

Oggi giornata mondiale contro l'Aids

Si celebra oggi in tutto il mondo la seconda giornata mondiale contro l'Aids. Centrata quest'anno sul tema «I giovani e l'Aids», la giornata prevede una serie di manifestazioni che si svolgeranno nella sede ginevrina dell'organizzazione mondiale della sanità. Nei sei uffici regionali della stessa Oms e in altre centinaia di città di tutto il mondo per sensibilizzare l'opinione pubblica ai problemi posti dalla sindrome di immunodeficienza acquisita e per sviluppare gli sforzi tendenti a prevenire l'infezione ed a curare i malati. A Ginevra, in particolare, sono in programma dibattiti fra giovani e malati di Aids, proiezioni di film e seminari su tutte le questioni riguardanti la malattia. Nell'occasione il direttore generale dell'Organizzazione mondiale della sanità Hiroshi Nakajima nominerà la principessa Chulabhorn di Thailandia (una giovane figlia del re laureata in medicina, particolarmente impegnata nelle attività sociali) ambasciatrice di buona volontà dell'Oms.

Nasce la sigaretta senza fumo

A partire dalla settimana prossima i fumatori giapponesi in vena di rinunciare al vizio ma non alla soddisfazione orale della sigaretta potranno ripiegare su un succedaneo di plastica che contiene nicotina ma non fa fumo. Stando ai mezzi d'informazione giapponesi che hanno diffuso la notizia, il nuovo prodotto battezzato «Twenty Two» è composto di un sottile tubetto di plastica delle dimensioni di una sigaretta con boccchino, nel arco di 50 minuti, il boccchino si scioglie e si aspira l'equivalente dell'un per cento della nicotina presente nelle «mild seven» le più popolari sigarette giapponesi.

In aumento le morti per sindrome del lattante



È dall'Inghilterra che arriva il dato più allarmante: un bambino su 500 muore di «Sids» sigla delle parole inglesi che indicano la morte improvvisa e apparentemente inspiegabile del lattante. Nel mondo sempre secondo gli inglesi il rapporto varia di molto: uno su 2500. «Ma è sempre una cifra spaventosa. In Italia i casi di Sids sono assai meno frequenti, per quanto non esista una casistica», ha commentato il prof. Gianfranco Canova, pediatra all'ospedale San Carlo di Milano che oggi, insieme ai suoi colleghi i professori R. G. Burgo e R. Rossi, ha diretto dal capoluogo lombardo la prima videoconferenza europea sulle «controversie in pediatria». Da Dublino, Londra, Parigi, Monaco e Genova specialisti si sono confrontati sull'argomento e in particolare sulla «Sids». «La finalità», ha spiegato Canova, «è quella di collegare sul piano europeo diverse tematiche che toccano la pediatria e la chirurgia pediatrica con particolare attenzione per i punti controversi».

Trovati manufatti preistorici in Val Padana

Il più antico popolamento della valle Padana nel quadro delle conoscenze europee: questo il tema del convegno internazionale presentato in una conferenza a Roma che si terrà a Monte Poggio (Forlì) dal 13 al 16 dicembre. «Il convegno rappresenta la logica conseguenza», ha detto il vice presidente della provincia di Forlì Morgagni, «delle ricerche condotte sul giacimento preistorico di Cà Belvedere di Montepoggio scoperto nel 1983, ricerche che hanno consentito un notevole approfondimento delle conoscenze sui primi abitanti della nostra penisola e dei continenti europei». «I manufatti litici ritrovati», ha sostenuto Morgagni, «hanno attirato l'attenzione degli studiosi per la tecnica con cui sono stati lavorati e perché vengono raccolti in giacitura primaria e in sedimenti ghiaiosi antichissimi. In questa zona è rappresentata quindi una testimonianza del l'arrivo dei primi gruppi umani sul continente europeo. Fenomeno antico almeno di un milione di anni fa».

Un museo per la flora mediterranea

Rari esemplari vegetali in via di estinzione e piante essiccate tutti appartenenti alla flora mediterranea verranno esposti in un nuovo museo nell'Orto Botanico dell'Università di Palermo. L'iniziativa è dell'ateneo siciliano e della «Fondazione per lo studio della flora mediterranea», su progetto dell'«Optima» (organizzazione internazionale per lo studio delle specie vegetali dell'area mediterranea) che ha sede a Berlino. L'erbario che farà capo al Dipartimento di scienze botaniche sarà il primo museo specializzato in questo tipo di flora ed il secondo esistente in Europa insieme a quello di Kew in Inghilterra, dedicato alla vegetazione tropicale.

