

Nuovi studi sulla sindrome di Usher

nature
Una selezione degli articoli della rivista scientifica "Nature" proposta dal "New York Times Service"

LA SOFFERENZA da sindrome di Usher deve essere un vero inferno. I pazienti con questa rara malattia ereditaria sono profondamente sordi. E la sordità può essere unita a cecità nella fanciullezza. Come se non bastasse, in alcuni pazienti vi sono dei problemi con gli organi di equilibrio nell'orecchio interno. E ciò comporta nausea e instabilità più o meno costante. Descritta dal dottor Usher, che le ha dato il nome, nel lontano 1913, la sindrome è dovuta a sette differenti geni responsabili dei vari sintomi. Di cui tre sono stati localizzati dopo studi intensivi su famiglie soggette alla malattia. Per la prima volta i ricercatori hanno scoperto come agisce

uno di questi geni e propongono un metodo per migliorare la comprensione di come percepiamo suono e luce. Tutto comincia con uno strano topico mutante, chiamato shaker 1. Il gene così per una caratteristica iperattività e per lo strano comportamento che lo vede muoversi girando continuamente in tondo

Tutto ciò è causato da problemi agli organi di equilibrio. Questi topi sono anche del tutto sordi a causa di un altro problema interno, la degenerazione del sottile «Organo di Corti» che rileva i suoni e li trasforma in impulsi elettrici. Ogniuno delle centinaia di cellule pilifere dell'organo di Corti è accordata per rispondere ad una particolare frequenza del suono, proprio come le corde di un arpa. Senza l'organo di Corti è impossibile udire, nell'ultimo numero di

«Nature» l'equipe del dottor Steve Brown del Saint Mary Hospital Medical School in Londra descrive come è stato scoperto il gene responsabile. Il gene contiene le istruzioni per produrre «miosina non convenzionale» nei topi «shaker» questo gene è difettoso e non codifica per l'importante proteina. Il lavoro del dottor Brown suggerisce che il gene equivalente nell'uomo potrebbe essere uno dei tre geni coinvolti nella cosiddetta sindrome di Usher di tipo 1b. Responsabile per tre quarti di tutti i tipi di sindrome di Usher. Resta inspiegabile perché alcuni pazienti perdono progressivamente la vista così come l'udito. Nel topi, infatti, è colpito solo l'udito e in nessun caso la vista. I ricercatori hanno una possibile spiegazione. L'Usher 1b potrebbe non essere il preciso equivalente della sindrome dovuta al gene shaker-1 ma solo una sua parente prossima.

FISICA. La particella è stata «ufficialmente» scoperta. A colloquio con Giorgio Bellettini

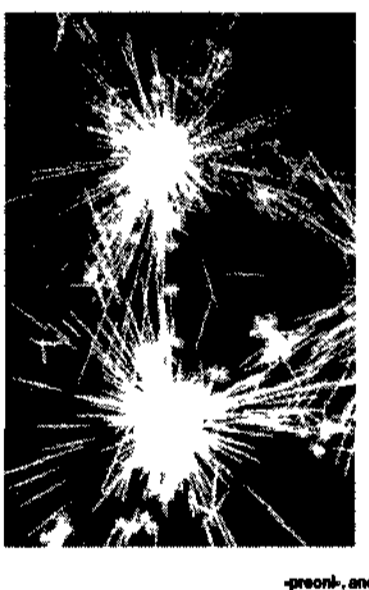
«È giunta a termine la nostra corsa verso il quark top»

Il Fermilab lo ha annunciato in modo «ufficiale»: il sesto quark, il quark top, è stato scoperto. È il tassello che mancava per completare il quadro delle tre famiglie di particelle fondamentali della materia. A colloquio con Giorgio Bellettini, il fisico italiano eletto di recente «portavoce» del gruppo CDF del Fermilab. Bellettini, leader della squadra italiana a Chicago, con questa scoperta è diventato un candidato naturale al prossimo premio Nobel.

