

**EREDITÀ DELLE QUALITÀ GRUPPO-SPECIFICHE (ABO-MN-Rh)
E RICERCA MEDICO-LEGALE DELLA MATERNITÀ**

del

Prof. Aldo Franchini, direttore

e del

Dott. Francesco Introna, assistente

Le più recenti acquisizioni scientifiche sulle qualità gruppo-specifiche che contraddistinguono la personalità umana, ed in particolare le conoscenze che la Genetica ha definitivamente chiarito a proposito del meccanismo ereditario di questi particolari caratteri, consentono alla Medicina legale di sviluppare le indagini in tema di ricerca della paternità e della maternità su di un piano assai più convincente e completo di quanto avveniva solamente qualche anno addietro. È così che ci avviciniamo gradualmente a quel concetto di individualità del sangue che rappresenterà, in questo campo, un traguardo conclusivo.

È nostro convincimento che una chiara dimostrazione di quanto abbiamo affermato si possa fornire unicamente attraverso la illustrazione di casi pratici nei confronti dei quali le conclusioni fornite dalla ricerca scientifica siano state accettate anche dal punto di vista giudiziario.

Ciò significa infatti che da un piano speculativo e teorico ci si è spostati sul terreno applicativo ed in misura da fornire concreti elementi di giudizio.

Per queste ragioni abbiamo ritenuto opportuno illustrare un caso occorso nella nostra pratica peritale, caso che non dubitiamo a considerare davvero eccezionale sotto aspetti molteplici.

Anzitutto è da tener conto che le nostre indagini furono condotte allo scopo di ricercare la maternità di due bambini mentre di massima è la paternità sulla quale sorgono dubbi e incertezze.

In secondo luogo le nostre ricerche, e particolarmente quelle relative alla eredità dei caratteri gruppo-specifici, consentirono di escludere con certezza una presunta maternità e di fare invece ritenere attendibile una maternità che era stata categoricamente negata.

Ricordiamo ancora che, sia pure come dettaglio, furono raccolti gli elementi per confermare la paternità che pure era, almeno in un caso, negata decisamente.

Ed aggiungiamo infine che, in conformità alle conclusioni peritali da noi fornite, quattro persone furono deferite al giudizio della Corte di Assise sotto la gravissima imputazione di alterazione di stato civile di due neonati.

In data 29 settembre 1951 certo P. Emilio sporgeva formale querela contro la propria moglie L. Anna, dalla quale viveva separato di fatto dal 1938 e legalmente dal 1943, per il reato di adulterio continuato o di relazione adulterina. Nel corso della querela il P. Emilio affermava che la propria moglie, a seguito di relazione con certo D. Umberto, aveva avuto due figli di cui il primo nato il 20 gennaio 1950 ed il secondo il 7 giugno 1951.

Il primo sarebbe stato abbandonato dalla L. Anna e denunciato come figlio di ignoti col nome di Giacinto B., e successivamente affiliato dal D. Umberto fu Giacinto con provvedimento della Corte di Appello di Bari del 27 aprile 1951 che attribuiva al B. il cognome dell'affiliante D. (D. Giacinto di Umberto).

Il secondo bambino sarebbe stato denunciato non come figlio della L. Anna ma di M. Maria Rosaria, moglie del D. Umberto. Questo bambino sarebbe stato successivamente affidato alla L. Anna per l'allattamento.

Il D. Umberto dal canto suo escludeva di aver mai avuto relazione adulterina con la L. Anna ed aggiungeva che il 20 gennaio 1950 aveva accettato un bambino da una donna sconosciuta, lo aveva battezzato imponendogli il nome di Giacinto in memoria del proprio padre e lo aveva tenuto sempre in casa propria legalizzandone la posizione.

Aggiungeva inoltre che il 5 giugno 1951 aveva avuto finalmente dalla propria moglie M. Maria Rosaria un figlio cui aveva imposto il nome di Antonio affidandolo poi alla L. Anna per l'allattamento artificiale.

La L. Anna a sua volta confermava quanto sopra, dichiarando di non aver più partorito da quando viveva separata dal marito.

