

Contributo allo Studio della Schizofrenia nei Gemelli

L. Braconi

Negli ultimi anni, gli studi gemellari si sono orientati su nuove direttive di ricerca, nel tentativo di spiegare le cause delle oscillazioni di concordanza e il significato delle differenze sintomatologiche nelle coppie MZ affette da schizofrenia (Kringlen, 1964; Pollin e Stabenau, 1966; Gottesman e Shields, 1966; Tienari, 1966).

La spiegazione è di certo complessa, spesso ancorata al dualismo eredità-ambiente che tuttora divide gli psichiatri, ma ancor più spesso subordinata a cause teoriche ed empiriche inerenti alla materia e al materiale di studio. Prima tra tutte, il criterio nosografico della schizofrenia, ancora non delimitata dalle altre malattie psichiche (teorie quantitative di Bleuler, Kretschmer, Meyer, etc.), oppure nettamente differenziata nelle sue varietà cliniche (teorie qualitative di Jaspers, Kleist, Leonhard, etc.). Il concetto unitario si contrappone a quello dualistico che delimita eziologicamente le differenti forme tipiche e atipiche.

Una seconda fonte di errori risiede nella metodologia di ricerca, che negli studi gemellari si complica per la scarsa disponibilità di materiale, per la sua dispersione, per la difficoltà di seguire parallelamente i due gemelli nel multiforme decorso della malattia, nelle sue variazioni nel tempo, nell'età, nel contesto socioculturale, etc.

Infine, non è da trascurare l'impostazione soggettiva del ricercatore (da cui nessuno sfugge), che porta involontariamente ad un pensiero autistico, condizionante la soluzione di un dubbio.

Il criterio seguito nel nostro Istituto, ad esempio, rimane ancorato al piano fenomenologico descrittivo della schizofrenia, con l'ammissione che, a tutt'oggi, non è possibile definirne in modo netto, né le varietà sintomatologiche, né l'eziopatogenesi. Ne consegue il concetto che la « tipicità » (*a*) non ha carattere patognomonico, ma solo di maggior frequenza di particolari sintomi in una sindrome; (*b*) non si presenta in tutti gli stadi dell'affezione a cui si riferisce; (*c*) non esclude la presenza contemporanea, o la successiva insorgenza, di sintomi « atipici », con quadri misti di altre malattie psichiche (Bini e Bazzi, 1967); (*d*) è modificata costantemente nell'individuo dai suoi rapporti con se stesso e con l'ambiente nel tempo.

Il materiale gemellare, infine, presuppone una serie di premesse che non sempre vengono rispettate per i fenomeni psichici — a volte considerati alla stessa stregua

di un carattere somatico stabile. Gemellarità MZ non significa identità psicologica costante, ma eguale apporto ereditario di uno schema genico, la cui espressione futura è condizionata da una serie di spinte eterogenee, che, dal momento del concepimento in poi, sollecitano in maniera diversa i due individui (alimentazione intrauterina, posizione, parto, etc.), così da far loro avere, già alla nascita, un potenziale espressivo differente. Anche quando questi fattori vengano esclusi, si aggiunge una condizione tipica differenziante, rappresentata proprio dall'*eguaglianza MZ*. La società gemellare MZ tende a stabilire un rapporto gerarchico, attraverso un continuo agonismo fisico e psichico, che si svolge esclusivamente nel microambiente gemellare, per raggiungere un'autonomia individuale che renderà unico anche il gemello MZ.

La carenza genica si instaura, di regola, dopo questo processo di differenziazione, colpendo entrambi i soggetti, ma trovando ormai due individui psicologicamente ineguali, con esperienze simili vissute interiormente in modo diverso (frustrazione, aggressività, affermazione, etc.). Il fene espresso nella malattia sarà pertanto subordinato a tutte le varianti anzidette, a volte sino alla discordanza completa, ma più spesso con espressioni di gravità clinica diversa. A ciò si deve aggiungere quanto detto per la malattia schizofrenica, le cui forme cliniche hanno caratteristiche tipiche, sì, ma non costanti, specie in quelle varietà (ebefrenica e semplice) in cui sono colpite in modo elettivo le sfere affettiva e conativa, che presentano una estrema variabilità sintomatologica.

La presente comunicazione è una premessa a un più ampio e dettagliato lavoro sulla schizofrenia nei gemelli. Essa riguarda un'analisi clinico-genetica eseguita su 23 coppie di gemelli — 9 MZ (7 ♂♂ e 2 ♀♀) e 14 DZ (6 ♂♂, 1 ♀♀ e 7 ♂♀) — in cui uno o entrambi i membri erano affetti da schizofrenia. La caratteristica distintiva del campione in esame è di essere composto di individui giovani (18-30 anni), che sono stati seguiti periodicamente nel nostro Istituto per 2-10 anni, a volte ancor prima che si instaurassero i segni clinici della malattia.

