Nuova terapia genica per gravi carenze immunitarie

È stata presentata ieri a Genova un nuovo protocollo di terapia genica che servirà a correggere la forma più comune di SCID, cioè di malattie dovute ad una severa, drammatica carenza immunitaria. La terapia è stata messo a punto dal professor Notarangelo dell'Università di Brescia in collaborazione con altri centri clinici europei. Questo protocollo, già operativo in Francia e di prossima applicazione in Italia offre così un'alternativa valida al trapianto di midollo osseo che presenta ancora oggi, per questo tipo di malattie, un rischio di mortalità del 50 per cento anche se il midollo osseo proviene da donatori consanguinei. Il nuovo protocollo è stato presentato dal professor Claudio Bordignon nel corso del 29º Congresso della Società europea di genetica umana che si è svolto in questi giorni al Teatro Carlo Felice di Genova. Nel corso dello stesso convegno, il dottor Andrea Ballabio ha polemizzato con le scelte dei governi relativi al finanziamento della ricerca nel quadro del Progetto genoma umano. Il dottor Ballabio ha sostenuto che la ricerca è stata finora finanziata esclusivamente da fondi privati. Gli stanziamenti dei fondi pubblici, ha sostenuto, hanno coperto solo un quinquennio con un investimento pari a 2,5 miliardi di dollari all'anno, equivalenti ad un centesimo dello stanziamento di fondi negli Usa. In Italia la nascita, nel 1990, di Telethon ha consentito in sette anni di destinare circa 115 miliardi di lire per oltre 600 progetti, oltre alla creazione degli istituti di ricerca Tigem e Tiget.

Un'importante scoperta effettuata da ricercatori statunitensi su uno dei più affascinanti «doni» naturali

Trovato nei topi il gene responsabile dell'orologio biologico e dei suoi ritmi

L'espressione di quella parte del Dna permette all'animale di distinguere il momento del sonno e quello della veglia, quello del gioco e quello dell'amore. Non si tratta però dello stesso gene dei moscerini: l'evoluzione può percorrere strade diverse.

Lo hanno annunciato su *Cell*, una delle riviste importanti della genetica mondiale. Siamo entrati nella sala di controllo del tempo. Del tempo biologico, s'intende. Abbiamo individuato il gene centrale del complesso meccanismo che regola i ritmi circadiani nei topi. E così, forse, abbiamo scoperto uno dei segreti di quegli orologi biologici interni a tutti i mammiferi, uomo compreso.

L'impresa è riuscita (salvo verifica) ai genetisti della Northwestern University, Stati Uniti, diretti da Joseph Takahashi, mediante un'elegante lavoro di ingegneria genetica. Il gruppo di ricercatori ha in primo luogo «creato» un topo transgenico privo dei normali ritmi circadiani. Un topo, in pratica, che non distingueva il giorno dalla notte. L'ora della colazione dall'ora della siesta. Il tempo del gioco dal tempo dell'amore.

Per un genetista questo topo senza tempo altro (quasi) non è che un individuo con problemi a livello di Dna. Ovvero con uno o più geni mutanti e mal funzionanti. Individuata e isolata la parte «rotta» del lungo filamento di Dna, i ricercatori si sono resi conto che l'errore era locale: insomma, il Dna era «rotto» in un unico punto funzionale. Ovvero in un unico gene.

Scoperta importante. Perchè significa che quel singolo gene è necessario (anche se non sufficiente) per rendere operante l'orologio biologico dei topi. La conferma di questa logica inferenza i genetisti americani l'hanno ottenuta inserendo la versione normale del gene «rotto» nell'embrione del topo mutante. Con questa copia corretta del gene, l'embrione ha dato vita a un topo adulto perfettamente consapevole del tempo. Insomma, coi ritmi circadiani giusti. Dunque, non c'è dubbio: il gene svolge un ruolo decisivo nella regolazione dell'orologio biologico dei topi.

