

Il ruolo della religione nelle scelte in ambito biomedico

DI CLELIA PALANZA, FABRIZIO RUFO

Riassunto

La salute delle persone può essere influenzata dalla cultura di appartenenza. In particolare le credenze religiose sono coinvolte nella comprensione ed elaborazione delle pratiche biomediche e delle relative scelte pubbliche e private perché determinano la formazione di un personale punto di vista. Un reale consenso tra punti di vista diversi può nascere solo nel caso in cui si mettano a fuoco i propositi, i fondamenti ed i metodi di una bioetica incentrata sul principio di tolleranza.

Parole Chiave: Religione, Ricerca bio-medica, Scelte degli utenti.

Summary

People's health can be influenced by the culture of belonging. In particular, beliefs are involved in the care and elaboration of biomedical practices and related public and private choices because they determine the formation of a personal point of view. So, a real consensus between different points of view can only arise if the intentions, the foundations and the methods of a bioethics focused on the principle of tolerance are brought into focus.

Keywords: Users choices, Biomedicine, Religiosity.

Introduzione

I ricercatori che lavorano in ambito biomedico devono tenere in conto, tra i fattori determinanti, anche gli aspetti culturali dei soggetti coinvolti. Tra i molteplici aspetti culturali, la religione merita particolare attenzione in quanto i principi religiosi sono spesso coinvolti nella formazione del punto di vista delle persone nella comprensione delle scienze della vita, della medicina e nell'atteggiamento etico verso questi ambiti (Allum *et al.*, 2014). Si tratta di valori che consentono di elaborare e comprendere informazioni cruciali per l'efficace implementazione di una sperimentazione o di una terapia e addirittura possono influenzare aspetti privati come le strategie matrimoniali e il flusso genico tra le popolazioni umane, contribuendo a definire il livello d'incidenza di alcune malattie geneticamente ere-

ditarie (Fieder *et al.*, 2018). Come ha sottolineato il genetista Roderick R. McInnes del Jewish General Hospital di Montréal (McInnes, 2011), la prospettiva e la posizione culturale dei ricercatori impedisce spesso loro di considerare pienamente le priorità della popolazione oggetto di studio, lasciando il lavoro incompleto e i partecipanti con una sensazione di sfiducia. Questi aspetti sono particolarmente importanti perché «il pluralismo religioso caratteristico delle società postindustriali, costringendo a ripensare il problema storico dei contatti tra le diverse tradizioni religiose e dei diversi mutamenti che essi in genere provocano, ha contribuito a mettere in luce l'importanza strategica di questa categoria per una più adeguata comprensione della loro natura e dei loro rapporti sia della relazione che esse intrattengono con i differenti contesti culturali e storico-sociali in cui sono inserite e di cui sono espressione» (Filoramo, 2009).

L'influenza dei valori religiosi sulla conoscenza e la comprensione delle pratiche biomediche e delle relative scelte pubbliche e private sono particolarmente rilevanti in un'Europa i cui Paesi stanno vivendo importanti flussi migratori e devono gestire un'ampia diversità bio-culturale a tutti i livelli, comprese le questioni biomediche. La diversità dei pazienti in termini di bisogni religiosi sta rendendo sempre più complesso il lavoro degli operatori sanitari (Tomkins *et al.*, 2015). Questo bisogno senza precedenti di costruzione di nuove competenze è ben dimostrato dal fatto che molte associazioni e istituzioni sanitarie europee hanno iniziato a promuovere e fornire formazione interculturale per il proprio personale. Dalle molteplici esperienze in merito è, infatti, emerso che le problematiche legate ad interazioni culturalmente dissimili nel fornire un'adeguata assistenza medica potrebbero essere risolte con la formazione di operatori sanitari culturalmente sensibili. Tuttavia questo passaggio è tutt'altro che semplice poiché richiede una consapevolezza della propria identità, dei valori e delle credenze e una capacità di riconoscere e comprendere le differenze tra le culture, al fine di ottenere una forma di comunicazione chiara ed efficace.

