

---

ATTI ACCADEMIA NAZIONALE DEI LINCEI  
CLASSE SCIENZE FISICHE MATEMATICHE NATURALI

# RENDICONTI

---

LUCIANO TERRENATO, MARIA GRAZIA  
PAPADANTONAKIS, ALBERTO BERNARDINI

**Il polimorfismo genetico per la sensibilità alla  
femlhocarbamide (PTC) nella specie umana:  
rilevamento di frequenze geniche nella provincia di  
Macerata.**

*Atti della Accademia Nazionale dei Lincei. Classe di Scienze Fisiche,  
Matematiche e Naturali. Rendiconti, Serie 8, Vol. 56 (1974), n.6, p. 984–988.*  
Accademia Nazionale dei Lincei

[http://www.bdim.eu/item?id=RLINA\\_1974\\_8\\_56\\_6\\_984\\_0](http://www.bdim.eu/item?id=RLINA_1974_8_56_6_984_0)

L'utilizzo e la stampa di questo documento digitale è consentito liberamente per motivi di ricerca e studio. Non è consentito l'utilizzo dello stesso per motivi commerciali. Tutte le copie di questo documento devono riportare questo avvertimento.

---

*Articolo digitalizzato nel quadro del programma  
bdim (Biblioteca Digitale Italiana di Matematica)  
SIMAI & UMI*

<http://www.bdim.eu/>

**Genetica.** — *Il polimorfismo genetico per la sensibilità alla feniltiocarbamide (PTC) nella specie umana: rilevamento di frequenze geniche nella provincia di Macerata.* Nota di LUCIANO TERRENATO, MARIA GRAZIA PAPADANTONAKIS e ALBERTO BERNARDINI, presentata (\*) dal Socio G. MONTALENTI.

SUMMARY. — 412 subjects living in the province of Macerata (Italy) have been examined for the PTC taste sensitivity. The estimated frequency of the recessive non-taster gene,  $0,443 \pm 0,023$ , is comparable with that found in most of the European populations.

#### INTRODUZIONE

La capacità di riconoscere come amara la feniltiocarbamide (PTC) è una caratteristica geneticamente determinata, come è noto ormai da circa quaranta anni [1, 2, 3]; sono principalmente interessati due geni allelici, l'uno dominante (denominato  $T$ ), l'altro recessivo (denominato  $t$ ) i quali determinano quindi tre genotipi, due dei quali ( $TT$  e  $Tt$ ) corrispondono al fenotipo « taster » (con la capacità cioè di riconoscere detta sostanza come amara) mentre il terzo ( $tt$ ) corrisponde al fenotipo « non taster » (privo cioè di detta capacità). I metodi usati per distinguere i due fenotipi sono stati progressivamente resi più sensibili, e si è così passati dall'uso di cristalli di PTC posti direttamente sulla lingua [1, 2, 3] a pezzi di carta bibula impregnati con una soluzione di PTC [4] fino al metodo proposto da Harris e Kalmus [5] nel quale si ricerca la soglia di sensibilità mediante l'assaggio di una serie di soluzioni di PTC a concentrazioni crescenti.

Più recentemente l'ipotesi a due alleli è stata messa in discussione per la scoperta di soggetti eccezionalmente sensibili [6] ed è stato così proposto un modello a tre alleli [7] valido almeno per alcune popolazioni. È comunque da rilevare che oltre alla determinazione genetica, altri fattori influiscono su questo carattere; esso è influenzato dall'età, nel senso di una ridotta sensibilità in soggetti più anziani [5] ed anche dal sesso, nel senso di una maggiore sensibilità nelle femmine [5].

Per molti anni la sensibilità alla PTC è stato l'unico marcatore genetico polimorfico conosciuto nell'uomo, oltre ai gruppi sanguigni (tanto che fu definito « gruppo sanguigno ad honorem » [8]), e molte ricerche sono state quindi eseguite in diverse popolazioni (per una bibliografia completa si veda [9]); in generale si può affermare che la frequenza dell'allele  $t$  (calcolata come radice quadrata della frequenza dei « non tasters »,  $tt$ ) passa da valori del 10-15 % nelle popolazioni negre a valori del 40-50 % dei caucasici.

(\*) Nella seduta del 29 giugno 1974.

Per quanto riguarda l'Italia l'unica ricerca ampia e sistematica risale al 1959 [10]: da essa si ricavano valori di  $t$  variabili dal 40 % (Calabria) al 70 % (Piemonte, Lazio e Puglia). Queste cifre sono peraltro poco confrontabili con analoghe ricerche, perché ottenute non saggiando la soglia di sensibilità con una serie di soluzioni, ma basandosi sul giudizio relativo ad un'unica soluzione (0,05 %).

Con la presente ricerca si è pertanto cercato di fornire (almeno per un ristretto campione della popolazione Italiana) una stima più accurata della frequenza di « $t$ ».

