

Nuovo test sui neonati per individuare il diabete



Entro la fine degli anni Novanta sarà a disposizione un test per esaminare l'eventuale predisposizione di un neonato al diabete. Anthony Barnett, dell'Università di Birmingham, ha anticipato che annuncerà il risultato delle sue ricerche in tal senso oggi, nel corso della conferenza farmaceutica britannica a Liverpool. Verificando la presenza o meno di un «segno genetico» nei neonati - così ha spiegato lo scienziato - si potranno individuare quelli con maggior rischio di diventare diabetici. Ciò permetterà di seguire più accuratamente i bambini risultati positivi e di sottoporli a un tempestivo trattamento terapeutico ai primissimi sintomi del diabete.

Le giovani donne oggi più protette dal tumori

Oggi una donna di trentacinque anni ha meno probabilità di morire di tumore rispetto a una sua coetanea di due generazioni fa. Le giovani donne oggi sono più protette dai tumori grazie sia all'educazione preventiva sia ai mezzi terapeutici che hanno cambiato in questi ultimi quarant'anni le prospettive di cura. È quanto ha affermato ieri a Roma Umberto Veronesi, direttore generale dell'Istituto nazionale dei tumori di Milano, alla conferenza stampa di presentazione della sesta conferenza europea di oncologia, in programma a Firenze dal 27 al 31 ottobre. «Scopo della conferenza di Firenze - così ha osservato Veronesi - alla quale parteciperanno cinquemila medici provenienti da cinquantadue paesi è mettere a confronto i progressi della ricerca oncologica, perché il nostro obiettivo finale è il miglioramento del livello delle cure per i malati di tumore». Per Elena Marinucci, sottosegretario alla sanità presente alla conferenza stampa, occorrono programmi specifici per l'oncologia: vanno per esempio istituiti presidi multizonali in ogni capoluogo di regione per la prevenzione dei tumori e dipartimenti oncologici specializzati nelle Usl.

Francia: creata riserva naturale nel basso Reno

La gazzetta ufficiale di Parigi ha pubblicato un decreto firmato dal ministro francese dell'ambiente, Brice Lalonde, che stabilisce la creazione della riserva naturale dell'isola di Rhinai, nel basso Reno.

La riserva si estende su una superficie di 306 ettari. Il regolamento della nuova area protetta vieta l'introduzione di animali selvatici, di piante non endemiche, l'esercizio della caccia e qualunque attività di ricerca e sfruttamento del suolo.

A Perugia il congresso dei chirurghi geriatrici italiani

Oltre trecento medici, in gran parte italiani ma alcuni provenienti anche da altri paesi, parteciperanno al quinto congresso nazionale della Società italiana di chirurgia geriatrica, che si terrà a Perugia da mercoledì a sabato 21 settembre. Nel corso dell'incontro, organizzato dal direttore della clinica chirurgica dell'Università di Perugia, Luigi Moggi, saranno esaminate le tecniche più recenti nella cura delle patologie dell'anziano. Si parlerà soprattutto della malattia vascolare extracranica, degli aneurismi dell'aorta delle vie biliari, delle ernie, della chirurgia nell'ultraottantenne.

Proteste nel maggiore centro di ricerca spaziale sovietico

Gli addetti al cosmodromo sovietico di Baikonour si sono lamentati pubblicamente delle condizioni in cui si lavora alla base spaziale più importante del paese. D'inverno la temperatura è proibitiva: può scendere anche al di sotto dei -30 gradi. Quest'anno la centrale termica, una struttura vecchia e malandata, si è bloccata a causa di guasti e scarsa assistenza tecnica. I rifornimenti alimentari sono scarsi e il personale soggetto continuamente a malattie: influenza d'inverno, epatite e dissenteria d'estate. Il malcontento diffuso è stato raccolto dal giornale moscovita «Tribuna operaia».

MARIO AJELLO

Problemi e prospettive del «progetto genoma»
Le implicazioni scientifiche ed etiche del lavoro che porterà a ricostruire la lunga sequenza del Dna, la catena della vita

Com'è fragile quel gene

Le biotecnologie e i potenti computer rendono finalmente possibile scoprire la sequenza del Dna. Si tratta di collocare al giusto posto miliardi di mattoncini. Uno sforzo che vede impegnati i biologi molecolari in tutto il mondo. Le conseguenze scientifiche ed etiche di questo lavoro si annunciano enormi. Ne hanno discusso in 700 all'XI Workshop internazionale sul genoma umano che si è svolto a Londra.