La M. Maria Rosaria, moglie del D. Umberto, dichiarava di aver partorito un figlio di nome Antonio il 5 giugno 1951, bambino che fu affidato alla L. Anna per l'allattamento. Al parto della M. avrebbe anzi assistito una ostetrica di cui esisteva negli atti processuali formale dichiarazione firmata. In atti si trovavano i seguenti documenti e certificati: copia di atto di nascita di B. Giacinto (28 gennaio 1950) con successivo provvedimento di affiliazione da parte del D. Umberto; copia di atto di nascita di D. Antonio di Umberto e di M. Maria Rosaria (11 giugno 1951); certificato di assistenza al parto di N. N. (20 gennaio 1950) con la nascita di B. Giacinto; certificato di assistenza al parto di M. Maria Rosaria, moglie del D. Umberto, con nascita di un bambino, Antonio (7 giugno 1951).

È chiaro da questi elementi di fatto che si trattava di una matassa non poco intricata, di una situazione cui certificati e documenti ufficiali davano parvenza di legalità mentre al di fuori della legge questa situazione si era venuta determinando.

Si impostava quindi, unica chiave per risolvere il problema, una tipica indagine medico-legale in tema di ricerca di maternità, indagine cui davano chiaro tema i seguenti quesiti posti dal Magistrato inquirente:

1° Accertino i periti se vi sono elementi per ritenere che il bambino Giacinto B. sia o meno figlio del D. Umberto e della L. Anna; 2° accertino se vi sono elementi

per ritenere che il bambino Antonio D. sia figlio del D. Umberto e di M. Maria Rosaria; 3° in caso negativo accertino se vi sono elementi per ritenere invece che il bambino Antonio sia figlio del D. Umberto e della L. Anna.

In ordine alla soluzione di tali quesiti due mezzi di indagine potevano essere adottati, consistendo il primo nell'esame delle due donne dal punto di vista ginecologico e l'altro, ben più proficuo, nell'accertamento delle qualità gruppo-specifiche dei tre adulti e dei due bambini protagonisti della complessa vicenda.

Si è detto che ben più c'era da aspettarsi da questa seconda prova in quanto la prima, oltre a non portar alcun dato sulla paternità, anche se avesse concluso per la mancanza assoluta di pregresse gravidanze nella moglie del D. Umberto (la quale però affermava di aver partorito il piccolo Antonio) non avrebbe potuto, solo per questo, fornire elementi idonei ad attribuire i bambini alla L. Anna che, dal canto suo, riconosceva già in partenza di aver partorito « ma non più da quando era separata dal marito ».

Più esattamente la L. Anna riferiva di avere avuto sei gravidanze delle quali cinque con parti a termine (l'ultimo dei quali risaliva a dodici anni prima) ed una interrottasi spontaneamente al 2° mese tredici anni prima.

All'esame obbiettivo la donna presentava strie gravidiche a livello della cresta iliaca ed ai lati dello addome, alcune di colorito madreperlaceo (antiche) ed altre di colorito tendente al roseo (verosimilmente più recenti). La vulva era beante per esiti di pregresse lacerazioni e l'esame combinato vagino-addominale consentiva di apprezzare un corpo uterino di proporzioni normali, in retroflessione, mobile. Nulla si rilevava ai lati di esso ed il collo era pervio a livello dell'orifizio esterno con portio sana.

La M. Maria Rosaria a sua volta, che affermava di aver dato alla luce il piccolo Antonio il 7 giugno 1952 avendo avuto un aborto venti anni prima e nessuna altra gravidanza condotta a termine, mostrava all'esame ginecologico residui imenali a tipo di caruncole mirtiformi ed un corpo uterino di proporzioni normali, deviato verso sinistra da una tumefazione annessiale destra della grandezza di una testa di feto settimestre, di consistenza cistica che occupava il Douglas distendendolo.

La portio era sana con orifizio esterno circolare, da *nullipara*.

La determinazione delle qualità gruppali del sangue fu eseguita nell'ambito dei tre principali sistemi ABO, MN ed Rh e diede i risultati che sono riassunti in tabella (cfr. tab. 1).

A chiarimento di questa tabella si deve dire che fra i sei antigeni Rh (C, D, E, c, d, e) noi abbiamo possibilità corrente di determinare solo i primi quattro, in quanto i sieri anti d ed anti e non sono ancora in commercio.

Ora è noto che lo studio dettagliato della trasmissione ereditaria della qualità Rh nei suoi diversi antigeni è possibile solo conoscendo il genotipo Rh dell'individuo, vale a dire il suo completo corredo genico Rh, onde non potendo noi ricostruire con esattezza quel genotipo, perchè non disponiamo allo stato di tutti i sieri, non potremmo di conseguenza seguire la trasmissione ereditaria dei sei geni.