Una panoramica sui monoteismi

Secondo il *Forum on Religion & Public Life del Pew Research Center*, oltre l'80% delle persone in tutto il mondo si considera appartenente ad un gruppo religioso. Questo studio mostra che quasi quattro miliardi di persone (circa il 55% della popolazione mondiale) pratica le tre principali religioni monoteiste: lo 0,2% l'Ebraismo, il 23% l'Islam e il 32% il Cristianesimo. Esse sono caratterizzate dall'aver un gran numero di ramificazioni che possono avere principi e precetti molto diversi, tanto che in molti casi è difficile definire regole comuni. Abbiamo comunque scelto di concentrare la nostra analisi su queste religioni perché rappresentano la maggior parte della popolazione credente.

Quando si considera il ruolo della religiosità nel plasmare l'atteggiamento delle popolazioni verso la loro conoscenza nelle pratiche biomediche e la loro partecipazione attiva ai programmi di ricerca, si possono riscontrare molte diffe-

renze all'interno dei tre gruppi monoteisti che abbiamo deciso di analizzare (Baker & McCullough, 2008).

Prima di esaminare alcuni casi specifici, è interessante riportare l'opinione di alcuni studiosi, secondo i quali le difficoltà incontrate nello studio di tale relazione potrebbero essere collegate alla mancanza di interesse e coinvolgimento riguardo a temi che non toccano la vita della comunità religiosa o che in qualche modo possono andare a minarne il rapporto tra i fedeli e la comunità. Infatti, uno studio condotto nel 2015 presso l'Università La Jolla (CA), ha evidenziato che l'appartenenza ad una minoranza etnica in cui la religione svolge un ruolo centrale può comportare una ridotta partecipazione alle sperimentazioni cliniche (Daverio-Zanetti *et al.*, 2015). Questo studio si riferisce ad una comunità di donne ispano-americane di San Diego malate di cancro che mostravano scarsa propensione a prendere parte a studi clinici proprio sul cancro. Così un campione di 503 pazienti di età compresa tra i 18 e gli 80 anni è stato sottoposto a specifici test volti a comprendere le motivazioni di questo atteggiamento (Koenig & Büssing, 2010). I risultati hanno dimostrato che le pazienti che riferivano un'assidua e costante frequentazione della comunità religiosa vivevano l'opportunità di partecipare alle sperimentazioni cliniche come un elemento che potesse portare a incomprensioni e critiche all'interno della comunità stessa. La loro preoccupazione era legata al fatto che la partecipazione ai trials clinici poteva portare alla disapprovazione della comunità e quindi al venir meno del suo sostegno morale e fisico. Gli autori hanno concluso che sarebbe importante promuovere la diffusione di informazioni sui programmi sanitari attraverso le istituzioni religiose locali, perché è evidente che una maggiore comunicazione, consapevolezza ed informazione può essere di grande aiuto nel superamento di tali paure.

Questa metodica diventa dunque un nodo cruciale per evitare fraintendimenti tra ricercatori e membri della comunità soprattutto se i primi non sono a conoscenza del background socio-culturale dei partecipanti con cui hanno a che fare. È importante che antropologi, bioeticisti e teologi interagiscano abitualmente con ricercatori, medici e personale sanitario a tutti i livelli per consentire loro di sviluppare un codice di comportamento consapevole e rispettoso del paziente di cui si occupano, a prescindere da chi esso sia (Mori, 2009). Ciò potrebbe contribuire a superare il rischio di una separazione tra ricercatori e pazienti, a volte così marcata da lasciare a quest'ultimo un forte senso di sfiducia.

Inoltre, la religione svolge un ruolo significativo per quanto riguarda l'impatto sulla percezione del rischio negli studi genetici e genomici e sul processo decisionale ad essi associato. In uno studio condotto da un gruppo di ricercatori dell'Università della California (Press & Browner, 1998) dedicato al processo decisionale dei pro e dei contro dell'effettuazione del test di screening per l'alfa-fetoproteina (AFP), gli autori riferiscono che il rifiuto di partecipare allo screening non sembrava essere significativamente correlato con l'appartenenza ad una comunità religiosa. D'altra parte, hanno anche notato che quando la percezione del rischio da parte della

donna era bassa, i valori religiosi e spirituali potevano giocare un ruolo dominante nella scelta di effettuare o meno il test, mentre con una percezione del rischio elevata generalmente i fattori religiosi nel processo decisionale assumevano un ruolo secondario (Beltrame, 2017). Le eccezioni a questa schematizzazione sono molte: un esempio di particolare interesse può essere quello dei Testimoni di Geova, che rifiutano alcuni tipi di cure, come le trasfusioni di sangue, anche se indispensabili per la sopravvivenza dell'individuo. In ogni caso, gli autori stessi sottolineano la necessità di approfondire questi aspetti, che possono essere determinanti per la riuscita di una sperimentazione o per la salute stessa dei pazienti, ma che generalmente non sono indagati.