GABRIELLA MECUCCI

Prodotti ecologici Si trovano al supermarket e sono diventati un grande business

Essere «verdi» non è soltanto di moda, ma si sta rivelando anche redditizio e svariati imprenditori cercano di ricavare profitti dalla crescente consapevolezza dei problemi ambientali acquisita dai consumatori in tutto il mondo. Per parecchi anni le industrie sono state sottoposte a pressioni da parte del governo e dei gruppi ambientalisti affinché mettessero in atto processi di fabbricazione non nocivi dal punto di vista ecologico, sotto minaccia di incorrere in multe e condanne penali. Ma negli ultimi 12 o 18 mesi c'è stato un vero «boom» nel campo dei prodotti ecologici, mentre non dannosi e ciò si deve all'atteggiamento assunto dai consumatori che sempre più si preoccupano per i potenziali rischi di un ulteriore inquinamento dell'ambiente. «La guida verde del consumatore», un volume che elen-

Le nuove tecniche diagnostiche delle anomalie genetiche: risultati della sperimentazione sui primati. La «lettura» dei difetti a cinque giorni dal concepimento

Embrione sotto controllo

Nel campo della diagnosi prenatale le novità si susseguono a ritmo frenetico e tra breve probabilmente la tradizionale amniocentesi ed il più recente prelievo dei villi coriali saranno considerate delle tecniche obsolete. L'amplificazione genica ad esempio consente di moltiplicare milioni di volte in poche ore una certa quantità di materiale genetico consentendo di ridurre notevolmente i tempi di analisi.

NICOLETTA MANUZZATO

Cinque giorni dopo il concepimento potrebbe essere già possibile evidenziare la presenza di determinate anomalie genetiche attraverso la diagnosi preimpianto. L'embrione (o meglio il pre-embione perché fino al 13° giorno non esiste una differenziazione delle cellule che costituiscono il ciclo embrionario) non si è ancora impiantato sulla parete dell'utero. Si potrebbe dunque estrarlo attraverso un «avaggio» della cavità uterina procedendo all'esame e poi reimmetterlo in loco da quel momento inizierebbe la gravidanza vera e propria.

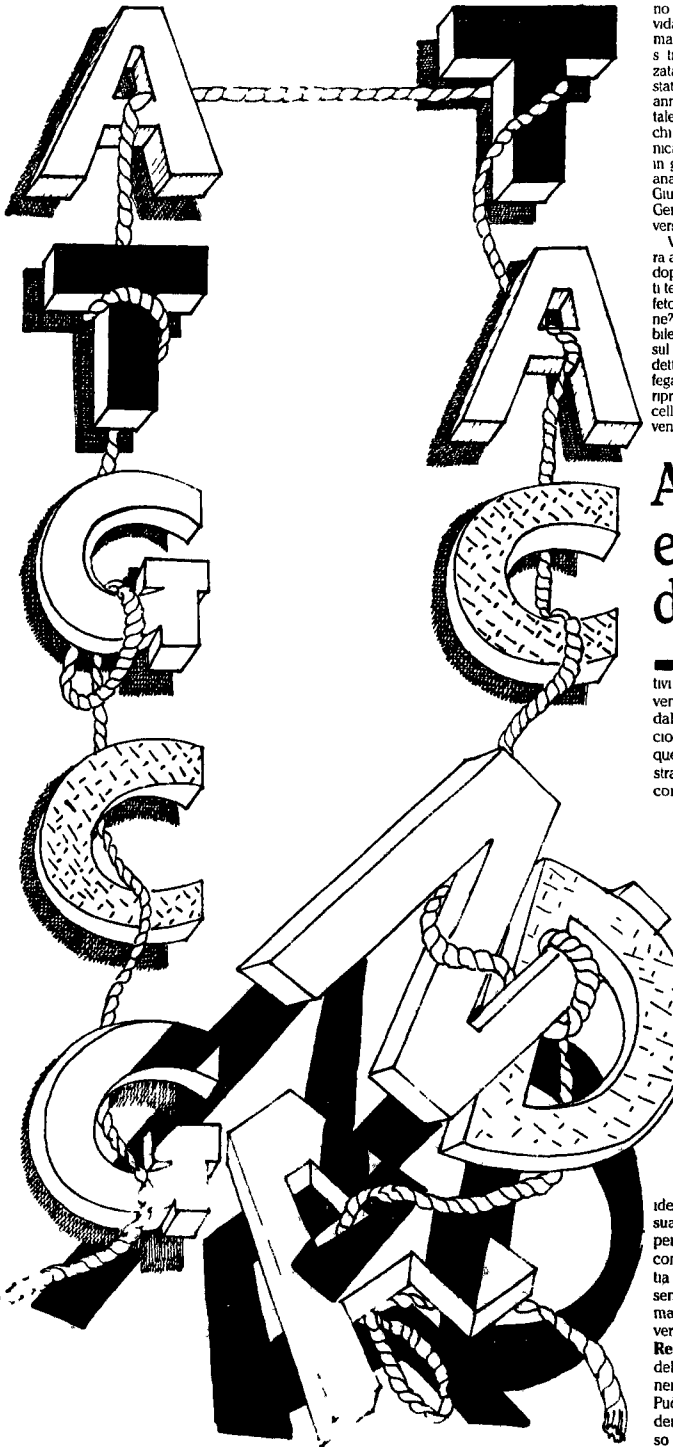
Una prospettiva lontana nel tempo? Niente affatto. La sperimentazione sui primati è in corso. Secondo il dottor Bruno Brambati della Prima Clinica Ostetrico-ginecologica della Mangiagalli di Milano già fra un anno le varie équipe all'opera su questo fronte in Italia, Gran Bretagna, Belgio e Stati Uniti potrebbero annunciare la messa a punto della nuova diagnostica. Non si può negare che questo è un enorme interscambio sui processi naturali della riproduzione umana, un'operazione che se portata indubbiamente vantaggi alle coppie a rischio, cioè che hanno maggiori probabilità di procreare figli malati. Permetterà infatti una scelta a tempi brevissimi in caso di ricorso all'aborto terapeutico.