Tabella I

	Sistema ABO	Sistema MN	Sistema Rh			Genotipi possibili	%			
			C	D	E	c	d	e		
L. Anna	B	MN	+	+	+	+	(-)	(-)	cDE/CDE	0,03
			(+)	(-)	cDE/CdE					
			(+)	(-)	cdE/CDE	0,01				
			(+)	(+)	cDE/Cde	0,21				
			(+)	(+)	CDe/cdE	1,48				
			(+)	(+)	cDe/CdE					
			(+)	(+)	CDE/cde	0,1				
			(-)	(+)	CDe/cDE	11,16				
			(-)	(+)	cDe/CDE	0,01				
D. Umberto	O	M	-	-	-	-	(+)	(+)	cde/cde	14,36
M. Maria Rosaria	O	MN	-	-	-	-	(+)	(+)	cde/cde	14,36
D. Giacinto	O	M	+	+	-	+	(+)	(+)	CDe/cde	33,06
			(+)	(+)	Cde/cDe	0,05				
			(-)	(+)	CDe/cDe	2,66				
D. Antonio	O	MN	+	+	-	+	(+)	(+)	CDe/cde	33,06
			(+)	(+)	Cde/cDe	0,05				
			(-)	(+)	CDe/cDe	2,66				

Ma la combinazione sierologica, che riconosciamo attraverso i primi quattro sieri oggi disponibili, ci consente di ricostruire, se non il genotipo, almeno i genotipi possibili dell'individuo; intendiamo dire che, conoscendo il modo di reagire dei globuli con i quattro sieri anti C, anti D, anti E, anti c, possiamo supporre la reazione con gli altri due (segni fra parentesi nella quarta colonna della tabella), posto il principio che la trasmissione delle tre coppie di geni allelomorfi C c, D d, E e, avviene con una ereditarietà senza dominanza.

Nel caso della L. Anna ad esempio (vedi tabella), la cui combinazione sierologica «provata» è: + + + +, possiamo supporre le reazioni possibili con gli altri due sieri (anti d ed anti e) cui corrispondono i *nove* genotipi possibili che sono riportati.

I possibili genotipi dei due bambini, che hanno la stessa combinazione sierologica + + - +, sono *tre*, mentre i coniugi D. Umberto ed M. Maria Rosaria, che sono - - - +, hanno *un solo* genotipo.

Su questi dati di fatto, ginecologici e gruppo-specifici, si doveva impostare il parere peritale; abbiamo però già detto che i primi poco potevano servire in quanto la presunzione, e magari anche la certezza, che la M. Maria Rosaria non aveva avuto gravidanze, per lo meno recenti, non poteva bastare ad attribuire alla

L. Anna i due bambini e comunque a chiarire i rapporti che legavano questi ai tre adulti incriminati.

Questi elementi, necessari a motivare il parere peritale, venivano invece dallo studio delle qualità gruppali che, come si sa, sono regolate, nella trasmissione ereditaria, da leggi determinate e rigorose.

È noto che allo stato attuale delle nostre conoscenze in questo campo noi siamo in grado, in casi speciali, di affermare con sicurezza l'inesistenza di un rapporto di discendenza fra due individui: più esattamente possiamo, in base ai dati che ci fornisce la Genetica, affermare che un dato soggetto *non può* essere figlio di un altro determinato soggetto, oppure che può esserlo (il che però è assai diverso dall'affermare che *deve* esserlo). Certo è che i risultati, quando abbiano carattere di negatività, nel senso che escludono il rapporto, meritano il più ampio credito in quanto garantiti dalle leggi ereditarie.

Non riteniamo sia il caso, in questa sede, di riportare i dati relativi alle conoscenze sulla ereditarietà dei caratteri gruppo-specifici e ci limitiamo a ricordare le leggi fondamentali che la regolano.

1. Le proprietà A e B, se presenti nei genitori, possono apparire nei figli o no, ma non possono apparire nei figli se non si trovano nei genitori. D'altra parte la proprietà O, recessiva, può comparire nei figli anche se nei genitori è solo latente.

2. I genitori del gruppo O non possono aver figli dei gruppi A, B, o AB mentre genitori del gruppo AB non possono aver figli del gruppo O.

3. Le proprietà M ed N non possono riscontrarsi nei figli se i genitori non le posseggono: un individuo N, ad esempio, *deve* avere almeno un genitore portatore di questo carattere.