Già, ma quale ruolo? I ricercatori della Northwestern University ammettono di non saperlo. Di non avere idea, cioè di come il gene esplichi questa sua attività. L'idea è che si tratti di un «gene regolatore». Di uno di quei geni, cioè che, come un direttore d'orchestra, controlla e sincronizza la complessa espressione di un intero pool genico, composto in questo caso da una decina di altri geni, che costituisce la base genetica di un carattere o di un comportamento mostrati da un organismo vivente. Il nostro sarebbe, dunque, il gene regolatore del pool che costituisce la base genetica dell'orologio biologico dei topi.

Si tratta di un gene chiave, dunque. Ma non dell'unico gene coinvolto nei ritmi circadiani di un organismo superiore. Averlo individuato e isolato è un importante passo avanti nella spiegazione biologica a monte di quel rapporto, certamente non banale, che gli esseri viventi hanno con il tempo. Conosciamo già abbastanza come questo rapporto, almeno nei suoi aspetti più semplici, come la distinzione tra il giorno e la notte, si sviluppa a valle, a livello cerebrale. La scoperta del gene regolatore e, magari, quella dei geni regolati, potrà tuttavia fornire un contributo utile a chiarire come il rapporto col tempo si sviluppa ad ogni livello in un organismo. Monti e valli, livelli alti e livelli fondamentali di organizzazione della materia biologica, sono in realtà collegati attraverso una rete bidirezionale di informazioni in cui molti e variamente disseminati sono i punti cruciali.

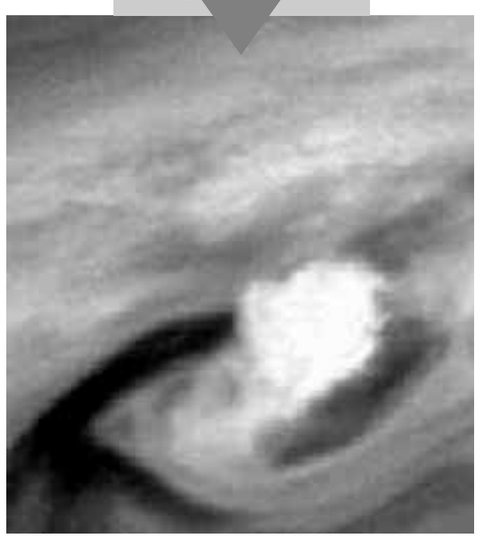
In ogni caso è probabile che questo gene, che i ricercatori hanno battezzato «clock», orologio, svolga la medesima funzione in tutti i mammiferi, compreso l'uomo. Tuttavia, come nota a commento Michael Young, genetista presso lo «Howard Hughes Medical Institute» della «Rockefeller University», non ha legami filogenetici diretti col gene che svolge le medesime funzioni nei moscerini della frutta. Prova evidente che la natura ha trovato strategie diverse, nel corso dell'evoluzione, per regolare il complesso e decisivo rapporto degli animali col tempo.

Pietro Greco

Ma la strada per curare è ancora molto lunga

I ritmi circadiani sono importanti per la fisiologia e la psicologia di un individuo. Una loro alterazione può determinare vere e proprie patologie, sia fisiche che psichiche. Queste patologie possono essere anche gravi. Un'alterazione dei ritmi circadiani nell'uomo, per esempio, può provocare insonnia, ma anche alcune forme di depressione. Così come un orologio biologico che non funziona bene può provocare patologie cardiache e asma. La scoperta del gene che regola, a livello di Dna, i ritmi circadiani del topo apre la strada alla comprensione ci come funzionano, a ogni livello, gli orologi biologici dei mammiferi. Potrà dunque rivelarsi importante per la comprensione ed, eventualmente, per la cura di una serie di patologie. Naturalmente la strada da percorrere prima di un'utilizzazione pratica della scoperta è molta e, sostanzialmente, ancora sconosciuta. Bisogna capire come il gene funziona nei topi. E anche, ovviamente, come funziona negli altri mammiferi. Quali sono e dove sono gli altri geni coinvolti nel controllo dei ritmi circadiani. Solo avendo chiaro questo complesso quadro si potrà verificare, eventualmente, se c'è la possibilità di curare la complesse e a volte mortali malattie che possono essere prodotte dal cattivo funzionamento del nostro orologio biologico.

