



## La differenza tra ereditarietà ed ereditabilità nello studio dei tratti psicologici

**Davide Serpico**

Dipartimento di Antichità, Filosofia e Storia, Università di Genova

MEDICALIVE MAGAZINE, 6(1), pp. 7-21 (2020)

<https://www.medicalive.it/>

### Abstract

**ITA:** 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, spigherò 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.

**ENG:** 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* o *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 la *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

---

<sup>1</sup> 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,

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, delineerò 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).<sup>1</sup> Sebbene si tratti di una proposta che non ebbe particolare successo (tanto è vero che viene di rado trattata nei manuali di genetica contemporanei), 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 caratteristiche 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 fenotipiche.<sup>2</sup> È proprio grazie all’approccio sperimentale di cui sopra e all’analisi dei tratti qualitativi che Mendel riuscì a individuare specifiche

come per esempio il fatto che la prole esibisca spesso caratteristiche assenti nei genitori (fenomeno che Mendel spiegò invece con il concetto di recessività).

<sup>2</sup> Mendel ipotizzò che la variazione fenotipica discontinua fosse dovuta all’effetto di singoli fattori generativi (chiamati poi ‘geni’ da Wilhelm Johannsen).

regolarità di trasmissione delle caratteristiche biologiche da una generazione all'altra.<sup>3</sup>

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 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 QI.<sup>4</sup>

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 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 biometrici 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 (Boakes, 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.

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

<sup>4</sup> 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).

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 organismi.<sup>5</sup> L'ANOVA permette 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 tratto.<sup>6</sup>

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 distinzione,<sup>7</sup> userò

<sup>5</sup> 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.

<sup>6</sup> 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).

<sup>7</sup> 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, epistasi 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

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 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)<sup>8</sup> vengono separati precocemente e cresciuti in famiglie distinte,

quantitativa, molti genetisti si sono focalizzati sull'ereditabilità in senso stretto.

<sup>8</sup> 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).

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

**Tabella 1:** Rapporti di parentela e coefficiente di consanguineità

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 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.<sup>9</sup> In tal caso resta tuttavia

<sup>9</sup> Per correlazione si intende la presenza di una variazione concomitante tra due variabili (al variare dell'una, varia anche l'altra). Un coefficiente di correlazione ( $r$ ) indica la forza della relazione tra due variabili, assegnando un punteggio numerico a un insieme di misurazioni in coppia. Il valore di  $r$  può variare da  $-1$  a  $+1$ : il primo valore indica una correlazione negativa perfetta, il secondo una correlazione positiva perfetta. Quando  $r$  è uguale a 0, le misurazioni non sono in alcun modo correlate. Se, per esempio, in riferimento ai dati sui gemelli, il coefficiente di correlazione per il QI risultasse  $+0.80$ , ne

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 socioeducativo 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).<sup>10</sup>

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 tutt'ora, controverso (vedi, ad es., Kevles, 1985; Panofsky, 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

---

concluderemmo che i gemelli monozigoti presentano una forte correlazione positiva rispetto al QI.

<sup>10</sup> Un altro modo per calcolare l'ereditabilità coinvolge l'analisi di gemelli MZ allevati separatamente, dal momento che hanno genotipi identici ma non condividono gli effetti ambientali; in tal caso, la

correlazione tra loro dipenderebbe, perlomeno in teoria, solo dal genotipo. Questa correlazione è uguale alla proporzione della varianza fenotipica totale dovuta alle differenze genetiche totali tra coppie di gemelli, cioè è pari all'ereditabilità in senso lato ( $H^2$ ) (Snustad & Simmons, 2012).

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 neurocognitiva 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 delinearò mostreranno quanto controintuitivo 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 osservata 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 questo amminoacido si accumula nell'organismo fino ad arrivare a causare forme gravi di disabilità cognitiva. In condizioni ambientali 'normali' (cioè dove viene 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, nonché uno



specifico livello di QI, in quanto 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 probabilistica.<sup>11</sup>

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 'indiretto' 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; Searidic, 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 di 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, inclusi 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 significativa in, ad esempio, individui affetti da una malattia se paragonati ad individui del gruppo di controllo.<sup>12</sup>

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

<sup>11</sup> 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.

<sup>12</sup> 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.

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 vengono 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 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 questo 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, che è un 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 da 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, come 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).<sup>13</sup>

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'epistasia) 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

<sup>13</sup> 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.

dell'ereditarietà e l'analisi dell'ereditabilità sia tutt'ora poco 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 ho 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 questo 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, Epistemological 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/Psychologie canadienne*, 35(3), 244-260.