DAL NOSTRO CORRISPONDENTE
LUCIANO LUONGO

Il quark top è stato scoperto per davvero al Fermilab di Chicago. L'indizio è diventato prova. «In questi mesi abbiamo cercato di verificare la "evidenza" sperimentale, per il quark top che comunichiamo alla comunità scientifica internazionale nell'aprile scorso», dice Giorgio Bellettini, docente di Fisica all'Università di Pisa e fresco "spoke person" del grande gruppo CDF (Collider Detector at Fermilab), spiega il lavoro che nei laboratori dell'Illinois si sta conducendo. Bellettini sottolinea la differenza tra la "evidenza" sperimentale e la traduzione italiana "evidenza". «Non c'era», dice Bellettini, «al contrario del termine italiano così categorico, nessuna evidenza, ma solo una indicazione affermativa statistica dell'esistenza del quark top. Poteva anche trattarsi di una fluttuazione statistica, trattandosi di una decina di eventi». Adesso invece l'esperimento ha confermato i risultati, si parla di conferma incontrovertibile. Le "voci di corridoio" sono diventate conferma ufficiale. Il quark top c'è e completa così il panorama delle tre coppie di quark. Il CDF, il grande gruppo tra Italia, Giappone e Stati Uniti, ha quindi scoperto l'ultimo dei quark. Ha identificato l'ultimo dei mattoni fondamentali dell'universo. Ma la corsa non poteva finire, e ovviamente, non finirà. È lo stesso Bellettini a rilanciare: «adesso nei laboratori americani stiamo cercando di dare due espo-

re di Pisa, e dai laborator Nazionali di Frascati. Proprio in questi giorni Bellettini è stato salutato nel suo istituto, nel laboratorio Infn di San Piero a Grado, alla periferia di Pisa, da una grande festa. Allievi e colleghi lo hanno accolto con un boato. È successo che Bellettini è stato nominato dopo un voto espresso dai 400 ricercatori del progetto "spoke person", portavoce dell'intero gruppo insieme all'americano William Carlters, dell'Università di Berkeley. Un riconoscimento della massima importanza, che pone l'impegno italiano in un ruolo non secondario. Il Rettore dell'Università di Pisa si era augurato alla cerimonia conclusiva del 65esimo anno accademico, davanti ai rectori di tutta Europa, venuti a Pisa per il "convegno dei Rettori Europei", che la ricorrenza del prestigioso ateneo potesse essere festeggiata con un Nobel, un riconoscimento di alto profilo, per uno studioso dell'ateneo, che ha una grandissima tradizione nella fisica. La città di Galileo ha visto anche studiare Fermi, Pontecorvo, Rubbia. La scoperta «ufficiale» del quark top inorgogliesce la fisica italiana. Ma non li appaga. Davanti ai fisici, sostiene Nicola Cabibbo, presidente dell'Enea e già presidente dell'Infn, si apre ora tutto un nuovo disegno della materia. La verifica sperimentale della teoria quantistica della gravitazione. L'idea si è affermata con la teoria della cosiddetta «supersimmetria» o delle «particelle» che, accanto ad ogni particella conosciuta (i sei quark, elettrone neutrino ecc.), pone una intera famiglia di particelle parallele (s-quark, s-elettrone, s-neutrino, ecc.). Una ipotesi affascinante - prosegue Cabibbo - che costituisce l'unico modo per far funzionare la teoria quantistica della gravitazione. Ovvero, l'unico modo per unificare tutte le forze fondamentali della fisica.



Ma la materia non ci ha rivelato ancora i suoi più intimi segreti

La rappresentazione del Top Quark. In alto una parte dei ricercatori

Il sesto e ultimo dei quark, il quark top, è stato scoperto. I conti, in cromodinamica quantistica, tornano. Tre famiglie e dodici particelle elementari: sono dunque questi i mattoni fondamentali della materia? La scoperta «ufficiale» dell'elusiva particella non è affatto un traguardo. Anche perché bisogna spiegare, come sostiene Giorgio Bellettini, i motivi di questa «massa mostruosa» del top. In realtà tutti i fisici, teorici e sperimentali, delle alte energie sono già al lavoro per andare «oltre il quark top». Con tre problemi fondamentali. Primo: il comportamento della materia adronica, cioè dei protoni e dei neutroni che costituiscono il nucleo degli atomi e la quasi totalità della materia visibile dell'universo, non trova una spiegazione definitiva all'interno della QCD, la teoria della cromodinamica quantistica. In particolare le soluzioni alle equazioni della QCD non definiscono direttamente né le spine dei neutroni né la massa di protoni e neutroni. Il dettaglio non è certo da poco. E pone qualche interrogativo alla teoria che descrive il comportamento della materia subatomica. Secondo: la QCD prevede l'esistenza di «palle di gluoni» oltre che di «palle di quark» all'interno delle particelle adroniche. I gluoni sono le particelle messaggero che «mediano» l'interazione forte responsabile delle forze nucleari. Come mai le «palle di gluoni» non sono mai state viste? Terzo: i quark sono davvero particelle elementari, o sono a loro volta delle particelle composte? C'è chi sostiene che vi sono particelle più fondamentali. Che hanno già un nome, «preoni», anche se di loro, finora, non c'è alcuna evidenza. Ancora non esistono, questi «preoni», e già ostentano una stranezza niente male: secondo alcuni sarebbero milioni di volte più pesanti delle particelle all'interno delle quali sarebbero confinati. Chi è scettico sui «preoni» propone, invece, un'altra teoria, supersimmetrica: la GUT (Teoria della Grande Unificazione). Questa teoria consentirebbe di trovare una relazione stretta tra i quark e i leptoni, cioè tra le particelle che l'attuale «modello standard» considera fondamentali e indipendenti. Insomma, il quark top non risolve tutti e problemi della ricerca nel campo delle alte energie. E, contrariamente a quanto qualcuno sostiene, la fisica è tutt'altro che a un passo dalla fine. □ P. Gre