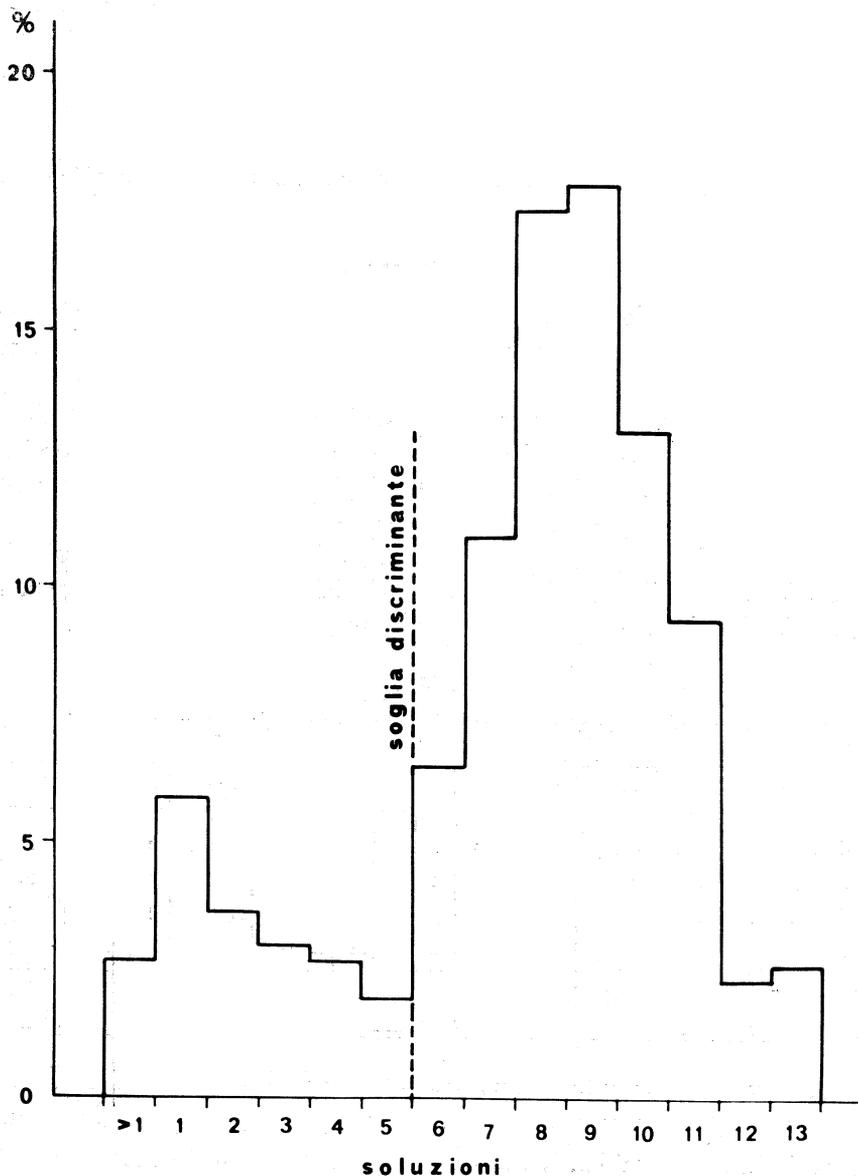


Fig. 1. - Distribuzione delle soglie di sensibilità.

## MATERIALI E METODI

Sono stati esaminati complessivamente 412 studenti di scuola media della provincia di Macerata: 250 a Matelica (137 maschi e 113 femmine) e 162 a Castelraimondo (81 maschi e 81 femmine), tutti compresi tra i 12 ed i 15 anni di età..

La determinazione della soglia di sensibilità individuale alla PTC è stata eseguita secondo la tecnica consigliata nell'ambito delle metodologie per il Programma Biologico Internazionale [11], e consiste essenzialmente nell'aprontamento di 13 soluzioni di PTC in acqua bollita (da 1.300 mg/l = sol. n. 1 a 0,32 mg/l = sol. n. 13) e nella ricerca della soluzione più diluita che venga giudicata di sapore sgradevole (generalmente amaro) in confronto della medesima acqua bollita che è servita per preparare le soluzioni.

Eventuali ripetute contraddizioni rendono consigliabile l'esclusione del soggetto dal campione, ma nella nostra ricerca ciò non si è mai verificato.

## RISULTATI

La distribuzione delle 412 risposte è riportata nella fig. 1; si noti che sono classificati  $> 1$  i soggetti che giudicano insapore anche la soluzione n. 1, che è la più concentrata.

Le bimodalità della distribuzione è evidente: il valore discriminante può essere fissato tra le classi 5 e 6 come viene usualmente fatto in ricerche eseguite con la medesima tecnica in altre popolazioni europee [5]. La percentuale di insensibili risulta in questo modo pari a  $81/412 = 19,7\%$  ( $\pm 1,96\%$ ).

Nessuna differenza significativa è osservabile nelle varie classi di età, come è rilevabile nella Tabella I, ma ciò è del tutto prevedibile vista l'alta omogeneità che il campione presenta da questo punto di vista.

