sinistra: Il gruppo di ricerca di Raymond Turpin all'Università di Parigi nel 1958]

Fu il primo a promuovere l'uso dell'acido folico come prevenzione della spina bifida, una rara malformazione della colonna vertebrale che colpisce il feto. Fu consulente delle Nazioni Unite come esperto sulle radiazioni atomiche. Nel 1964 divenne professore di Genetica Fondamentale all'Università di Parigi e nel 1965 direttore del servizio di genetica dell'*Hôpital*

des Enfants Malades di Parigi.

Nel 1974 fu nominato membro dell'*Accademia Pontificia delle Scienze*. Era legato a Giovanni Paolo II (1920-2005) da sentimenti di profonda stima e amicizia e il Pontefice lo volle come primo presidente della *Pontificia Accademia per la Vita*, istituita l'11 febbraio del 1994, poche settimane prima della sua

morte.

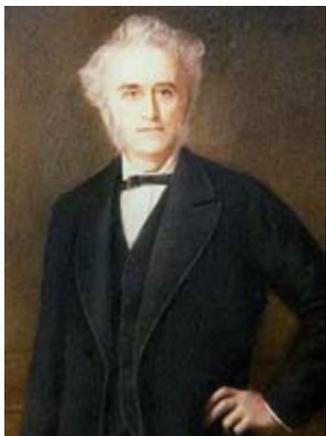
Lejeune ricevette numerosi riconoscimenti per il suo lavoro sulle patologie cromosomiche, tra cui nel 1962 il premio Kennedy.

L'intento di questa biografia è quello di delineare il profilo storico e personale di questo scienziato e medico anche attraverso la sua stessa testimonianza e quella dei suoi colleghi e amici.

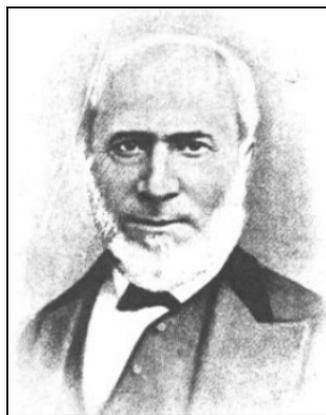
Sindrome di Down e Trisomia 21 ... una storia che continua

La prima descrizione della Sindrome di Down (DS) è datata 1844 a opera di Édouard Séguin (1812-1880) [*Immagine che segue a destra*] che la definisce «idiozia forforacea», mettendola in rapporto cioè con la crusca, probabilmente a causa della mollezza delle bambole fabbricate con tale materiale.

Nel 1866 il medico britannico John Langdon Down (1828-1896) [*Immagine che segue a sinistra*] descrive quello che allora veniva chiamato *Mongolian Idiot*: i capelli sono di colore brunastro, dritti e radi, la faccia è piatta e larga, le guance sono tondeggianti, gli occhi sono obliqui, la fessura delle palpebre è molto stretta, le labbra sono grandi e spesse, la lingua è lunga, spessa e molto ruvida e il naso è piccolo.



Nel 1932, molto tempo prima che Joe Hin Tjio e Albert Levan dimostrassero che il corredo cromosomico umano è costituito da 46 cromosomi (1956), l'oculista olandese Peter Johannes Waardenburg (1886-1979) aveva predetto l'esistenza di quelli che noi chiamiamo «disordini cromosomici» e disse: «Vorrei stimolare i citologi a stabilire se in questo caso (ndr. mongolismo) siamo di fronte a un'aberrazione cromosomica specifica nell'Uomo [...]».



Anche il pediatra americano Adrien Bleyer (1878-1964) e il suo collega svizzero Guido Fanconi (1892-1979) ipotizzarono che la Sindrome di Down fosse dovuta a un'anomalia cromosomica. Nel 1934 Bleyer si riferisce alla DS descrivendola causata da «[...] una mutazione gametica di tipo decrescente». Egli definisce una «mutazione decrescente» come una cosa che disturba «[...] l'ordine biologico dell'inizio della vita [...]». Fanconi nel 1939 parla di «mongolismo» come una razza speciale, che differisce da quella normale sulla base di molteplici «tratti razziali» mongoloidi. Egli pensava che ogni organo, ogni cellula, variasse strutturalmente da quelli normali e scriveva: «[...] È possibile che un difetto cromosomico specifico possa insorgere durante la divisione delle cellule germinali; la cellula germinale difettosa è ancora capace di dividere, ma la sua prole altrettanto alterata si sviluppa in direzione mongolide».