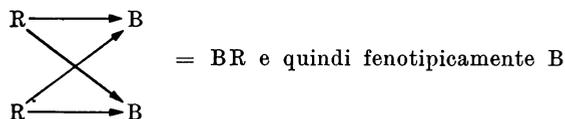
4. Riguardo alla qualità Rh, quando i genitori sono sprovvisti di un determinato tipo di agglutinogeno (lettera grande o lettera piccola) si deve escludere che da tale combinazione derivi un figlio che contenga agglutinogeni la cui presenza non sia giustificata dalla costituzione genica dei «genitori» presunti.

Per quanto si riferisce al nostro caso possiamo fare le seguenti considerazioni:

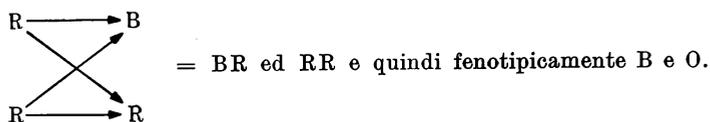
Sistema A B O

$$\begin{array}{ccccc} \text{D. Umberto} & & \text{L. Anna} & & \text{figli possibili} \\ \text{O} & + & \text{B} & = & \text{O e B} \end{array}$$

Infatti il D. Umberto ha sicuramente il genotipo RR, unico caso in cui può affiorare la qualità recessiva O che dal gene R è portata, mentre la L. Anna può essere BB o BR, onde nel primo caso si ha il seguente scambio di geni:

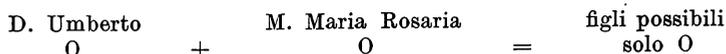


e nel secondo si ha:

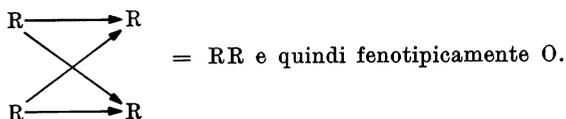


Ricapitolando è possibile che i piccoli Giacinto ed Antonio (entrambi O e quindi genotipicamente RR) siano figli della coppia D. Umberto e L. Anna.

Passando alla seconda coppia (coniugi D.) abbiamo:



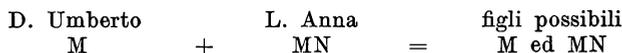
infatti lo scambio genico è:



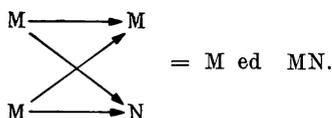
È evidente dunque che per quanto riguarda il sistema A B O i bambini possono essere figli sia della coppia D. Umberto-L. Anna, che di quella coniugi D.

Sistema M N

Nella prima coppia si ha:



infatti lo scambio genico è il seguente:



Essendo la coppia D. Umberto e M. Maria Rosaria ugualmente M + MN, i figli possibili sono gli stessi della prima coppia.

Si vede quindi che nessuna nuova luce apporta al problema lo studio delle qualità gruppali A B O ed M N, potendo i bambini, sulla base di esse, appartenere sia alla prima coppia che alla seconda.

Sistema Rh

La conoscenza esatta delle strutture genotipiche dei cinque soggetti ci ha consentito di tendere alla soluzione del problema battendo due strade opposte e complementari: partendo cioè dai genotipi dei tre adulti e studiando quali sono i figli « compatibili » con le loro strutture geniche, ed inversamente, partendo dai bambini e cercando quali sono i genitori che giustificano la struttura genica di quelli.

Cominceremo quindi ad individuare i figli possibili della coppia L. Anna e D. Umberto facendo « reagire » ciascuno dei nove genotipi possibili della donna con l'unico genotipo ammissibile dell'uomo:

Tabella II

L. Anna	D. Umberto	Figli possibili
<u>cDE/CDE</u>	+ cde/cde	= cDE/cde ; CDE/cde
<u>cDE/CdE</u>	+ cde/cde	= cDE/cde ; CdE/cde
<u>cdE/CDE</u>	+ cde/cde	= cdE/cde ; CDE/cde
<u>cDE/Cde</u>	+ cde/cde	= cDE/cde ; Cde/cde
<u>CDe/cdE</u>	+ cde/cde	= CDe/cde ; cdE/cde
<u>cDe/CdE</u>	+ cde/cde	= cDe/cde ; CdE/cde
<u>CDE/cde</u>	+ cde/cde	= CDE/cde ; cde/cde
<u>CDe/cDE</u>	+ cde/cde	= CDe/cde ; cDE/cde
<u>cDe/CDE</u>	+ cde/cde	= cDe/cde ; CDE/cde

Fra queste « possibili » combinazioni della coppia L. Anna D. Umberto, quelle sottolineate danno origine ad un genotipo CDe/cde che è fra quelli possibili dei bambini; e per di più il genotipo della donna CDe/cDE (uno dei due sottolineati) è proprio il più probabile dei nove possibili, così come il genotipo CDe/cde, che da esso e da cde/cde può derivare, è il più probabile fra i tre possibili dei bambini.