DALLA PRIMA PAGINA

Alt ai brevetti sull'uomo

Assieme al fatto che la direttiva ammetteva il brevetto di forme di vita animale e vegetale ottenute attraverso la manipolazione genetica. E dava la possibilità di concedere licenza esclusiva di sfruttamento per metodi terapeutici di geni umani e non. I Verdi hanno guidato il fronte del rifiuto. Secondo loro la normativa avrebbe fatto fare «un grande passo avanti alla mercificazione del corpo umano». Il testo del provvedimento - scrivono gli esponenti Verdi in un comunicato stampa - era talmente ambiguo che si sarebbe potuto brevettare anche l'uomo. I parlamentari europei del Patto Segni giudicano invece «grave» la decisione. «Il risultato», afferma una nota sottoscritta tra gli altri dallo stesso Mario Segni - certo sarà l'assenza di regole e di limiti in campo biotecnologico che si aggirando all'assenza di norme rendendo possibile ogni abuso come recentemente avvenuto ad esempio nel campo della fecondazione medicalmente assistita». Molti gruppi hanno dato piena libertà di voto ai loro aderenti ritenendo che sullo questione biotecnologica ognuno dovesse votare - come hanno detto i capigruppo di Forza Europa e del Pds, Giancarlo

Ligabue e Luigi Colajanni - «secondo coscienza». Qui sono in gioco in effetti non solo grandi interessi economici, ma anche diverse concezioni etiche. Diversi modi di interpretare il rapporto tra uomo e natura. Cosa succederà ora? Da un lato si immagina che la ricerca nel settore delle biotecnologie potrebbe subire un rallentamento a causa dello scarso investimento da parte dei privati che senza brevetto, non vedono possibili ritorni economici. Dall'altra parte i ricercatori sarebbero più liberi, avrebbero meno vincoli e comunque dovrebbero pagare meno royalties per l'uso dei risultati della ricerca biotecnologica. E tutto questo potrebbe favorire al contrario uno sviluppo di questo settore di studi. «Personalmente sono favorevole alla brevettabilità», dice l'euro-parlamentare Rinaldo Bonetti, eletto nelle liste del Pds. Ma credo che si debbano mettere dei paletti molto chiari ad esempio escludendo la brevettabilità del corpo umano e delle cellule geminali e preoccupandosi dello squilibrio che rischia di aggravarsi tra il mondo che produce e breveta e il mondo relegato ai margini dello

sviluppo. Mentre questi paletti esistevano nella versione originale della proposta, in quest'ultimo testo sono venuti meno». A votare contro dunque non sono stati solo i «fondamentalisti» ma anche chi è, in linea generale a favore della brevettabilità, ma non si sentiva garantito da questa proposta. D'altra parte dicono alcuni esperti anche molti di quelli che hanno votato a favore ritenevano che questo compromesso fosse un passo in avanti, «continua Bonetti», che lo strumento del brevetto è poco idoneo a coprire un settore delicato come questo. Nasce infatti per le invenzioni industriali ed è difficile usarlo quando si tratta di materiale vivente. D'altra parte la brevettabilità è ormai una condizione indispensabile per competere con gli Stati Uniti. Ora si dovrà ricominciare tutto da capo ma si spera che lì sarà più breve visto che la discussione su questi temi dura ormai da tempo. «Ciò che rimane in vigore è una Convenzione sottoscritta nel 1973 da quasi tutti i paesi europei. La convenzione però è molto più restrittiva rispetto al testo bocciato dal Parlamento. □ Cristiano Pulcinella