All'inizio degli anni Cinquanta del Novecento, Turpin, che era professore di clinica pediatrica all'università di Parigi, suggerì a Lejeune di concentrare le sue ricerche sulle cause della DS. Già nel 1953 i due scienziati si erano accorti di una connessione fra le caratteristiche di un individuo e i suoi dermatoglifi, un termine che si riferisce alle impronte digitali e alle linee sulla mano. La struttura di queste linee, che rimangono le stesse durante la vita di un individuo, è determinata durante i primi stadi dello sviluppo embrionale e assumono un aspetto particolare negli individui down.

A partire dal 1958 Lejeune inizia a coltivare tessuti di bambini down per studiarne i cromosomi. Viene utilizzata in particolare una tecnica allora d'avanguardia imparata dalla collega Gautier negli Stati Uniti e scopre la presenza di 47 cromosomi, invece di 46 nelle cellule di questi bambini.

Nel gennaio 1959 i risultati vennero pubblicati in una comunicazione su «cromosomi umani in coltura di tessuti» (Lejeune J, Gauthier M, Turpin R. *Les chromosomes humains en culture de tissus. CR Hebd Seances Acad Sci (Paris)* 1959; 248: 602-3.) in cui si dimostrava, per la prima volta, che le caratteristiche patologiche del mongolismo risultavano da un accidente cromosomico. Negli anni seguenti il termine «mongolismo» fu sostituito da «trisomia 21».

Dagli anni Novanta si rincorrono due teorie riguardanti le cause della DS. La visione «riduzionista» di Anthony Epstein (1921-...) sostiene che le singole anomalie del fenotipo possono essere assegnate e mappate in una specifica regione del genoma, mentre quella «organicista» di John Opitz (1935-...), al contrario, è convinta che il processo di sviluppo di un organismo soggetto alla selezione naturale è canalizzato in modo tale da garantire un ben definito prodotto finale, a dispetto di variazioni minori che si

sono verificate durante lo sviluppo; in caso di condizioni anormali, la canalizzazione è compromessa e si verificano anomalie (1).

Il genoma come un'orchestra sinfonica

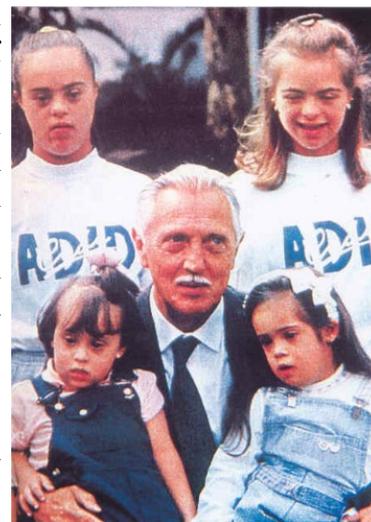
Se si confrontano due malattie genetiche come la Trisomia 21 e la Monosomia 21, si può osservare l'effetto di un cromosoma in più o in meno: si conoscono dei malati che hanno un frammento di cromosoma 21 perso e questi hanno orecchie grandi, dita lunghe e mani gracili, mentre quelli che hanno un frammento di cromosoma 21 in più, hanno mani corte, dita corte e orecchie piccole.

Lo sviluppo embrionale è spostato in un senso quando c'è un cromosoma in più e nel senso opposto quando invece manca un cromosoma. Quando si tratta non più del corpo, ma dello spirito, l'eccesso o il difetto producono sempre lo stesso effetto: una malattia dell'intelligenza.