FLAVIO MICHELINI

Un gene anomalo è responsabile della poliposi adenomatosa familiare che, in genere, precede lo sviluppo del cancro al colon e al retto. L'ipotesi era stata avanzata già dal 1987, ma ora il gene, situato sul cromosoma 5, è stato isolato e clonato. L'annuncio di questa importante scoperta ha trovato conferma durante l'11° workshop internazionale sulla sequenza completa del genoma umano, svoltosi a Londra dal 18 al 22 agosto, presenti 700 fra genetisti e biologi molecolari, ma era stato preceduto il 9 agosto da due articoli pubblicati contemporaneamente sulle riviste «Science» e «Cell».

La sequenza del genoma umano rappresenta forse l'esplorazione più affascinante che mai sia stata compiuta dall'uomo. Il progetto, lanciato dai premi Nobel Renato Dulbecco e Walter Gilbert, professore a Harvard, si propone infatti di penetrare i segreti del misterioso continente racchiuso in ciascuna dei nostri diecimila miliardi di cellule, dove si formano e si sviluppano le malattie, si scandisce il linguaggio della vita e il conto alla rovescia dell'invecchiamento e della morte.

Si tratta di sequenziare tre miliardi di basi nucleotidiche, quante ne contiene il duplice e lunghissimo filamento a elica del Dna, o acido desossiribonucleico. È l'equivalente di 1.500 volumi da mille pagine, in cui ogni pagina contenga 2 mila caratteri. Se scrivessimo su una striscia di carta l'intera sequenza di una singola cellula, la striscia arriverebbe da Roma a New York. Un problema apparentemente difficilissimo, ma che le moderne tecnologie dell'automazione rendono oggi solubile.

Seminari come quello di Londra permettono non solo di fare il punto sulla ricerca e le raffinate metodologie computerizzate per la sequenza, ma di integrare i risultati nelle banche dati del genoma, come quella della John Hopkins University di Baltimore. Tra questi risultati si annovera l'isolamento e la clonazione dei geni della fibrosi cistica, del morbo di Marfan, della sindrome dell'«X fragile», del cancro del grosso intestino, oltre che