Ebraismo

Il caso delle popolazioni ebraiche è peculiare perché esse manifestano un interesse diffuso ed una generale propensione a prendere parte alle sperimentazioni cliniche. Le motivazioni che, con ogni probabilità, spiegano questa apertura sono legate alla possibilità di preservare la discendenza dall'insorgere di gravi malattie, unitamente ad una salvaguardia generale della comunità. Ciò è inoltre in linea con il principio di prevenzione delle malattie, un aspetto al quale la medicina ebraica è particolarmente sensibile. Secondo questa visione, la *profilassi* definisce le norme e le misure comportamentali che si estendono a tutte le sfere della vita umana ed è oggetto di studi specialistici, come l'analisi degli effetti sulla salute della circoncisione, gli effetti sull'igiene del Kashrut, l'insieme di tradizionali leggi alimentari ebraiche, o l'effetto sulla salute sociale delle leggi sabbatiche.

Troviamo un esempio della propensione ebraica alla partecipazione a studi biomedici nella popolazione Ebraica Ashkenazita, in altre parole i discendenti delle comunità che si insediarono, durante il Medioevo, nella valle del Reno, tra i quali si segnala un'alta incidenza di gravi mutazioni genetiche. A tal proposito, nel 2002 a Boston è stato condotto un interessante studio su una popolazione di 200 donne Ashkenazite riguardante lo screening genetico di BRCA1 e BRCA2, la cui mutazione è associata ad un alto rischio di sviluppo del tumore nelle gonadi e nel seno (Lehmann *et al.*). Le partecipanti furono contattate telefonicamente per offrire loro la possibilità di eseguire il test gratuito per le suddette mutazioni e, tra le persone contattate, oltre il 70% delle donne si dichiarò felice di essere coinvolta nel progetto e il 40% di esse decise, effettivamente, di sottoporsi al test. Tali percentuali confermano la propensione alla partecipazione, anche in assenza di disturbi o necessità specifiche.

Tra le conclusioni di questo lavoro, i ricercatori vollero sottolineare un altro aspetto interessante, ovvero un punto di vista particolarmente critico e diffidente delle donne Ashkenazite in merito ai possibili effetti della ricerca genetica sull'uomo ovvero il rischio che tale ricerca possa porre le basi di un'eugenetica attiva e produrre discriminazioni razziali, aspetto a cui la comunità ebraica mondiale è particolarmente sensibile a causa degli eventi drammatici che hanno caratterizzato

la sua storia, posizione che comunque non è stata sufficiente a determinare una mancanza di coinvolgimento e di fiducia nella scienza, vista più che altro come strumento di salvaguardia della comunità.

Islam

Delle tre religioni monoteiste l'Islam, con le sue numerose suddivisioni e ramificazioni, spesso dai contorni sfumati, è la più difficile da seguire ed interpretare per cercare di tracciare pensieri o precetti univoci. Ad esempio, da un punto di vista teorico, la contraccezione non è una pratica ben vista dagli studiosi musulmani. Tuttavia, i primi metodi contraccettivi nascono proprio nel mondo arabo ed oggi, in molti Paesi, essa è consentita quando accettata da entrambi i membri della coppia. Si arriva così al caso pionieristico dell'Iran dove, per cercare di frenare l'eccessiva crescita demografica registrata negli ultimi sessanta anni, alcuni metodi contraccettivi (preservativo, pillola contraccettiva e "del giorno dopo", dispositivi intrauterini, legatura delle tube e vasectomia) sono non solo accettati, ma anche consigliati e distribuiti gratuitamente (Aloosh & Saghai, 2016).

Inoltre è da sottolineare che nel mondo islamico, una delle questioni nodali è la coincidenza tra autorità politiche e religiose che comporta in definitiva che le informazioni diffuse atte a promuovere la partecipazione o meno a pratiche biomediche possono essere considerate una scelta politica.