Lejeune spiegava questo concetto paragonando i geni a dei musicisti di un'orchestra. [Immagine a destra: il Prof. Lejeune con i suoi piccoli pazienti]

I geni sono abbastanza simili a dei musicisti che leggono i loro spartiti e gli spartiti sono scritti sulle basi puriniche e pirimidiniche sul DNA che è una molecola lunga un metro in una cellula riproduttrice e due metri in qualunque altra cellula del corpo: questa è la partitura e, se tutto va bene, tutti leggono alla stessa velocità e l'orchestra segue il maestro, ma se c'è un musicista in più, ed è il caso della Trisomia 21, è come se questo musicista andasse troppo veloce; se al contrario manca un musicista, è come se ce ne fosse uno troppo lento. Quando un musicista va troppo veloce, e va troppo veloce in un «solo», allora trasforma un «andante» in un «allegretto», cioè un orecchio troppo piccolo e delle dita troppo corte; se al contrario va troppo lento, trasforma l'«allegretto» in un «largo» e farà delle dita troppo lunghe e delle orecchie troppo grandi. Così egli avrà cambiato un tratto, senza distruggere la sinfonia, ma se ora il musicista che va troppo veloce o troppo lento suona in un «tutti», nel momento in cui tutta l'orchestra è concertante, non importa se egli suona più o meno veloce degli altri, produrrà comunque una cacofonia.

L'intelligenza umana è la rappresentazione superiore della materia animata ed è evidente che per l'intelligenza umana, deve essere tutta l'orchestra a suonare bene nello stesso momento e non un solo gene adibito a creare un dito o un orecchio. Tutta la difficoltà della ricerca è come scoprire il musicista discorde, perché l'orchestra della vita ha circa cinquantamila musicisti. Lejeune è convinto che sia ragionevolmente e umanamente possibile la prospettiva di trovare un rimedio alla malattia dell'intelligenza: «Troveremo. È impossibile non trovare. È uno sforzo intellettuale molto meno difficile che mandare un uomo sulla Luna», scrive.



Il messaggio della vita

Lejeune si pone di fronte alla natura umana alla luce delle conoscenze scientifiche, ma anche seguendo, come credente, un metodo conforme alle «leggi dello Spirito», basandosi sulla profonda convinzione che è lo Spirito a dare la vita: senza di esso non c'è materia vivente, la materia non può vivere e non può riprodursi. «All'inizio c'è un messaggio. Questo messaggio è nella vita e questo messaggio è vita. E se questo messaggio è un messaggio umano, questa è la vita di un uomo», afferma. Quello che è trasmesso da una generazione all'altra non è la materia, ma l'informazione trasportata dalla materia. C'è un messaggio lungo circa un metro scritto sul DNA nella testa di uno spermatozoo e un altro lungo un metro dentro l'ovulo: nella prima cellula umana è già presente tutta l'informazione per spiegare ognuna delle qualità della persona che nascerà dopo nove mesi. Se tutta l'informazione è presente fin dall'inizio, questo vuol dire che è lo Spirito che anima la materia e la materia aiuta lo Spirito a manifestarsi.

Lejeune infastidisce l'ambiente sociale del tempo, perché è senza dubbio lo scienziato che ha contribuito maggiormente a far sì che la questione dell'aborto non fosse messa a tacere: nel 1970 in Francia viene

stilata la proposta di legge Peyret, la quale prevedeva come ammissibile la soppressione del feto se si fosse riscontrata l'esistenza di un'embriopatia incurabile. Lejeune capisce che la sua scoperta può essere usata contro coloro che egli aveva promesso di proteggere e guarire: decide di difendere pubblicamente davanti a telecamere e microfoni la vita umana ed i suoi pazienti.

Si trova coinvolto in una lotta, la cui violenza lo supera, per aver voluto affermare con decisione e chiarezza una verità scientifica dalla quale derivava un impegno morale: l'embrione a qualsiasi stadio della sua crescita è un individuo, un uomo. Sua madre non lo «fa» umano: è umano per sua natura, perché ha ricevuto il patrimonio genetico della nostra specie.