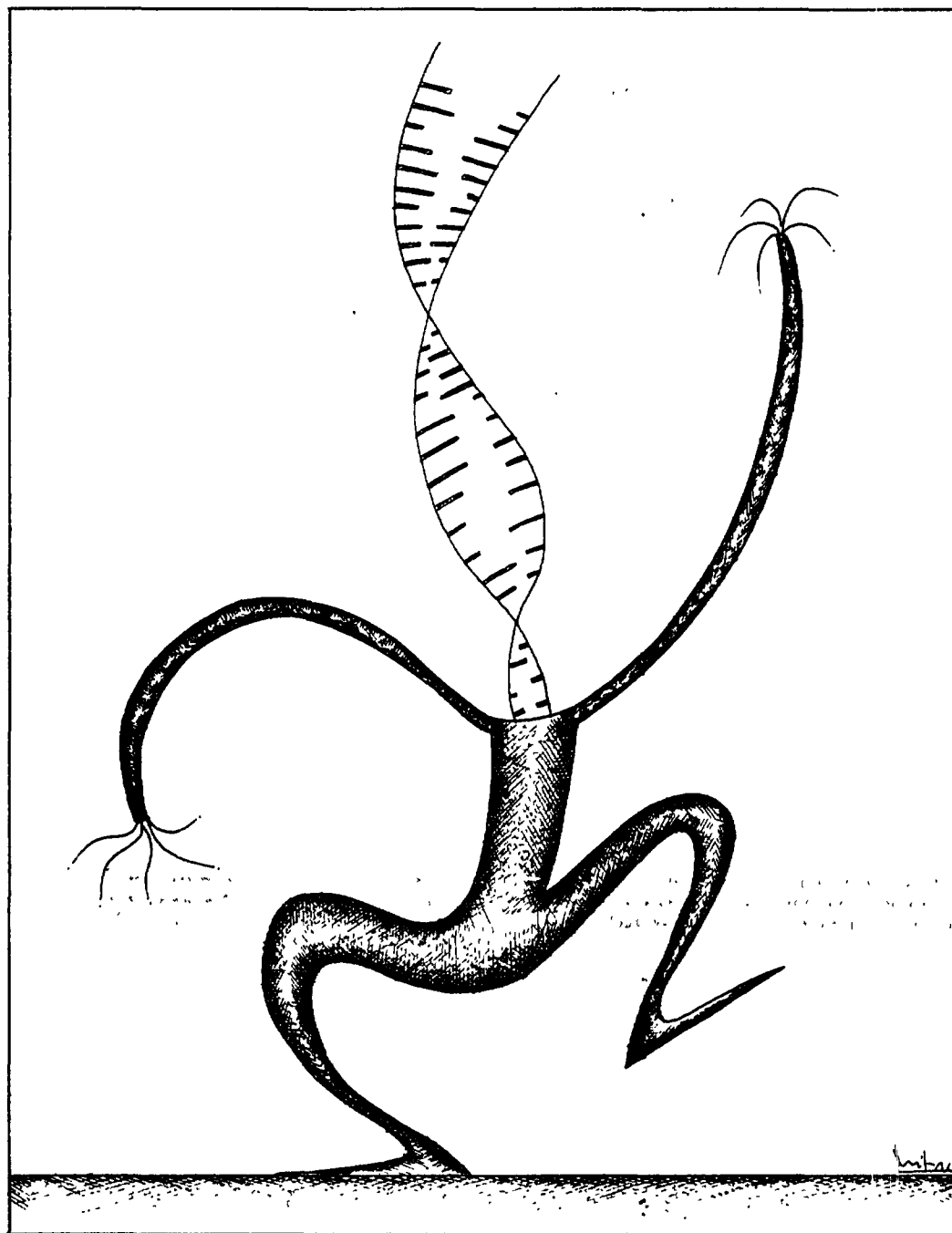
di geni che sembrerebbero predisporre all'Alzheimer, alla depressione, alle malattie cardiovascolari e all'insorgenza del tumore ai polmoni prodotto dal fumo o da altri inquinanti. Più recentemente è stato osservato che, perché la malattia si manifesti, è necessaria anche l'assenza di un gene uguale e contrario: l'antioncogene o gene repressore.

Per quanto riguarda la scoperta del gene responsabile di alcune forme di cancro del grosso intestino, il problema consiste ora nell'individuare la proteina sintetizzata dal gene alterato e spiegare i meccanismi fisiopatologici direttamente all'origine della patologia. L'isolamento e la clonazione del gene permetterà, in tempi brevi, la messa a punto di un test per identificare la presenza o l'assenza del gene già nel feto, e quindi attraverso una diagnosi prenatale. Ma che fare una volta scoperta l'anomalia?

Spiega Daniel Cohen, del Centro studi del polimorfismo umano di Parigi, uno dei firmatari del lavoro pubblicato su «Cell»: «Si può pensare che lo screening dell'anomalia genetica potrà essere proposto negli adulti che abbiano già avuto, in famiglia, dei casi di poliposi pre-cancerosa; sarà così possibile intervenire precocemente grazie a frequenti controlli mediante colonoscopia. Il test potrà essere indicato anche nelle donne gravide appartenenti a famiglie a rischio; sfortunatamente non potremo disporre di questa metodica prima di uno o due anni».

La conoscenza precoce delle malattie che minacciano la salute e la vita dell'uomo pone dei delicati problemi etici. Esempio è il caso dei «siti fragili dell'X». Per siti fragili si intendono alcune zone del cromosoma X che appaiono come frammentate e che sono responsabili di una grave forma di ritardo mentale. Considerata per lungo tempo un'entità misteriosa, la fragilità dell'X ha raggiunto la lista delle malattie genetiche grazie alla scoperta di un team guidato da Jean-Louis Mandel dell'Università di Strasburgo.