È questo uno degli elementi di novità emersi nel convegno «Malattia genetica e ritardo mentale» promosso a Milano dalle Fisme (Federazione italiana per lo studio delle malattie ereditarie). Altra novità presentata nel corso dei lavori è l'amplificazione genica che si basa su una reazione chimica scoperta negli Usa e consistente nella possibilità di moltiplicare milioni di volte in poche ore una certa quantità di materiale genetico. Questo consente di ridurre notevolmente i tempi di analisi (da alcuni giorni a qualche ora) e di effettuare l'esame anche su quantità infinitesime.

Si aprono così nuove prospettive diagnostiche oltre alla tradizionale amniocentesi (l'esame del liquido amniotico) attorno alla 15ª-16ª settimana di gestazione e al più recente prelievo dei villi coriali (strutture filiformi che costituiscono la placenta) che rispetto alla prima ha il pregio di poter essere anticipato alla 6ª-7ª settimana.

Quali difetti possono essere accertati prima della nascita? Le anomalie cromosomiche (mongolismo, sindrome di Edwards, sindrome di Turner per citare le più comuni) e i difetti congeniti del metabolismo identificabili attraverso il dosaggio di enzimi. Infine le infezioni legate all'anomalia di un singolo gene, molte delle quali evidenziate tramite l'analisi del Dna. Il loro elenco si allunga sempre più man mano procedono le conoscenze nel campo della biologia molecolare.

Disegno di Natalia Lombardo



soddisfare le innumerevoli richieste di controllo prenatale. «Presso la Mangiagalli vengono effettuate diagnosi per gravidezze a rischio specifico di malattie genetiche o quando si tratti di gestanti in età avanzata. Per quest'ultimo caso è stata fissata una soglia di 38 anni, non perché al di sotto di tale età il rischio non giustifica il prelievo ma perché tecnicamente il laboratorio non è in grado di erogare sufficienti analisi», afferma il professor Giuseppe Simoni, docente di Genetica Umana presso l'Università Statale di Milano.

Vi è infine il campo - ancora aperto e problematico - del dopo diagnosi. Quali interventi terapeutici sono possibili sul feto o addirittura sull'embrione? Siamo qui in pieno futuro. Sono in corso ricerche sul trapianto di cellule cosiddette staminali midollari del fegato che siano in grado di riprodursi e di sostituirsi alle cellule deficitarie. Un intervento sull'embrione o sul feto molto precoce sarebbe estremamente vantaggioso dal punto di vista clinico perché a quello stadio esiste una peculiarità immunocompetenza che evita la crisi di rigetto.

Analisi del Dna: ecco le malattie diagnosticabili

I progressi più significativi in campo genetico sono venuti in questi ultimi tempi dalla biologia molecolare, cioè dallo studio del Dna. In questo settore si sono registrati significativi passi avanti con l'identificazione dei geni responsabili di diverse malattie.

Corea di Huntington. Grave malattia degenerativa del sistema nervoso centrale. Esordisce tardi (di solito a partire dai 40 anni) e spesso la persona affetta a sua insaputa ha già messo al mondo figli destinati a sviluppare anch'essi il male.