A New York, in un'assemblea dell'ONU riguardante l'aborto, prende la parola e racconta di quel bambino unico, che non sarà mai ripetibile, di cui si sta mettendo in gioco la vita. Egli afferma: «Ecco un'istituzione per la salute che si trasforma in istituzione di morte». Gioca con le parole inglesi *institute of health*, *institute of death*. La sera stessa, scrivendo a sua moglie, confida: «Oggi pomeriggio ho perduto il premio Nobel».

Il suo amico e collega, Lucien Israël (1926-...) spiega: «Sarebbe interessante sapere, perché il Comitato del Nobel è stato sotto pressione così intensamente e così a lungo per evitare che il premio venisse assegnato a Lejeune, l'uomo che ha scoperto che il numero dei cromosomi potrebbe cambiare durante la fecondazione umana, che questi cambiamenti potrebbero causare malattie caratteristiche e che queste malattie risultano dalla troppa o troppo poca influenza da parte dei geni colpiti durante lo sviluppo. Per il mondo scientifico, il fatto che Jérôme Lejeune non abbia ricevuto il premio Nobel è una grave anomalia».

Il membro dell'Istituto Francese Pierre Chaunu (1923-2009) aggiunge: «Ha meritato il premio Nobel, ma non lo ha mai ricevuto. Sono meno consapevole degli onori che ha effettivamente ricevuto rispetto a quelli che gli sono stati negati, perché ha rifiutato di piegarsi al potere dell'*establishment* e all'orrore dei tempi. Jérôme Lejeune non poteva tollerare il massacro degli innocenti». Sul settimanale satirico francese Charlie Hebdo che generalmente era molto ostile a Lejeune, il 20 aprile 1994, si legge: «È stato uno dei rari biologi francesi a fare una scoperta critica [...], ma le sue opinioni gli sono costate il premio Nobel che meritava».

Un'esistenza a difesa della vita: testimone al processo di Maryville

Nell'agosto 1989, Lejeune era stato chiamato a testimoniare in un processo relativo a un divorzio in una cittadina del Tennessee. Una donna aveva generato, in accordo con il marito, sette embrioni tramite la fecondazione in vitro che successivamente erano stati congelati. Mentre il marito voleva eliminarli, la moglie chiedeva che fossero affidati a lei affinché fossero salvati e condotti alla vita. Lejeune affermò: «La giovane donna ha risposto come la vera madre con Salomone. Il giudizio di Salomone capita, almeno quanto ne so, ogni tremila anni circa: se siamo in quel momento, vale lo spostamento!». La moglie si chiamava Mary, il processo avvenne a Maryville e l'avvocato era un certo Christenberry.

In quanto genetista Lejeune spiegò che era ormai ben stabilito che tutte le informazioni necessarie e atte allo sviluppo erano già presenti al momento del concepimento e che non vi era dubbio che si trattasse di esseri umani anche se molto giovani. Erano pertanto degli esseri e la definizione del loro patrimonio genetico consentiva di affermare che erano uomini: un essere che è umano, è un essere umano.

Il fatto che fossero stati conservati sospesi nel tempo non cambiava la sostanza: il tempo per loro era stato sospeso, ma se fosse stato loro restituito avrebbero riacquisito la vita. Il giudice scrisse una sentenza di quaranta pagine in un mese, in cui sentenziò come Salomone: «Colui al quale devono essere affidati i bambini è colui che si propone di dar loro la vita».

La logica di Giuda

Lejeune afferma che la sapienza è il coronamento dell'intelligenza umana; in ambito medico si è obbligati ad avere la saggezza di sapere il motivo per cui si intende usare una determinata tecnica: si deve sapere qual è il fine di tutta la disciplina medica. Accanto ai mezzi di diagnosi e di trattamento, si può definire la medicina: «odio per la malattia e amore per il paziente». Se si volesse eliminare il paziente per sradicare il male, si avrebbe la negazione della medicina, ma difendere ogni paziente, prendersi cura d'ogni uomo, implica che ciascuno di noi debba essere considerato «unico» e «insostituibile». E la rabbia che rendeva pazzi i bambini? Alcuni dottori li soffocavano tra due materassi per impedire loro di soffrire.