Nonostante questa difficile trattazione, possiamo dire che si riscontra una tendenza generalmente positiva nei confronti degli argomenti riguardanti l'ingegneria genetica e la diagnosi prenatale per il controllo delle malattie genetiche, i disturbi neuro metabolici, le malformazioni congenite e la mortalità infantile (Al-Aqeel, 2009).

Una delle problematiche più comuni in ambito bioetico e genetico con cui gli studiosi si sono misurati rispetto al mondo islamico è rappresentata dagli alti livelli di matrimoni tra consanguinei.

A tale proposito, nel 1992 è stato condotto un progetto di ricerca a Tayibe, una città araba in Israele che dista circa 30 Km da Tel Aviv, la cui comunità era particolarmente caratterizzata da tale fenomeno. Gli autori dello studio (Jaber et al., 1992) hanno cercato un'eventuale relazione tra questa pratica e l'aumento di malformazioni neonatali gravi nella stessa zona. Sono state selezionate 610 famiglie i cui bambini sono stati regolarmente sottoposti a screening presso una clinica locale e i risultati hanno mostrato che circa il 6% delle gravi malformazioni neonatali derivavano da matrimoni tra individui appartenenti a villaggi diversi, circa l'8% da matrimoni tra individui provenienti dallo stesso villaggio ma senza parentela, circa il 15% da matrimoni tra lontani parenti ed infine circa il 16% da matrimoni tra cugini di primo grado. Un obiettivo importante dello studio era dimostrare, anche alle istituzioni locali, la necessità di attuare azioni mirate, come ad esempio fornire alla popolazione un'adeguata consulenza genetica, al fine di ridurre l'incidenza di malformazioni e migliorare così anche la salute pubblica.

Tuttavia, è necessario sottolineare che le unioni tra consanguinei sono uno dei capisaldi della cultura musulmana che vi individua la modalità più efficace per rafforzare i legami familiari e mantenere il patrimonio economico facilitando la relazione tra i coniugi (Hamamy, 2016).

Cristianesimo

Il rapporto tra il cristianesimo e le scelte pubbliche e private in ambito biomedico è ampio e controverso anche perché, un po' come accade nell'Islam, anche il Cristianesimo è caratterizzato da suddivisioni e ramificazioni che però in questo caso sono molto nette e ben differenziate.

Inoltre, il mondo cristiano mostra un aspetto particolare, rispetto alle altre tre religioni esaminate, che deve essere preso in considerazione: l'esistenza di moltissime comunità religiose locali, che hanno spesso un grande forza e potere nel forgiare e orientare le scelte della comunità.

A titolo di esempio, è interessante riportare due casi diametralmente opposti. Nel primo caso l'azione della Chiesa Cattolica tende ad opporsi a quelle che sono le priorità e le necessità della salute pubblica e privata dei fedeli, mentre nel secondo caso è proprio grazie all'intervento della Chiesa Greco-Ortodossa di Cipro che si è riusciti ad intervenire in maniera incisiva su una situazione importante, sia per il bene pubblico che privato.

Per molti anni, la Chiesa Cattolica Romana si è opposta all'uso della contraccezione, sostenendo che essa sia lo strumento con cui si separano i due significati del rapporto sessuale tra moglie e marito, quello procreativo e quello sessuale (Paolo VI, 1968), non considerando di fatto la necessità, soprattutto nei Paesi Africani, di contrastare il dilagare dell'HIV attraverso l'utilizzo del preservativo. Questa posizione è stata ulteriormente rafforzata nel 2009 da Papa Benedetto XVI (Papa Benedetto XVI, 2010) che, proprio durante un viaggio in Africa, ha dichiarato che l'uso del preservativo potrebbe addirittura portare a un aumentato rischio di contagio. Quest'ultima affermazione ha provocato forti reazioni nell'opinione pubblica e all'interno della comunità scientifica mondiale, tanto che lo stesso Papa Emerito ha rettificato la sua posizione sull'utilizzo del preservativo, accettandone l'uso quando sia necessario a contrastare la diffusione dell'AIDS (Benagiano, 2011).