Così facendo abbiamo visto che c'è la possibilità, ed anche una discreta probabilità, che i bambini discendano da questa coppia.

La sola discendenza possibile per la coppia D. Umberto M. Maria Rosaria è invece cde/cde, così essendo entrambi i genitori.

Invertendo il metodo dobbiamo ora cercare quali combinazioni di genitori sono compatibili con ciascuno dei tre « possibili » genotipi dei bambini: è noto che, salvo rari « crossing-over », i geni di ciascun cromosoma sono concatenati e si trasmettono insieme, sì che, per l'Rh, l'individuo riceve tre mezze coppie di geni alleli su un cromosoma da un genitore e tre mezze coppie dall'altro genitore. Si tratta quindi di cercare, conoscendo i sei cromosomi dei tre possibili genotipi dei bambini, quali altri genotipi li contengono isolatamente in maniera che, se accoppiati, li possano trasmettere (cfr. tab. III).

Questa tabella sta a dimostrare che un individuo dal genotipo CDe/cde esige dei genitori del tipo di quelli elencati e che abbiano (ognuno dei due) un cromosoma di quelli che sono presenti in quel genotipo.

Fra i genitori possibili di un individuo cosiffatto figurano il genotipo più frequente della L. Anna e l'unico del D. Umberto (cfr. tab. IV).

Tabella III

CDe	%		cde	%
CDe/cdE	1,48%		cDE/cde	9,70%
CDe/cDE	11,16%		CDE/cde	0,10%
CDe/cde	33,06%		cde/cde	14,36%
CDe/cDe	2,66%		Cde/cde	0,61%
CDe/Cde	0,71%		CDE/cde	33,06%
CDe/CDE	1,92%		cdE/cde	1,23%
CDe/CdE	—		cDe/cde	2,31%
CDe/CDE	0,11%		CdE/cde	—

CDe/cde

Questa tabella dimostra in modo chiaro che se i bambini fossero Cde/cDe non potrebbero avere per genitori nè la L. Anna nè il D. Umberto in quanto fra i genitori compatibili con una combinazione genica di figli Cde/cDe non si riscontra nemmeno una delle nove combinazioni della donna nè tantomeno si trova l'unico genotipo dell'uomo.

Identica considerazione che per la precedente ci porta a fare la tabella V, in quanto in essa non si trovano le combinazioni della L. Anna e del D. Umberto: ne deriva che i bambini per essere figli di questa coppia, non possono avere questo terzo genotipo come non possono avere quello indicato nella tabella precedente.

Queste considerazioni ci hanno portato alla dimostrazione di una possibile relazione genica fra i due bambini e la coppia D. Umberto e L. Anna: come abbiamo visto tale relazione esiste in forma di possibilità, se attribuiamo ai bambini il ge-

Tabella IV

Cde	%		cDe	%
Cde/cde	0,61%		cDe/cdE	0,10%
Cde/cDe	0,05%		cDe/CdE	—
Cde/cdE	0,03%		cDe/cDE	0,78%
Cde/Cde	0,01%		cDe/CDE	0,01%
Cde/cDE	0,21%		cDe/cde	2,31%
Cde/CDE	0,71%		cDe/cDe	0,09%
Cde/CdE	—		cDe/Cde	0,05%
Cde/CDE	—		—	—

Cde/cDe

Tabella V

CDe	%		cDe	%
CDe/cdE	1,48%		cDe/cdE	0,10%
CDe/cDE	11,16%		cDe/cDE	0,78%
CDe/cde	33,06%		cDe/CdE	—
CDe/cDe	2,66%		cDe/CDE	0,01%
CDe/Cde	0,71%		cDe/cde	2,31%
CDe/CDE	1,92%		cDe/cDe	0,09%
CDe/CdE	—		cDe/Cde	—
CDe/CDE	0,11%		cDe/CDE	2,66%

CDe/cDe

notipo CDe/cde (che è anche il più probabile fra i tre possibili), alla L. Anna il genotipo CDe/cDE (che è analogamente il più probabile fra i nove possibili) ed al D. Umberto il genotipo cde/cde (che è l'unico possibile per lui).