La tempesta di Giove



Queste due immagini mostrano un impressionante dettaglio della «tempesta permanente» nell'atmosfera di Giove, rappresentata dalla ormai famosa «macchia rossa» del pianeta gigante. Le due immagini sono state riprese, a nove ore di distanza una dall'altra, dalla sonda spaziale «Galileo» in orbita attorno al gigante rosso del sistema solare.

In vendita negli Usa

Pillola antifumo senza nicotina

L'agenzia federale per il controllo dei prodotti farmaceutici ed alimetari, la Food and Drug Administration, ha autorizzato la messa in vendita sul mercato americano del primo farmaco antitabacco privato di nicotina.

Si tratta di una pillola chiamata Zyban. Il suo funzionamento provoca nel cervello di chi la assume dei meccanismi chimici simili a quelli messi in moto dall'assunzione di nicotina attraverso il fumo delle sigarette.Nauralmente, però, questo farmaco non provoca quella dipendenza dalla nicotina indotta invece dalle sigarette. Il prodotto, realizzato dalla Glaxo Wellcome, è stato provato su circa 1.500 fumatori regolari. Di questi, quasi la metà (il 49 per cento) hanno spesso di fumare dopo circa quattro settimane di trattamento con la pillola. Ha smesso anche il 36 per cento di coloro che utilizzavano un cerotto a perfusione e, forza dell'autosuggestione, il 23 per cento di coloro che utilizzavano un placebo.

«Lo Zyban è un nuovo trattaento innovatore perché è la prima medicina prescrivibile senza nicotina destinata a curare la dipendenza da tabacco prendendo come bersaglio il lato biologico della dipendenza dal tabacco» ha commentato Michael Fiore, direttore del Centro di ricerche sul tabacco della facoltà di medicina dell'Università delWisconsin.Gli altri trattamenti per aiutare a superare la dipendenza dal tabacco fino ad ora disponibili, sotto forma di impato da macerare in bocca o di cerotto che rilascia lentamente sostanze sotto la pelle, contenevano comunque una forma di nicotina. Certo, l'uso di queste sostanze permette di superare la dipendenza anche (e soprattutto) psicologica dalla sigaretta, ma lascia irrisolto o quasi il problema del rapporto con la sostanza nicotina. Questo nuovo farmaco dovrebbe far fare un passo avanti alla lotta dell'uomo contro il piacere-killer del tabacco.

Licia Adami

L'elettrodomestico si chiama «Dyson» come il designer britannico che l'ha inventato

Arriva l'aspirapolvere senza sacchetto che ha fatto impazzire le signore inglesi

Attraverso l'uso della forza centrifuga la sporcizia diventa una «galletta» che può essere buttata nel secchio. Ora l'atelier di mister James è diventato un'officina che impiega 600 persone e fattura 2.100 miliardi l'anno.

