

Martedì 9 maggio 2000

8

LE CRONACHE

l'Unità

◆ **L'annuncio dell'Istituto di Sanità del Maryland**  
*Per Bruno Dallapiccola, genetista della Sapienza,*  
*«si tratta di una notizia davvero affascinante»*

# Sindrome di Down

## Svelati tutti i segreti del cromosoma 21

«Potremo prevenire l'insorgere della malattia»  
La scoperta realizzata da un'équipe di 62 scienziati

### La scheda/1

#### Un caso ogni 750 bambini

■ Sospettata fin dagli anni '30 come malattia legata ad un difetto legato al cromosoma, la sindrome di Down è stata scoperta nel 1958 dal genetista francese Jérôme Lejeune scomparso pochi anni fa. La malattia genetica (detta trisomia 21 per la presenza di un cromosoma in più rispetto ai due normali) ha una frequenza media di 1 caso ogni 750 bambini ed è la prima causa di ritardo mentale fra neonati. La sua insorgenza è collegata all'età della madre al momento del concepimento. Il rischio per un bambino di avere la malattia, infatti, aumenta con l'aumentare dell'età della donna e varia da 1 caso su 2000 all'età di 20 anni a 1 caso su 50 dopo i 48 anni. Oltre al ritardo mentale, molte persone Down manifestano altre disfunzioni, fra cui difetti di crescita, cardiaca e volte le tipiche placche degenerative della demenza di Alzheimer nel cervello. Il test per identificare il difetto tipico della malattia consiste in una indagine citogenetica: dopo un prelievo di cellule dai villi coriali o dal liquido amniotico della madre, vengono osservati tutti i cromosomi e identificata la presenza di un cromosoma 21 in più o altre alterazioni. Per la malattia non esiste alcuna cura e l'unica terapia che permette di ottenere uno sviluppo armonico e un buon inserimento sociale, familiare e scolastico del bambino è la terapia riabilitativa. Esiste anche un test rapido (non sicuro al 100%) che usa sonde molecolari fluorescenti che individuano il difetto.

ROMA Un gruppo di 62 scienziati giapponesi, tedeschi, francesi, svizzeri, inglesi e americani è riuscito a svelare i segreti del cromosoma numero 21, quello legato alla sindrome di Down e considerato il più piccolo delle 23 paia di cromosomi umani. Ne ha dato notizia Francis Collins, presidente del progetto all'Istituto nazionale di Sanità di Bethesda, situato nel Maryland (Usa).

La ricerca verrà pubblicata sulla rivista «Nature» e apre la possibilità di conoscere con più precisione l'insorgere della malattia (i portatori della quale hanno nel nucleo tre cromosomi 21, uno in più del normale) che costituisce la prima causa di ritardo mentale nell'uomo e colpisce in media un neonato su 750. «La scoperta è davvero affascinante - ha commentato Bruno Dallapiccola, genetista



Roberto Cano

scoperto che vi sono appena 225 geni attivi, mentre nel cromosoma 22, il primo ad essere stato sequenziato lo scorso anno e che ha una dimensione quasi uguale al 21, ve ne sono 545, quasi il doppio. Sebbene i due cromosomi siano molto piccoli, spiegano i ricercatori, costituiscono il 3% dell'intero genoma umano. Ma il dato che ha colpito gli studiosi è la differenza di concentrazione e distribuzione dei geni nei due cromosomi e soprattutto la presenza nel 21 di vaste zone del Dna che sembrano non codificare nulla, cioè non dare comandi, in quanto non presentano geni attivi. E come se vi fosse un deserto genomico, hanno suggerito i genetisti. «Lo studio è una tappa decisiva nella ricerca sul genoma - ha commentato il professor Giuseppe Novelli, genetista dell'u-

niversità di Roma Tor Vergata - e ci aiuterà a capire quali e quanti geni sono coinvolti nella sindrome Down. Ancora oggi, infatti, non conosciamo tutti i misteri della malattia e si pensa che sia sufficiente non la presenza di un intero cromosoma 21 in più, ma un singolo pezzetto di genoma che fornisce istruzioni sbagliate. Esistono infatti persone Down che non hanno tre cromosomi 21 ma due e un pezzettino». I sessantadue scienziati di sei nazioni che hanno lavorato alla mappatura, riuniti sotto il nome di «Chromosome 21 Mapping and Sequencing Consortium» sono in costante contatto con altri colleghi che hanno invece scelto di impegnarsi nell'ambizioso progetto di mappare tutti e 23 i cromosomi umani.

## «Clonazione umana, Germania favorevole»

### Denuncia di Greenpeace: un progetto di legge prevede il rilascio di brevetti



Luca Zennaro/Ansa

## Studenti, giudizio «sospeso» su De Mauro

### «La prima impressione è comunque positiva». E c'è nostalgia per Berlinguer

ROBERTO MONTEFORTE

ROMA «Il nostro "papà" se ne è andato. Il nuovo ancora non lo conosciamo bene. Ha molto ascoltato, ma non ha risposto alle nostre domande. Attendiamo che lui faccia». È questo il primo commento a caldo di Simone, presidente della Consulta provinciale degli studenti di Cagliari - che nell'arcipelago delle consulte studentesche si colloca a destra - sulla tre giorni di Chianciano, il primo incontro del neo ministro della Pubblica Istruzione, Tullio De Mauro con i rappresentanti degli studenti, giunti da tutta Italia al centro Excelsior per Conferenza nazionale dei presidenti delle Consulte.