Anche in questo caso è possibile mettere a punto una tecnica di diagnosi pre-



Disegno di
Mittra
Divshali

natale. La malattia compare nel sesso maschile in caso di mutazione completa, cioè quando i due geni (sempre presenti in coppia) sono entrambi alterati. Tuttavia anche se un solo gene è anomalo, il grave deficit mentale può essere trasmesso ai discendenti. Nelle donne, che disponendo di due X dovrebbero essere portatrici sane, la situazione è più complessa, e la diagnosi prenatale solle-

verà una serie di difficili problemi etici. Che scelta adottare, ad esempio, nel caso di un feto maschio portatore di una mutazione parziale, e per il quale la malattia riguarderà solo i figli? E che comportamento scegliere di fronte a un feto femmina semplicemente portatore? È eticamente lecito pensare a una interruzione della gravidanza?

Dubbi analoghi a quelli

sollevati dalla scoperta dei siti fragili del cromosoma X sorgeranno via via che procederà la costruzione della grande biblioteca dei geni umani; soprattutto quando l'identificazione di geni-malattia non si accompagnerà con la scoperta di una terapia efficace, proponendo così l'arduo dilemma di una interruzione della gravidanza. Tuttavia questi problemi non sono certo tali da suggerire

l'abbandono dell'imponente lavoro di sequenza dell'intero genoma umano. Essi impongono nondimeno, come ha sottolineato Warnock, una delle principali autorità britanniche in fatto di etica, a conclusione del meeting di Londra, «l'adozione di misure accurate affinché la legge protegga gli individui contro quello che potrebbe rapidamente apparire come una forma moderna e perversa di

colonizzazione del genoma umano». Secondo Dulbecco, Gilbert la sequenza del genoma «rappresenterà una vera e propria svolta nella medicina. Si potrà infatti disporre della materia prima su cui procedere la conoscenza all'organizzazione e la funzione dei geni, sulla differenziazione delle cellule e il loro sviluppo. Da questi progressi potrebbero derivare enormi utilità per la diagnostica genetica, per lo studio degli oncogeni e della cancerogenesi a livello molecolare, e soprattutto per la diagnosi e la cura delle numerose malattie genetiche: sino ad oggi ne sono state catalogate oltre 2.500.

La scelta di lanciarsi in questa impresa appare come l'impronta storica della biologia del secolo e del terzo millennio - afferma Gabriele Millesi, professore ordinario di biologia all'Università di Ferrara - è dettata da qualcosa di più dell'ambizione di possedere la definizione formale di Homo Sapiens. Ogni componente cellulare è infatti costituito da costrutti di proteine e queste sono codificate dai geni sul Dna. La speranza è che la lettura dei geni permetta di capire meglio come funzionano i loro prodotti. Oggi conosciamo solo lettere e alcune parole del linguaggio della vita: dovremmo imparare tutti gli altri vocaboli e la sintassi. Paradossalmente, ciò che oggi ci appare come una enorme mole di lavoro (la determinazione della sequenza) si rivelerà essere la premessa di un lavoro interpretativo che richiederà forse decenni, ma i cui frutti potrebbero avere un enorme valore scientifico. Ci troviamo oggi nella situazione di un analfabeta che esita di fronte alla vetrina di una libreria. Se entra, dovrà affrontare fatica e frustrazione; se no entrerà resterà analfabeta. Fortunatamente il progresso tecnologico sta sdrumazzando rapidamente i libri della discussione sulla possibilità di sequenziare il genoma umano. La determinazione automatizzata di un altissimo numero di basi geniche (diversi milioni), un prezzo dieci volte inferiore a quello iniziale, è ormai un obiettivo perseguibile.

Secondo una ricerca olandese pubblicata su «Lancet» Eutanasia, a sceglierla sono i sessantenni

Quale è il profilo psicologico dei malati che chiedono di essere aiutati a morire? E quali sono le motivazioni che li spingono a tanto? Da uno studio sull'eutanasia condotto in Olanda e pubblicato sul numero di «Lancet» che esce questa settimana, emergono due caratteristiche fondamentali: sono soprattutto malati di cancro, e non necessariamente i pazienti più anziani che vogliono una morte assistita. Il 40 per cento, infatti, dei pazienti che chiedono l'eutanasia ha meno di 65 anni, il 10 per cento tra i 65 e i 79 anni, il 20 per cento ha più di 80 anni. Di tutti i pazienti che chiedono di morire, inoltre, il 59 per cento è malato di cancro, mentre il 21 per cento soffre di malattie cardiache. Il 61 per cento è maschio. Perché lo fanno? Il 57 per cento vuole morire per una questione di dignità, il 46 per cento perché affetto da un dolore insopportabile, il 33 per cento perché non vuole essere dipendente dagli altri, il 23 per