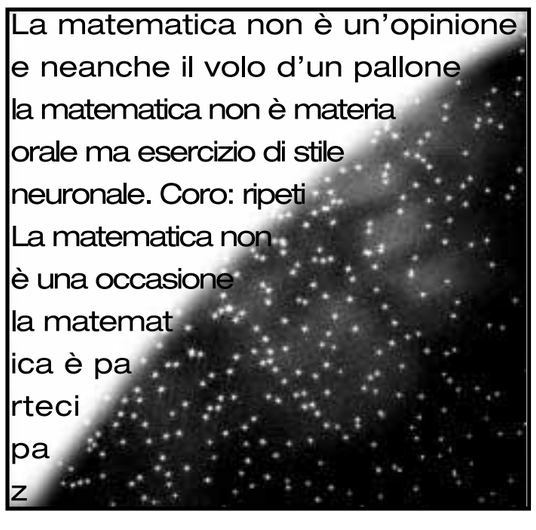
. C'era una volta l'aspirapolvere, con il suo motore e il suo sacchetto da cambiare quando è pieno, ha fatto la gioia di milioni di casalinghe (e casalinghi) dal 1901 in poi. Poi è arrivato James Dyson, un simpatico gentiluomo britannico, che di mestiere faceva il designer di carriole (ma anche di barche e di auto anfibie) e tutto è cambiato. Per le casalinghe inglesi, ma soprattutto per lui che è diventato unico azionista di un'azienda che fattura 210 miliardi all'anno, che si sta espandendo in Francia e pensa di sbarcare anche in Italia. In meno di due anni il «Dyson» - dal nome del suo papà - ha sbaragliato la concorrenza internazionale e occupa attualmente il 65 per cento del mercato inglese.

Ma che ha questo aspirapolvere di tanto rivoluzionario? Che s'è inventato il geniale mister James nel suo piccolo atelier dalle parti di Bristol? Ha semplicemente levato il sacchetto dall'apparecchio, ma per impiantare un simile business ce ne sono voluti di anni... Tutto comincia nel '79, probabilmente guardando la moglie mentre pulisce: il sacchetto comporta solo inconvenienti - rileva Dyson - perché quando è pieno la circolazione dell'aria è ostacolata e l'apparecchio aspira molto meno.

Qualcun'altro ci aveva provato a togliere il sacco ma la polvere, girando a casaccio dentro il serbatoio si ammassava sul filtro di uscita dell'aria ostruendolo. Mister James decide di mettere ordine, grazie alla forza centrifuga. La polvere aspirata viene fatta passare attraverso un cono che gira a 1486 giri al minuto prima di essere spinta ai lati del serbatoio. Le grosse particelle (peli, bioccoli e briciole) restano incollate alle pareti, mentre le piccole (pollini e acari) cadono sul fondo. Il tutto è vigorosamente compattato dalla forza centrifuga.

L'aspirapolvere funziona sempre al 100 per cento e per sbarazzarsi delle polveri trasformate in una grossa galletta, niente di più semplice: una maniglia permette di staccare il serbatoio trasparente e vuotarlo nella prima pattumiera che capita.Questa la tecnica, poi c'è il design a cui James Dyson tiene tantissimo: una grossa lumaca colorata ma purtroppo - siamo ormai nell'86 - non c'è una banca disposta a finanziare l'inventore che è costretto ad affittare il brevetto ai giapponesi, tornando alle sue carriole. Poi però scopre che proprio il suo aspirapolvere viene prodotto e venduto illegalmente in America da una piccola fabbrica.

Il designer parte alla carica per riappropriarsi della sua creatura e dopo processi su processi che durano cinque anni, finalmente vince.All'inizio la produzione parte in sordina, i pezzi vengono assemblati nello studio di Bristol da cinque impiegati e i primi esemplari vengono venduti a un amico, Terence Conran che li espone nel suo tempio di design domestico, come in un museo. Ma quando il «Dyson»fa il suo ingresso negli ipermercati e nei grandi magazzini, a stretto contatto con i prodotti americani e giapponesi, il successo esplode.

In meno di tre anni il piccolo atelier del disegnatore britannico si trasforma in una grande officina che impiega 600 persone. James Dyson resta l'unico azionista, ma ammette di essere designer ormai solo al 50 per cento, si butta in affari e cerca di espandersi all'estero. In Francia soprattutto (la storia è raccontata su «Liberation»). «Ho pensato per prima all'Italia - dice - perché quel paese ama le belle cose, ma poco le tecnologie, mentre la Francia metà e metà».

A.Mo.