La questione è rapidamente risolta, per la seconda coppia D. Umberto e M. Maria Rosaria i quali, essendo entrambi cde/cde, possono, o meglio, devono avere solo figli cde/cde; si esclude quindi, che il secondo bambino (Antonio = CDe/cde) sia figlio della seconda coppia (cde/cde + cde/cde) e si presume con una buona probabilità di sicurezza, che il primo bambino (Giacinto = CDe/cde) ed il secondo (Antonio = CDe/cde) discendano entrambi dalla prima coppia (cde/cde + CDe/cDE).

Affermato il principio generale, che abbiamo esposto, per cui, quando entrambi i genitori sono sprovvisti di un determinato tipo di agglutinogeno (lettera grande o lettera piccola), si deve escludere che da tale combinazione derivi un figlio che contenga agglutinogeni la cui presenza non è giustificata dalla costituzione genica dei «genitori presunti», può apparire superfluo dettagliare tanto prolissamente il problema con lunghi elenchi di genotipi così come abbiamo inteso di fare, ma questa prolissità, in realtà solo apparente, torna utile a chi, non bene addestrato nella delicata questione genetica Rh, voglia rendersi conto della intima natura ereditaria del problema e del categorico affidamento che merita una indagine del genere quando sia affrontata e risolta con proprietà di mezzi e con precise cognizioni.

A maggior garanzia dei risultati raggiunti diremo che in un secondo tempo la M. Maria Rosaria si sottoponeva ad intervento operatorio per la cisti ovarica diagnosticata già in sede di perizia: l'operatore, che era lo stesso perito ginecologo, osservava a carico degli organi genitali interni una condizione aderenziale estesissima, esito di antico processo infiammatorio, con occlusione delle salpingi, inglobamento dell'ovaio di sinistra (il destro era cistico) ed aderenze periuterine, una condizione insomma che escludeva definitivamente che la donna avesse potuto partorire dei bambini, per lo meno dell'età di quelli in discussione.

Riassunto

Gli AA. illustrano un caso di ricerca di maternità in tema di alterazione di stato civile nei confronti di due neonati, caso in cui si poté escludere una maternità che veniva affermata e riconoscere una maternità che veniva negata, sulla base dello studio dei genotipi relativi alle qualità gruppo-specifiche Rh.

L'esame ginecologico delle due donne e la determinazione dei tipi A B O ed M N non aveva permesso la completa soluzione del problema che fu invece raggiunta e dimostrata attraverso il riconoscimento delle formule genetiche Rh.

RÉSUMÉ

Les AA. illustrent un cas de recherche de maternité en thème d'alterations d'état civil à l'égard de deux nouveau-nés, cas dans lequel on put exclure une maternité qui venait affirmée et reconnaître une maternité qui venait refusée, sur le fondement de l'étude des génotypes relatifs aux qualités Rh. L'examen gynécologique des deux femmes et la détermination des types ABO et MN n'avait pas permis la complète solution du problème, laquelle fut au contraire atteinte et démontrée à travers la reconnaissance des formules génétiques Rh.

SUMMARY

The Authors show a case of research of maternity in the subject of alteration of social condition in comparison of two newborns, this is a case in which a maternity stated could be excluded, and a maternity denied could be recognized, on the base of the genotypes in connexion to the qualities of the specific-groups Rh.

The gynaecological exam of the two women and the determination of the types ABO and MN had not allowed the complete solution of the problem which was, on the contrary, reached and showed by the acknowledgement of the genetics formulas Rh.

ZUSAMMENFASSUNG

Die Autoren illustrieren einen Fall des Nachforschung nach der Mutterschaft betreffs der Föhlung des Zivilstandes zweier Neugeborenen. Man konnte in diese Fall eine Mutterschaft ausschliessen, die mit Gewissheit angegeben wurde und eine Mutterschaft zugeben, die verneint wurde, in Base des Studium der den spezifischen Eigenschaften der Gruppe Rh relativen Genotypen. Die gynäkologische Untersuchung der beiden Frauen und die Bestimmung der Typen ABO und MN hatte nicht zur vollständiger Lösung des problems geführt, was dagegen durch den Befund der genetischen Formeln Rh erreicht und bewisen wurde.