Nelle 9 coppie MZ vi è sempre concordanza: in 5 con sintomi simili e in 4 con differente espressione intergemellare.

Nelle 14 coppie DZ vi è completa discordanza in 9 coppie e concordanza parziale in 2 di egual sesso; nelle restanti 3 non è possibile un raffronto, per la morte del cogenello.

In 19/23 alberi genealogici, limitati a tre generazioni, sono presenti negli ascendenti e collaterali forme psicosiche.

Le 5 coppie MZ completamente concordanti del nostro campione presentavano: 2 schizofrenia paranoide; 2 catatonica; 1 ebefrenica, con sintonia sintomatologica. Le 4 parzialmente discordanti avevano: 1 diagnosi di forma semplice; 3 ebefrenica. In esse, il gemello meno affetto poteva risultare, in alcuni momenti, apparentemente normale o nevrosico, ma in tutti i casi ha rivelato, nelle varie interviste e al test di Rorschach, caratteristiche costanti di povertà affettiva, viscosità della corrente del

pensiero, assenza di interessi, preoccupazioni ipocondriache, stereotipie di condotta non accettabili chiaramente in un soggetto normale e di giovane età (16, 17, 19, 23 anni).

Nelle 2 coppie DZ parzialmente concordanti, i sintomi erano più palesemente eterogenei e risentivano di una compartecipazione di altre forme psichiche presenti negli alberi genealogici (I schizofrenico, II ossessivo; I schizofrenico, II nevrosi reattiva alla schizofrenia del cogemello).

Ordine di genitura, peso alla nascita, traumi al parto non hanno comportato una preferenza nella malattia e nella sua gravità.

La prevalenza del sesso maschile nei gemelli affetti non è convalidata da altre statistiche, per quanto lasci perplessi il fatto che, nelle coppie di sesso differente, il rapporto ♂ : ♀ malati fosse di 5 : 1.

È stato, infine, preso in considerazione l'ambiente familiare e il rapporto genitori-gemello. In molte famiglie erano presenti una serie di problemi emotivi spesso disturbanti, ma prolungati interrogatori isolati, confronti con i gemelli, etc., non hanno rivelato condizioni chiaramente stressanti. Che un particolare ambiente possa influire sull'evolversi di un comportamento abnorme, con una serie di stimoli inadeguati, è fuori discussione. Ciò che ci si domanda, ad ogni contatto con un malato mentale, è quanto ciò possa interferire nel *determinare* una malattia psichica che investe così profondamente la personalità dell'individuo, qual è la schizofrenia. O si presuppone che lo stress sia talmente profondo e prolungato, che *chiunque*, nelle stesse condizioni, ne abbia alterata la futura organizzazione psichica, o si ammette che esista, negli individui che per esso si ammaleranno, una meiotragia che li rende più vulnerabili in quella particolare direzione. Quando si osserva, come nei nostri casi, che quasi in ogni famiglia (19/23) esiste una patologia mentale spesso specifica (in 12 alberi erano presenti casi di schizofrenia, in 4 di distimia e in 3 di altre psicopatie), la meiotragia assume una caratteristica ereditaria che annulla, o pone in piano subordinato, ogni fattore psicogenetico.

Riassumendo, si possono prospettare le seguenti conclusioni:

1) La schizofrenia, quale espressa nell'ambito gemellare, si manifesta come malattia ereditaria, e le sue forme cliniche sembrano geneticamente differenziate a livelli metabolici differenti: i gemelli MZ concordanti hanno eguali tipi di varietà e possono presentare differenze di espressione quantitative, ma non qualitative;

2) La schizofrenia, pur avendo la stabilità inerente ad un fatto biologico, qual è quello di una malattia ereditaria, presenta, nella coppia MZ, variazioni determinate, sia da fattori ambientali in senso lato, incidenti su uno o entrambi i gemelli, che da fattori inerenti alla condizione stessa della gemellarità MZ, dove la stessa eguaglianza dello schema mentale porta ad un continuo conflitto psicologico, tendente ad una differenziazione che si manifesta nei tratti normali, come in quelli patologici.

Bibliografia

- BINI L., BAZZI T. (1967). Trattato di Psichiatria. Vol. II. Ed. Vallardi, Milano.
- GOTTESMAN I. I., SHIELDS J. (1966). Schizophrenia in twins. *Brit. J. Psychiat.*, **112**: 809.
- KRINGLEN E. (1964). Schizophrenia in male MZ twins. *Acta Psychiat. Scand.* (Suppl.), 178.
- POLLIN W., STABENAU R. J. (1966). Finding from the intensive study of a series of identical twins discordant for schizophrenia. *Acta 4th Int. Congr. Psychiat.*, Madrid.
- TIENARI P. (1966). Concordance and discordance for schizophrenia in twins. *Acta 4th Int. Congr. Psychiat.*, Madrid.

Dr. L. BRACONI, Istituto di Genetica Medica e Gemellologia Gregorio Mendel, Piazza Galeno 5, 00161 Roma, Italy.