Fibrosi cistica. L'isolamento del relativo gene è assai recente: risale all'agosto scorso ad opera di tre gruppi di ricerca nordamericani (composti prevalentemente da donne). La fibrosi cistica è molto diffusa nelle popolazioni europee o di origine europea, una persona su venti risulta essere portatrice sana. Provoca vari disturbi dall'insufficienza respiratoria ad affezioni del pancreas.

Distrofia muscolare. Malattia che colpisce solo i maschi. Per molti anni, pur essendo nota la sua localizzazione in genere responsabile non era stato isolato. Ora si è compreso che esso regola la produzione di una proteina, la distrofina. Questa scoperta potrebbe essere la chiave di volta per un futuro intervento terapeutico volto ad arrestare il deterioramento dei muscoli causato da questa infermità.

Retinoblastoma. Cancro dell'occhio che si manifesta nei primissimi mesi di vita. Può essere trasmesso da uno dei genitori. Sapere attraverso la diagnosi prenatale se il

Guardare il Dna anche con gli occhi dell'etica

Questi nuovi metodi di studio (linkage analysis, analisi della associazione genetica) stanno aprendo una nuova era nella genetica umana e al tempo stesso sollevano molte implicazioni sociali ed etiche. La tecnica si basa sul fatto che il genoma umano contiene delle regioni ripetitive altamente variabili che possono essere usate come marcatori specifici, come fossero tagliati in punti particolari producendo frammenti di lunghezza diversa.

Questi frammenti pervengono al Dna sono specifici e stabili geneticamente, segregando in modo mendeliano e quindi possono essere utilizzati come impronte geniche di un individuo per individuare le sue relazioni con altri individui (ad esempio la paternità) oppure come marcatori della presenza di un certo gene ad essi vicino.

Un secondo e più inquietante aspetto riguarda la determinazione di malattie in età prenatale e della predisposizione a particolari malattie. Cosa fare quando la malattia non ha cura? Nel contesto della genetica medica la diffusione dell'informazione che è quasi un imperativo etico in ogni altro tipo di patologia richiede invece molta cautela. L'informazione è uno strumento che deve servire ad uno scopo non è un fine in sé. Normalmente la diffusione di informazione produce risultati positivi e «dire la verità al malato» è la soluzione migliore ma non è così automaticamente. Prendiamo

ad esempio la corea di Huntington una delle malattie ereditarie più misteriose che provoca la morte programmata di uno specifico sottotipo di cellule cerebrali e comincia a manifestarsi dopo i quarant'anni. La conoscenza anche quando si è giovani e sani del fatto che ad una certa età si sarà colpiti da una degenerazione ineluttabile e incurabile del sistema nervoso può essere traumatica e provocare stati di grave ansia sino al suicidio, senza che questa conoscenza possa in qualche modo portare a comportamenti che possono modificare l'evoluzione della malattia.

Ma anche in questo caso vi possono essere rischi di discriminazione sociale nel lavoro o nel rapporto con gli altri (ad esempio nei confronti delle società di assicurazione). D'altro canto se c'è una suscettibilità a determinati fattori ambientali, quell'individuo non dovrebbe lavorare in un ambiente in cui questi fattori sono abbondanti e dovrebbe essere preavvisato sulla necessità di evitare comportamenti a rischio.

Infine se in alcuni casi la diffusione di informazione genetica può essere dannosa in altri può essere non rilevante come per la non paternità e non necessariamente deve essere divulgata. Come ci si può regolare quali criteri utilizzare? In questo ambito si è molto rivalutato il «modello medico» cioè l'applicazione di una metodologia dipendente dal caso sin-

golo centrato sul singolo paziente con una analisi ragionata del rapporto rischio/benefici ed una accurata analisi delle conseguenze dell'intervento o del non intervento dell'informazione o della non informazione. Ma a che il medico deve la sua lealtà al paziente alla sua famiglia alla società? La genetica coinvolge in effetti l'intera famiglia, talvolta l'intera famiglia, non ci possono essere principi guida assoluti e qualunque soluzione esterna all'analisi del singolo caso rischia di essere per definizione non etica. Se nel complesso il modello medico centrato sulla valutazione accurata dell'interesse di ogni singolo individuo risulta essere quello da privilegiare, certo la burocratizzazione del rapporto medico-paziente che sembra essere un processo inarrestabile rischia quindi di divenire una tragedia sociale a fronte delle nuove possibilità fornite dallo sviluppo della genetica e della biologia molecolare. *storico della scienza*