Pasteur ha cercato con ogni mezzo di salvarli. Coloro che in buona coscienza li mandavano al Creatore hanno forse fatto progredire la scienza? No. È stato colui che di fronte alla morte, alla sofferenza e alla malattia non ha accettato di dimettersi.

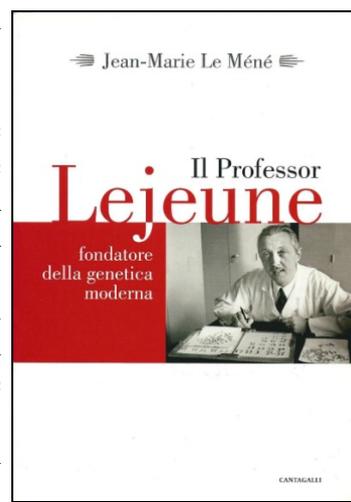
Lejeune sferzava quelli che chiamava i «sapiienti del caso... che fingono di credere che sia possibile sostenere le opinioni più contraddittorie a patto che il discorso segua un ordine logico. Per giustificare l'omicidio hanno inventato la fantastica ipotesi che non si uccideva nessuno. Sono riusciti a far passare tale sorprendente affermazione: un ometto di due mesi, un ometto di dieci settimane non sono né uomini né esseri viventi».

Lejeune definisce «la logica di Giuda», la logica di coloro che compiono i propri interessi a discapito dei più deboli, siano essi embrioni, disabili o anziani. Si basa su tre punti.

Il primo punto è la «distrazione». Verrà detto: non interessatevi dell'essere umano che inizia a vivere o a quello che sta per scomparire, guardate piuttosto tutte le difficoltà che esso fa pesare sulla società o sui suoi genitori in termini di tempo, denaro e tempo dedicato a lui. Non guardate il soggetto in questione, guardate la famiglia, la società e l'economia.

Il secondo punto è l'«inversione». Si dirà in tutte le discussioni: guardate il bene che si farebbe con tutte le cure, tutti i soldi, tutta la dedizione che si profondono per questo soggetto, guardate come si potrebbe fare meglio le autostrade e come si potrebbe fornire meglio il terzo mondo. Si dice che tanto varrebbe non fare niente per costui eventualmente si farebbe qualcosa di meglio per gli altri.

Il terzo e ultimo punto è la «perversione». Si applicherà bene sia all'embrione sia all'anziano: non c'è che da sopprimere l'innocente. Un uomo ha già fatto questo ragionamento, Giuda. Egli ha trovato che costava troppo caro rompere una bottiglia di profumo, ha mostrato tutto il bene che si sarebbe potuto fare con quel denaro e il risultato è stato la perversione assoluta, la condanna di un innocente.



Accoglienza dell'uomo e cura della persona

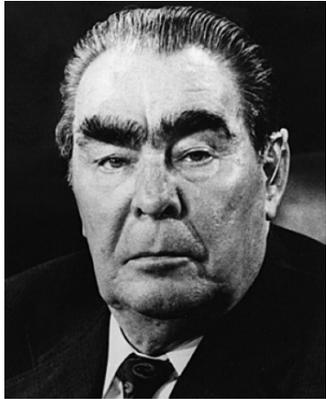
Quando una coppia con il loro bambino andava da Lejeune per la prima volta, aveva in genere appena saputo dell'handicap. I genitori erano disorientati, preoccupati e sfiniti. Così racconta una coppia: «Per noi il futuro era nero. Ci sentivamo incapaci di tenere questo bambino che stava per infrangere la nostra felicità e nello stesso tempo era impossibile abbandonarlo. Eravamo arrivati al punto di detestare il bambino e detestare noi stessi, perché lo detestavamo».