INFORMATICA. Domani a Bologna un convegno dell'Istituto Gramsci

Democrazia virtuale: la società «on-line»

MICHELE EMMER PIETRO GRECO
«Non ho dubbi. Siamo di fronte ad una autentica rivoluzione che cambierà non solo il modo di lavorare ma anche il modo di vivere. Perché modificherà profondamente la forma stessa delle città. L'organizzazione del trasporto, le localizzazioni della produzione, l'infrastruttura delle telecomunicazioni demografiche». Parole dell'ingegnere Carlo De Benedetti pronunciate in occasione della riunione dei «Sette Grandi» tenutasi qualche giorno fa a Bruxelles e tutta dedicata al tema della «società dell'informazione», alle nuove tecnologie per l'informazione. In questi ultimi mesi i giornali hanno dedicato uno spazio enorme ai problemi legati alla diffusione delle nuove tecnologie per l'informazione. Basta scorrere l'elenco delle questioni di cui si è dibattuto al vertice di Bruxelles per comprendere come le decisioni che verranno prese nei prossimi mesi saranno decisive non solo per lo sviluppo economico ma anche culturale e sociale di milioni di persone. Le potenzialità che vengono po-

è la natura di questa interfaccia? È inclusiva nel senso che individui e comunità entrano e partecipano su basi egualitarie? O è esclusiva, nel senso che è accessibile solo ad una élite tecnologica globale mentre esclude che la maggioranza dei cittadini siano partecipi della società dell'informazione? Si sta costruendo un grande villaggio globale o non piuttosto un enorme «sobborgo globale» con un piccolo «ghetto telematico» per alcuni milioni di persone che rappresentano pur sempre una piccola minoranza della popolazione del globo? E siamo certi che la promozione culturale e la diffusione del sapere sarà al primo posto negli interessi delle società che sono chiamate a gestire la rete telematica? Se a queste osservazioni si aggiungono i problemi relativi all'accesso alla gestione al controllo all'uso che delle nuove tecnologie verrà fatto, ben si capisce che è giunto il momento perché la comunità scientifica, le realtà politiche e culturali, i cittadini tutti siano messi in grado di essere informati e di discutere e quindi di poter partecipare alle decisioni che dovranno

Usa-Russia: compravendita per lo spazio

Il primo modulo attorno al quale sarà costruita la stazione spaziale internazionale Alpha è stato acquistato dalla società americana Lockheed al centro spaziale Khrounitchev di Mosca per 215 milioni di dollari. Il lancio di questa prima sezione (un modulo di attracco denominato FGB) è previsto per novembre 1997. Attualmente la costruzione della stazione si prevede che prosegua con l'arrivo in orbita del modulo di servizio russo (denominato Mir-2) a gennaio 1998, del modulo americano a novembre 1998 e del braccio manipolatore a dicembre 1998 e del modulo giapponese JEM a marzo 2000. Il lancio della piattaforma energetica russa inizialmente previsto per aprile 1998 è stato spostato a febbraio 1999. Il modulo europeo COF, che doveva essere lanciato a febbraio 2001, rischia di essere rinviato a causa della riduzione a metà dei finanziamenti destinati dall'Esa ai voli umani così come il veicolo di trasferimento automatico (ATV) che dovrebbe essere disponibile nel 2000. Rischia invece addirittura l'abbandono la capsula abitata europea (CRV) che dovrebbe fare un primo volo automatico nel 2001 e il primo pilotato nel 2002. Ad ogni modo, la stazione russo-americana Alpha dovrà entrare in funzione nel giugno 2002.

Greenpeace blocca camion con carico nucleare

Militanti del gruppo ambientalista «Greenpeace» si sono impossessati di un camion carico di materiale nucleare approfittando del fatto che l'autista lo aveva lasciato incustodito per recarsi a bere un caffè. Secondo gli autori dell'impresa, il veicolo trasportava carburante contenente tanto plutonio da essere sufficiente per fabbricare mezza bomba nucleare. Gli ambientalisti sono entrati in azione in una delle piazzole di sosta di un'autostrada dell'Inghilterra centrale ed hanno impedito all'autista di ripartire. Il veicolo proveniva da un reattore nucleare militare ed era diretto alla centrale di Sellafield. «Questo trasporto costituisce la prova che la Gran Bretagna intende continuare a produrre plutonio e fabbricare ordigni nucleari», ha protestato «Greenpeace».