L'altro caso è quello della Chiesa Greco-Ortodossa di Cipro. Negli anni '80 tale istituzione contribuì fortemente alla promozione di un programma di prevenzione della talassemia Major sull'isola di Cipro, volto a ridurre l'altissima incidenza che, all'epoca, era per quella comunità una vera e propria emergenza sanitaria. Su tale argomento nel 2009 il genetista Joël Zlotogora ha condotto uno studio volto ad analizzare i risultati del programma di prevenzione a circa trent'anni di distanza, prendendo in esame sia la parte greca che quella turca dell'isola (Zlotogora, 2009). Egli ha posto l'accento sul fatto che, mentre nella parte turca la partecipazione al programma divenne un obbligo di legge a cui tutte le coppie che intendevano sposarsi dovevano sottostare, nella parte greca fu introdotta su base volontaria.

Inizialmente quindi la popolazione greca dell'isola, nonostante le sofferenze e le difficoltà dovute alla possibilità di far nascere un figlio affetto dalla malattia, non si avvale dello screening genetico offerto dal programma di prevenzione e solo l'intervento della Chiesa riuscì a modificare tale attitudine. La Chiesa Greco-Ortodossa di Cipro, seppur fortemente contraria all'aborto, decise in questo caso di adottare una posizione meno dogmatica in merito alla diagnosi prenatale. Così, nel 1983 nella parte greca dell'isola, per sposarsi con il rito ortodosso, divenne obbligatorio presentare il documento che attestava la sottomissione della coppia allo screening a cui seguiva una consulenza genetica specifica. È di grande interesse però notare che la suddetta certificazione non riportava i risultati del test e che non era di alcun ostacolo al matrimonio, piuttosto serviva a creare le condizioni necessarie per una scelta più consapevole (Kalokairinou, 2008). A seguito del programma di prevenzione il numero di neonati malati iniziò a scendere di anno in anno, tanto che nel 2007 il numero dei neonati malati era quasi pari a zero (Bozokurt, 2007).

Conclusioni

Uberto Scarpelli, nel saggio "La bioetica. alla ricerca dei principi" sottolineava come «nell'esperienza e nella problematica etica ciascuno è impegnato con il suo condizionamento organico e culturale, con il suo carico di legami e di affetti, nella situazione individuale concreta in cui è venuto a trovarsi alla nascita e che si è trasformata con lui nel corso della sua esistenza» (Scarpelli, 1987). La sottolineatura di Scarpelli è di grande importanza perché ci fa capire come la capacità di scegliere tra le possibilità individuali, il criterio stesso della scelta, sia il fondamento di ogni esistenza. Da qui evidenziava sempre Scarpelli, discende un principio cardine dell'etica, il "principio di tolleranza" enunciato da John Locke nel 1689: «Lo Stato e la costrizione devono arretrare innanzi a ciò che concerne la vita interiore, dunque di fronte alla religione». Tale principio, che permea profondamente la cultura occidentale, si può tradurre nell'accettazione di chi ha un'idea diversa dalla nostra da cui discende una scelta etica e nel lasciare che egli possa metterla in pratica, garantendo che vi siano le condizioni perché ciò avvenga. Il limite del concetto di tolleranza risiede nel fatto che esso termina nel momento in cui si arreca un danno agli "altri". In sostanza è giusto tollerare e rispettare chi professa la propria religione e di conseguenza fa la propria scelta etica senza ledere in alcun modo gli altri. Esistono purtroppo molti casi in cui questo non avviene e troppo spesso l'opposizione al diritto di scelta è legata alla religione.

Dovremmo trovare una modalità d'analisi che ci consenta di sostenere ogni scelta politica sui temi di bioetica attraverso la certezza di un fondamento comune. È necessario rispettare ogni individuo in quanto libero e uguale a tutti gli altri individui, senza auspicare al miraggio di un difficile compromesso tra i diversi background socio-culturali ma cercando di stimolare una riflessione etica sui temi legati alla vita e alle bioscienze. Un reale consenso tra punti di vista, che danno luogo ad

opinioni morali, può nascere solo nel caso in cui si mettano a fuoco i propositi, i fondamenti minimi ed i metodi di una bioetica idonea a una società democratica perché come sostiene John Rawls «quello che chiede la ragione pubblica è che i cittadini siano in grado di spiegarsi reciprocamente» (Rawls, 1994). In questa idea di “ragione pubblica” di Rawls possiamo trovare una guida che possa efficacemente trarre il meglio dalle tradizioni religiose, o da ciò che ne deriva, in proporzione alla loro capacità di rispettare le regole di ragionevolezza e condivisione che sono alla base della convivenza democratica in una società complessa.