Il professore li accoglie sorridendo, cortese, affabile, ma rispettoso. Rivolto al neonato chiede il nome e lo chiama: «Allora mio piccolo Pierre, vieni con me?». Lo prende tra le braccia, chiede alla mamma di indossare un camice bianco e di accomodarsi. La mamma si siede e gli restituisce tra le braccia Pierre. Poi si siede anche lui, davanti ai genitori e ausculta il bambino sulle ginocchia della mamma. «Questi semplici gesti sono stati per noi una rivelazione. Non stava esaminando un malato, ma il nostro bambino. Ci ha spiegato tutto, com'era la malattia e quale avvenire attendeva nostro figlio e noi. Ci ha rassicurati rispondendo a ogni nostra domanda, ogni nostra angoscia. Siamo ripartiti con il nostro bambino e la pace nel cuore. Ci ha fatto scoprire l'amore di genitori».

Ciò che sorprende è la forza di convinzione e la capacità di consigliare di un uomo che all'improvviso consentono ai genitori di prendere decisioni con cognizione di causa. Prima erano dubbiosi, tormentati, disorientati da pareri spesso discordi. Egli non sceglie al posto loro, presenta loro la responsabilità di genitori e offre anche tutti gli elementi per scegliere liberamente.

Missioni diplomatiche in Unione Sovietica

Lejeune è andato più volte in missione come diplomatico nell'Unione Sovietica, infatti nel 1964 avrebbe dovuto tenere una conferenza all'Accademia delle Scienze sovietica ed esporre le scoperte della genetica moderna: nonostante un boicottaggio delle autorità sovietiche riuscì a parlare nel padiglione francese dell'esposizione universale a Mosca.



In URSS la dottrina ufficiale era il «lyssenkoismo», dallo scienziato Trofim Denissovitch Lyssenko (1898-1976), il quale negando il ruolo dei geni e dei cromosomi nella trasmissione ereditaria, sosteneva che l'ereditarietà fosse dovuta solamente all'ambiente circostante e che quindi un uomo potesse essere il frutto dell'educazione, nello specifico quella comunista.

Lejeune scrive: «[...] Tutto ciò che di buono o di cattivo tu impari nella vita, ti trasforma geneticamente e tu puoi trasmetterlo ai tuoi figli. È un'assurdità scientifica che faceva comodo al potere comunista: un buon comunista aveva dei figli buoni comunisti [...]».

Alla conferenza arrivarono clandestinamente nascosti nei cappotti con il bavero alzato e il berretto di pelliccia, nonostante il caldo, i colleghi genetisti dell'Accademia sovietica, attratti dalle novità e verità scientifiche di Lejeune.

Nel dicembre 1981 due membri della *Pontificia Accademia delle Scienze*, Lejeune e Giovanni Battista Marini-Bettolo (1915-1996) si recarono da Leonid II'ič Brežnev (1906-1982) [Immagine sopra a sinistra], segretario generale del partito comunista, con lo scopo di portare un messaggio di pace e saggezza a una grande potenza in possesso della bomba atomica.

L'incontro fu cordiale e molto caloroso, come disse lo stesso Lejeune: «[...] Brežnev mi riceve con incredibile fasto e un cerimoniale degno degli zar. Sul suo impassibile volto scorgo un bagliore di complicità mentre leggo il messaggio del Papa. [...] Dopo aver letto un discorso formale, mi rivolge parole di pace, come un uomo che non aspira che al riposo. Il fatto mi ha impressionato molto [...]».

Giovanni Paolo II e Jérôme Lejeune

L'amicizia che legava Lejeune e Giovanni Paolo II era profonda. Entrambi ritenevano che l'aborto fosse la principale minaccia alla pace e che, volendo difendere la pace, bisognava difendere la vita. Entrambi rifiutavano di venire a patti con qualsiasi forma di razzismo. Entrambi erano certi che la qualità di una civiltà si misura in base al rispetto che essa nutre verso i suoi membri più deboli: l'amore, l'abnegazione e il denaro, spesi per proteggere i diseredati, sono il giusto prezzo, perché una società rimanga umana.

Nello stesso anno della morte, il Papa, pur sapendo che Lejeune era gravemente malato, lo nominò primo presidente della *Pontificia Accademia per la Vita*.