TABELLA I

*Distribuzione delle soglie di sensibilità, suddivisa per classi di età.*

SOGLIA SENSIBILITÀ	>1	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	Totali
12 anni . . . . .	4	7	6	1	3	2	5	11	20	19	13	11	1	3	106
13 anni . . . . .	2	4	2	4	4	1	4	9	14	20	19	11	5	5	104
14 anni . . . . .	2	8	5	3	3	3	13	14	26	22	19	12	1	2	133
15 anni . . . . .	3	5	2	4	1	2	5	11	12	13	3	5	2	1	69
TOTALI . . . . .	11	24	15	12	11	8	27	45	72	74	54	39	9	11	412

Una differenza ai limiti della significatività esiste invece tra maschi e femmine: la percentuale di insensibili è più elevata nei maschi (vedi Tabella II). Nessuna differenza significativa esiste infine tra i due paesi (anche esaminando separatamente maschi e femmine).

TABELLA II  
*Percentuali di insensibili a seconda del sesso.*

	Soglia di sensibilità		Totali	% insensibili
	≤ 5	> 5		
Maschi . . . . .	52	166	218	23,9
Femmine . . . . .	29	165	194	14,9
TOTALI . . . . .	81	331	412	19,7

$\chi_2$  (per il confronto tra maschi e femmine) = 5,1533 ( $p < 0,05$ )

#### DISCUSSIONE

La frequenza di insensibili trovata nel presente lavoro (19,7 %) fornisce una stima della frequenza genica dell'allele  $t$  pari a 0,443 ( $\pm 0,023$ ). Tali valori sono simili a quelli di alcune popolazioni europee [9] (svedesi = 0,406, spagnoli = 0,498), ma inferiori a quelli di alcune altre [9] (polacchi = 0,536, danesi = 0,609).

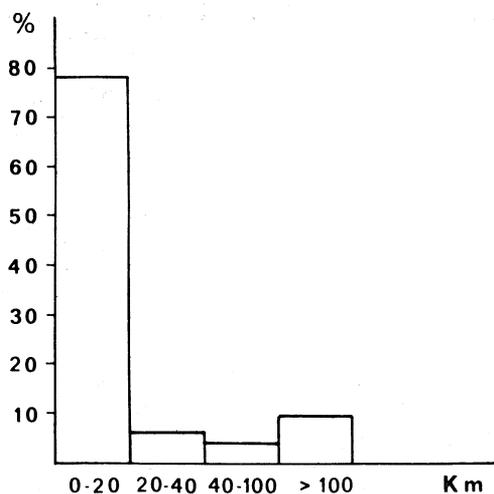


Fig. 2. - Distribuzione delle distanze tra i luoghi di nascita dei genitori dei soggetti esaminati.

È peraltro da notare che le differenze tra i due sessi, presenti nel nostro campione, come nella maggior parte degli altri esempi citati, possono rendere ambigui confronti del genere. Inoltre la popolazione da noi esaminata presenta un grado di isolamento piuttosto notevole: come è rilevabile dalla fig. 2, l'80 %

circa dei matrimoni che hanno dato luogo al campione da noi esaminato sono avvenuti tra individui nati entro un raggio inferiore ai 20 Km, ed in vista anche del fatto che si tratta di gruppi umani di dimensioni piuttosto ridotte (7.000 abitanti per Matelica e 4.000 per Castelraimondo), non si può escludere un effetto rilevante della deriva genetica casuale.

In assenza di analoghe informazioni sulla popolazione italiana, è pertanto sconsigliabile assumere la frequenza genica qui calcolata come tipica di tutta la penisola e solo ulteriori ricerche consentiranno un confronto più approfondito con le altre popolazioni europee.

#### BIBLIOGRAFIA

- [1] A. F. BLAKESLEE e M. R. SALMON (1931) — «Eugen. News», 16, 105.
- [2] A. L. FOX (1932) — «Proc. Nat. Acad. Sci., Wash.», 18, 115.
- [3] L. H. SNYDER (1932) — «Ohio J. Sci.», 32, 436.
- [4] W. PARR (1934) — «J. Hered.», 25, 187.
- [5] H. HARRIS e H. KALMUS (1949) — «Ann. Eugen., London», 15, 24.
- [6] J. W. H. LUGG (1968) — «Ann. Hum. Genet.», 32, 43.
- [7] J. G. RICHKOV e S. R. BORODINA (1969) — «Genetika, Leningrado», 5, 116.
- [8] R. R. RACE e R. SANGER (1958) — *Blood Groups in Man*, Blackwell Scientific Publications, Oxford.
- [9] G. JÖRGENSEN (1969) — «Humangenetik», Band I/2 (Ed. P. E. Becker) Stuttgart, Georg Thieme Verlag.
- [10] E. MESSERI (1959-1960) — «Caryologia», 12, 265.
- [11] *International Biological Programme Handbook no. 9 «Human Biology» A guide to Field Methods* (1969) — Blackwell Scientific Publications, Oxford and Edinburgh.