Bibliografia

1. Allum N., et al., (2014) “Religious beliefs, knowledge about science and attitudes towards medical genetics”, *Public Understanding of Science*, 23(7): 833-849.
2. Aloosh M., Saghai Y., (2016) “Human cloning, stem cell research. An Islamic perspective”, *Journal of Epidemiology and Community Health*, 70(6): 529-33.
3. Baker R., McCullough L., (Eds.), (2008) *The Cambridge World History of Medical Ethics*, Cambridge University Press, Cambridge.
4. Beltrame L., (2017) “The Italian Way to Stem Cell Research: Rethinking the Role of Catholic Religion in Shaping Italian Stem Cell Research Regulations”, *Developing world bioethics*, 17(3): 157-166.
5. Benagiano G., et al., (2011) Condoms, HIV and the Roman Catholic Church, *Reproductive biomedicine online*, 22(7): 701-709.
6. Benedict XVI, (2010) “Light of the World: The Pope, the Church, and the Signs of the Times. A Conversation with Peter Seewald”, *Ignatius Press*, San Francisco.
7. Bozkurt G., (2007) “Results from the north cyprus thalassemia prevention program”, *Hemoglobin*, 31(2): 257-264.
8. Daverio-Zanetti S., et al., (2015) “Is religiosity related to attitudes toward clinical trials participation?”, *Journal of Cancer Education*, 30(2): 220-224.
9. Fieder M., et al., (2018). “Marriage gap in Christians and muslims”, *Journal of biosocial science*, 50(2): 145-160.
10. Filoramo G., (2009) “Religioni e identità nell’epoca del pluralismo”, in *Le religioni e il mondo moderno*, a cura di G. Filoramo, Einaudi, Torino.
11. Hackett C.P., Grim J.B., (2012) “The global religious landscape: A report on the size and distribution of the world’s major religious groups as of 2010”, *Pew Research Center, Pew Forum on Religion & Public Life*, Washington DC.
12. Hamamy H., Sura A., (2016) “The sociodemographic and economic correlates of consanguineous marriages in highly consanguineous populations”, *Genomics and Society*, 335-361.
13. Lehmann L. S., et al., (2002) population-based study of Ashkenazi Jewish women’s attitudes toward genetic discrimination and BRCA1/2 testing. *Genetics in Medicine*, 4, 346-352.

14. Lutfi J., et al., (1992) "Marked parental consanguinity as a cause for increased major malformations in an Israeli Arab community", *American Journal of Medical Genetics*, 44(1): 1-6.
15. Kalokairinou E. M., (2008) "The Experience of B-Thalassaemia and Its Prevention in Cyprus", *Medicine and law*, 27(4): 825-842.
16. Koenig H. G., Büssing A., (2010) "The Duke University Religion Index (DUREL): A five-item measure for use in epidemiological studies", *Religions*, 1(1): 78-85.
17. Locke J., (1689) *A Letter concerning Toleration*, Awncsham Churchill, Londra, 1689.
18. McInnes R. R., (2011) "2010 Presidential Address: Culture: the silent language geneticists must learn-genetic research with indigenous populations", *The American Journal of Human Genetics*, 88(3): 254-261.
19. Mori M., (2009) "Bioetica e Religioni", in *Le religioni e il mondo moderno*, a cura di G. Filoramo, Einaudi, Torino.
20. Paolo VI (1968) "Lettera Enciclica Humanae vitae sulla retta regolazione della natalità", *Città del Vaticano*, 25: 481-503.
21. Press N., Browner C. H., (1998) "Characteristics of women who refuse an offer of prenatal diagnosis: data from the California maternal serum alpha fetoprotein blood test experience", *American Journal of Medical Genetics*, 7(5): 433-445.
22. Rawls J., (1994) "Liberalismo politico", a cura di S.Veca, *Edizioni di Comunità*, Milano.
23. Scarpelli U., (1987) "La bioetica. alla ricerca dei principi", *Biblioteca della libertà*, 99: 7-32.
24. Tomkins A., (2015) "Controversies in faith and health care", *The Lancet*, 386(10005): 1776-1785.
25. Zlotogora J., (2009) "Population programs for the detection of couples at risk for severe monogenic genetic diseases", *Human genetics*, 126(2): 247-253.