Ricoprì la carica per trentatré giorni e morì il 3 aprile 1994, giorno di Pasqua. «Fratel Jérôme», così lo chiamò il Santo Padre nel messaggio del 4 aprile, il giorno dopo la morte.

«[...] Il professor Lejeune ha assunto pienamente la responsabilità specifica dello scienziato, pronto a divenire "segno di contraddizione", senza considerare le pressioni esercitate dalla società permissiva né l'ostracismo di cui era soggetto [...]».

Il 25 febbraio 2007 l'arcivescovo di Parigi mons. André Vingt-Trois (1942-...) ha nominato padre Naud, priore dell'abbazia di Saint Wandrille, postulatore della causa di beatificazione: l'annuncio viene dato durante la XIII Assemblea Generale della Pontificia Accademia per la Vita.



Le avventure di Pollicino

La genetica moderna si riassume in questo credo elementare: all'inizio è dato un messaggio, questo messaggio è nella vita, esso è la vita. Vera e propria parafrasi dell'inizio di un vecchio libro che ben conoscete, tale credo è quello del genetista più materialista possibile. Perché? Perché con certezza sappiamo che tutte le informazioni che definiranno l'individuo, che condizioneranno non solo il suo sviluppo, ma anche la sua crescita, sono contenute nella prima cellula. E tutto questo lo sappiamo con una certezza assoluta che vince ogni dubbio, perché se tale informazione non fosse già contenuta in essa, non potrebbe entrarvi mai più; nessuna informazione, infatti, entra in un uovo dopo che è stato fecondato.

[...] Si obietterà: all'inizio, due o tre giorni appena dopo la fecondazione, non esiste che un ammasso di cellule! Che dico, è solo una cellula, quella nata dall'unione dell'ovulo e dello spermatozoo. Certo le cellule si moltiplicano attivamente, ma la piccola morula che si installa nella parete dell'utero è già veramente diversa dalla madre? Io lo credo; ha già la propria individualità e, cosa incredibile, è già in grado di comandare l'organismo della mamma.

Il minuscolo embrione, di sei o sette giorni, con appena un millimetro e mezzo di altezza tutto compreso, prende immediatamente in mano la direzione delle operazioni. È lui che blocca il ciclo materno e obbliga il giallo organismo ovario a funzionare. Sebbene tanto piccolo, con un ordine chimico, obbliga la mamma a conservargli la protezione. Già fa di lei ciò che vuole e Dio sa fino a che punto lo farà negli anni a venire!

Dopo quindici giorni di ritardo nel ciclo, cioè quando lui ha già un mese di vita, poiché la fecondazione è accaduta quindici giorni prima, l'essere umano misura quattro millimetri e mezzo. Da una settimana il suo cuore batte, braccia, gambe, testa e cervello hanno già iniziato a formarsi.

A sessanta giorni, cioè a due mesi di vita, o a un mese e mezzo di ritardo dal ciclo, il piccolo misura appena tre centimetri dalla testa all'estremità delle natiche. Starebbe a suo agio in un guscio di noce. Invisibile in un pugno chiuso, rischierebbe di essere volontariamente schiacciato senza che ce ne accorgessimo. Ma aprite il pugno: è quasi completo, mani, piedi, testa, organi e cervello sono pronti ai loro posti e d'ora in poi non faranno che ingrandire. Guardatelo da più vicino: potreste leggergli la mano e predirgli il futuro! Ancora più vicino, con un semplice microscopio, potreste decodificare le impronte digitali. Tutto in regola per ottenere la carta di identità nazionale.

[...] L'incredibile Pollicino, l'uomo più piccolo del mio pollice, esiste veramente; non è quello della famosa fiaba, ma colui che ciascuno di noi è stato nel seno della madre. Ma, diranno alcuni, il cervello non è completo che al quinto, sesto mese. No, no, sarà completamente a posto soltanto al momento della nascita, tutte le connessioni termineranno a sei o sette anni e il meccanismo chimico ed elettrico sarà perfettamente rodato soltanto a quattordici, quindici anni! Nel nostro Pollicino di due mesi funziona già anche il sistema nervoso? E sì, se il suo labbro superiore viene sfiorato da un capello, muove braccia, corpo e testa in un movimento di fuga.