cento perché è stanco di vivere. (La somma è superiore al 100 per cento perché molti pazienti hanno dato più di una risposta). La ricerca ha anche fornito interessanti informazioni sull'atteggiamento dei medici olandesi. Il 54 per cento di essi afferma di aver praticato l'eutanasia su precisa richiesta del paziente, il 34 per cento dice invece di essere pronto a farlo, qualora si presenti l'occasione. Circa l'8 per cento non vuole aiutare nessuno a morire, ma non si rifiuterebbe di indirizzare l'ammalato ad un collega disposto a farlo. Solo il 4 per cento afferma di non voler avere niente a che fare con l'eutanasia. La ricerca, condotta dal dottor Paul Van der Maas dell'Università di Rotterdam, consisteva nell'analisi di dati relativi a 2250 ammalati morti nei mesi precedenti l'inizio dello studio, le schede cliniche di 7000 pazienti e le risposte fornite da 403 medici

ad un questionario prodotto dai ricercatori. Il dottor Van der Maas afferma che lo studio è stato intrapreso per preparare un terreno di discussione sulla legge sull'eutanasia. «È inevitabile - ha detto Van der Maas - che i clinici si debbano confrontare con queste decisioni. Io spero che si apra una discussione feconda sui tipi di procedure che i medici dovranno adottare». In Olanda ha detto ancora il ricercatore - mi sembra che il dibattito in materia di eutanasia sia leggermente più avanti rispetto agli altri paesi. Noi infatti ne parliamo pubblicamente da oltre 20 anni. Molti medici hanno dichiarato che dal momento in cui l'argomento è diventato di pubblico dominio, le loro decisioni e i loro interventi in questo campo si sono moltiplicati. Benché l'eutanasia sia considerata ancora oggi un crimine in Olanda, si stima che nel totale degli individui deceduti, i morti per eutanasia rappresentino l'1,8 per cento.

Uno studio del Centro ricerche sulla nutrizione di Pavia sulle abitudini alimentari italiane
Non esiste una correlazione tra l'obesità, le malattie del benessere e il consumo di saccarosio

Zuccherio: tanti rimproveri, poche colpe

Non sarà un cucchiaino di zucchero nel caffè a farci ingrassare. Piuttosto si dovrà stare attenti a tutti quegli alimenti che contengono zuccheri «nascosti», come le merendine, la frutta, il latte. Una ricerca del Centro ricerche sulla nutrizione umana dell'università di Pavia su un campione di 150 studenti: non esistono correlazioni tra l'obesità (e in generale le malattie del benessere) ed il consumo di zucchero.

RITA PROTO

Il caffè amaro non fa dimagrire. Soprattutto se lo zucchero che non si aggiunge alle bevande, rientra «sottobolmente» quando assumiamo altri alimenti come frutta, latte e bibite. Inutile anche usare dolcificanti ipocalorici se non si tiene conto degli zuccheri «visibili», presenti in molti alimenti in quantità superiore al cucchiaino che, con qualche senso di colpa, aggiungiamo alle bevande.

Per valutare il consumo degli zuccheri nelle abitudini alimentari il Centro ricerche sulla nutrizione umana dell'Univer-

sità di Pavia ha condotto uno studio su un campione di 150 studenti di età compresa tra i 19 e i 28 anni. Ma prima di esaminare i risultati, è bene fare la conoscenza con queste sostanze che fanno parte della grande famiglia dei carboidrati, costituiti da un insieme di zuccheri semplici. I più noti sono il glucosio, il fruttosio e il lattosio. Lo zucchero che usiamo comunemente, il saccarosio, viene tra l'altro usato come conservante (perché, ad alte dosi, inibisce la crescita di alcuni microrganismi) e a scopo terapeutico, per gravi ipoglicemie e guarigione di ferite.

Negli ultimi anni è stato messo sotto accusa come fattore di rischio nutrizionale e ritenuto responsabile, se assunto in dosi eccessive, di obesità, aterosclerosi, diabete, carenza coronariche. In realtà alcune ricerche effettuate nei paesi che registrano alti consumi di questo dolcificante, come Malta, Venezuela, Brasile e Cuba, hanno rilevato che le cardiopatie si verificano addirittura con una minore incidenza rispetto ai paesi più industrializzati. Non esiste inoltre alcuna prova dell'esistenza di un'associazione diretta tra un consumo normale di zuccheri e l'insorgenza delle cosiddette «malattie del benessere».