[...] A quattro mesi si agita talmente che la mamma si accorge dei suoi movimenti. Grazie alla leggerezza della sua capsula da astronauta può fare piroette che all'aria aperta potrà ripetere solo fra qualche anno. A cinque mesi afferra con forza il bastoncino che gli metto in mano e inizia a ciucciare il pollice in attesa di essere liberato.

[...] Perché discutere allora? Perché chiedersi se questi ometti esistono veramente? Raziocinare e far finta di credere come un illustre batteriologo che il sistema nervoso non esiste prima dei cinque mesi! Oggi giorno la scienza ci svela un po' di più le meraviglie della vita nascosta, del mondo pullulante di vita degli uomini minuscoli, ancora più incantevole che quello dei racconti delle favole. È sulla storia vera che i racconti sono stati forgiati; e se le avventure di Pollicino hanno da sempre affascinato l'infanzia è proprio perché l'adulto che ora siamo è stato un tempo Pollicino nel seno della mamma.

(Clara Lejeune, La vita è una sfida, Cantagalli, Siena, 2008 - Pagg. 58-61)

La Fondazione Jérôme Lejeune

La [Fondazione Jérôme Lejeune](#) è una fondazione francese che si occupa della ricerca sulle genetiche malattie dell'intelligenza, ai primi posti delle quali la Trisomia 21, proseguendo così l'opera alla quale Jérôme Lejeune ha dedicato la sua vita.

È stata riconosciuta di utilità pubblica su parere del Consiglio di Stato il 20 marzo 1996. La Fondazione ha tre obiettivi: la ricerca, il trattamento e la difesa.

La «**ricerca**»: in Francia, la Fondazione è il primo finanziatore della ricerca sulle malattie genetiche dell'intelligenza e sviluppa e coordina il lavoro dei ricercatori, dei programmi e

dei fondi, in Francia e all'estero.

Il «**trattamento**»: [l'Istituto Jérôme Lejeune](#) è l'organizzazione della Fondazione dedicata alla cura dei pazienti. Oltre alle cure mediche, altri specialisti accompagnano i pazienti facilitando la loro integrazione, in particolare nelle scuole.

La «**difesa**»: la Fondazione difende la vita delle persone disabili fin dal momento del concepimento: in un contesto sociale in cui l'accelerazione del progresso scientifico pone domande fondamentali, la Fondazione ha l'esperienza per assistere i pazienti e partecipare al dibattito scientifico ed etico.

Filippo Peschiera

(Dottore Magistrale in Scienze Chimiche, Università degli Studi di Milano. Membro del Centro di Documentazione Interdisciplinare di Scienza e Fede (DISF), Pontificia Università della Santa Croce, Roma)

Note

1. Oggi si ritiene che le complesse alterazioni fenotipiche della DS siano determinate da un numero ristretto di geni localizzati sul cromosoma 21 in una regione che, dal punto di vista molecolare, è denominata Down Syndrome Critical Region (DSCR) (Korenberg et al, 1990). I prodotti di tali geni risulterebbero sensibili alla presenza di una copia extra del cromosoma 21 (Hattori et al, 2000).

Indicazioni Bibliografiche

- i. Jérôme Lejeune, *Il messaggio della vita*, Cantagalli, Siena, 2002.
- ii. Clara Lejeune, *La vita è una sfida*, Cantagalli, Siena, 2008.
- iii. Jean-Marie Le Méné, *Il professor Lejeune, fondatore della genetica moderna*, Cantagalli, Siena, 2008.
- iv. AA.VV., *L'esperienza cristiana nella scienza*, Quaderni di Città di Vita, Firenze, 1988.
- v. Neri G, Opitz JM, *Down Syndrome: Comments and Reflections on the 50th Anniversary of Lejeune's Discovery*, Am J Med Genet Part A 149A:2647-2654, 2009.

© Pubblicato sul n° 44 di [Emmeciquadro](#)

© Riproduzione riservata.