Anzi, l'American Council on Science and Health ha rilevato che bambini e adolescenti che hanno una dieta povera di zuccheri e carboidrati, hanno spesso crisi acetemiche, finiti gli zuccheri, l'organismo brucia grassi e proteine e accumula scorie. C'è poi da tenere presente, come sottolinea lo studio dell'Università di Pavia, che i dati a cui si fa in genere riferimento, riguardano le disponibilità al consumo più che i consumi effettivi dei singoli individui. Tra l'altro l'Unione nazionale consumatori ha calcolato alcuni anni fa che più di metà dello zucchero che si consuma è in alimenti industriali e che almeno 400.000 quintali di zucchero ogni anno restano incolti sul fondo di tazze e tazzine. La ricerca si è basata invece proprio sulle quantità di nutrienti realmente assunte, con particolare riferimento ai carboidrati semplici e al saccarosio. Per quello che riguarda in genere i consumi alimentari, i valori medi espressi in chilo-calorie sono risultati leggermente inferiori a quelli ottimali per entrambi i sessi. La dieta dei maschi è apparsa complessivamente equilibrata, considerato il fatto che quasi tutti (88,1%) praticavano un'intensa attività sportiva

presente, come sottolinea lo studio dell'Università di Pavia, che i dati a cui si fa in genere riferimento, riguardano le disponibilità al consumo più che i consumi effettivi dei singoli individui. Tra l'altro l'Unione nazionale consumatori ha calcolato alcuni anni fa che più di metà dello zucchero che si consuma è in alimenti industriali e che almeno 400.000 quintali di zucchero ogni anno restano incolti sul fondo di tazze e tazzine. La ricerca si è basata invece proprio sulle quantità di nutrienti realmente assunte, con particolare riferimento ai carboidrati semplici e al saccarosio. Per quello che riguarda in genere i consumi alimentari, i valori medi espressi in chilo-calorie sono risultati leggermente inferiori a quelli ottimali per entrambi i sessi. La dieta dei maschi è apparsa complessivamente equilibrata, considerato il fatto che quasi tutti (88,1%) praticavano un'intensa attività sportiva

presente, come sottolinea lo studio dell'Università di Pavia, che i dati a cui si fa in genere riferimento, riguardano le disponibilità al consumo più che i consumi effettivi dei singoli individui. Tra l'altro l'Unione nazionale consumatori ha calcolato alcuni anni fa che più di metà dello zucchero che si consuma è in alimenti industriali e che almeno 400.000 quintali di zucchero ogni anno restano incolti sul fondo di tazze e tazzine. La ricerca si è basata invece proprio sulle quantità di nutrienti realmente assunte, con particolare riferimento ai carboidrati semplici e al saccarosio. Per quello che riguarda in genere i consumi alimentari, i valori medi espressi in chilo-calorie sono risultati leggermente inferiori a quelli ottimali per entrambi i sessi. La dieta dei maschi è apparsa complessivamente equilibrata, considerato il fatto che quasi tutti (88,1%) praticavano un'intensa attività sportiva

presente, come sottolinea lo studio dell'Università di Pavia, che i dati a cui si fa in genere riferimento, riguardano le disponibilità al consumo più che i consumi effettivi dei singoli individui. Tra l'altro l'Unione nazionale consumatori ha calcolato alcuni anni fa che più di metà dello zucchero che si consuma è in alimenti industriali e che almeno 400.000 quintali di zucchero ogni anno restano incolti sul fondo di tazze e tazzine. La ricerca si è basata invece proprio sulle quantità di nutrienti realmente assunte, con particolare riferimento ai carboidrati semplici e al saccarosio. Per quello che riguarda in genere i consumi alimentari, i valori medi espressi in chilo-calorie sono risultati leggermente inferiori a quelli ottimali per entrambi i sessi. La dieta dei maschi è apparsa complessivamente equilibrata, considerato il fatto che quasi tutti (88,1%) praticavano un'intensa attività sportiva