All'ordine del giorno del convegno sono stati l'"esame di Stato" e "la riforma dei cicli", temi verso i quali sono state mosse an-

che obiezioni e richieste di chiarimento o di aggiustamento, raccolte nei documenti che sono stati consegnati al ministro. «Ma la stragrande maggioranza degli studenti italiani che noi rappresentiamo è d'accordo con l'impianto della riforma voluta dall'ex ministro Luigi Berlinguer» afferma la responsabile della Consulta di Caserta, Chiara Orsi. Ancora non si capisce delle ragioni del cambio della guardia a viale Trastevere la studentessa che si è commossa quando ha saputo della sostituzione di Berlinguer. «Visto che il ministro De Mauro intende continuare il percorso di riforme volute dal precedente ministro non riusciamo a capire le ragioni del cambiamento» afferma. E racconta della giornata di sabato, quando i 120 presidenti, anche quelli che fanno riferimento al centro destra, si sono stretti attorno a quello che

sentono ancora il «loro ministro», «perché ha voluto e si è battuto per ottenere l'istituzione delle Consulte e l'affermazione della democrazia studentesca». «È stato un momento commovente», commenta Yuri, della Consulta di Siena, che ha organizzato il convegno. «Abbiamo regalato al ministro le magliette con le firme di tutti i presidenti delle Consulte» affermano ancora commossi alcuni presidenti. Si sentono tutti un po' orfani, quelli che lo hanno contestato e quelli invece che da subito hanno appoggiato la sua opera. Ora hanno qualche preoccupazione. «Cosa sarà delle Consulte studentesche? Saremo ascoltati da viale Trastevere?» si domandano. Marco, il ciellino presidente della Consulta di Milano, non fa sconti al vecchio ministro e neanche al nuovo. «De Mauro non ha saputo rispondere alle

nostre domande». Su cicli e parità ripropone le sue critiche, ma il giudizio sul neoministro non è negativo: «Non è malvagio. Sembra uno che ascolta. Vorremmo comunque essere ascoltati prima che le decisioni siano prese» afferma.

E una risposta rassicurante e al tempo stesso impegnativa è venuta proprio da un Tullio De Mauro emozionato «per il suo primo incontro ufficiale con gli studenti», come ha ammesso lui stesso. Ha riconosciuto i meriti del suo predecessore, «il caro amico Luigi», e ha annunciato la linea della continuità. «Ci tengo a parlare con voi» e «la Conferenza dei presidenti delle Consulte è un organo istituzionale che nessuno può cancellare. Continuerà a rappresentare un interlocutore utile e il percorso delle Consulte e della rappresentanza democratica degli studenti deve andare

L'ANALISI

## I benefici arriveranno solo fra qualche anno

PIETRO GRECO

Un gruppo internazionale di ricercatori ha annunciato di aver sequenziato per intero il cromosoma XXI dell'uomo. Il cromosoma conosciuto anche ai non esperti, perché coinvolto nella sindrome di Down. Si tratta di un annuncio che, in qualche modo, dobbiamo considerare quasi di routine. Per svariate motivi.

Perché, il 6 aprile scorso, Craig Venter e la sua azienda, la «Celera Genomics Systems», hanno annunciato di aver sequenziato l'intero genoma umano, quindi tutti i suoi 46 cromosomi. Certo, Venter e la Celera devono ancora assemblare nel giusto ordine i milioni di frammenti in cui hanno spezzato l'intero Dna umano. Tuttavia, se le loro dichiarazioni sono fondate, tra pochi mesi conosceremo la sequenza esatta dell'intero patrimonio genetico dell'uomo.

Ogni sequenziamento parziale che viene effettuato prima della pubblicazione della sequenza completa del genoma umano ha certo una grande importanza (soprattutto in campo brevettuale ed economico), ma non un'importanza assoluta.

D'altra parte, ancora nei giorni scorsi, è stato annunciato il sequenziamento di altri cromosomi umani. Quindi il cromosoma 21 non rappresenta neppure una novità assoluta. D'altra parte, la nuova scienza imprenditoriale, la scienza di recente genesi che cerca gratificazioni sul mercato e in Borsa, oltre che nell'accademia, ci ha abituato a una competizione pubblica e feroce. Cioè, se si manifesta l'entusiasmo per un progresso della biologia molecolare, ma non dobbiamo farci prendere da entusiasmi non completamente fondati. Perché poi, se arriva la frustrazione, non si trasformi in smobilizzazione. La ricerca scientifica richiede cautela. E pazienza.

scienziati non del tutto rigorosi e non del tutto completi.

Tutti i cromosomi, inoltre, hanno al loro interno geni che svolgono funzioni importanti. Non possiamo certo dire che il cromosoma 21 sia più speciale degli altri.

Ne dobbiamo pensare che queste notizie di sequenziamento del Dna umano, immediatamente importanti per la biologia siano immediatamente importanti anche per la medicina e quindi per noi tutti. Insomma, si parli del sequenziamento del cromosoma 21 o del sequenziamento dell'intero genoma umano, le concrete applicazioni non sono né scontate, né tantomeno subitane. Sequenziare il cromosoma 21 è un po' come aver ricostruito l'ordine in cui sono disposte le lettere di un solo capitolo di un volume costituito da 43 diversi capitoli e scritto in un codice parzialmente segreto.

In quelle lettere ben ordinate ci sono messaggi che ancora non conosciamo. E che occorrerà decifrare. Molti di questi messaggi potranno diventare più chiari solo dopo che avremo sequenziato e, soprattutto, imparato l'intero volume del codice della vita. E definitivamente chiari solo quando avremo imparato per che cosa codificano tutti i geni e quando e perché essi si accendono, per diventare attivi, e quando e perché si spengono, per restare inattivi. Anche nello specifico della sindrome di Down, possiamo solo augurarci che il sequenziamento del cromosoma 21 ci aiuti presto a capire in dettaglio le dinamiche che la generano e, magari, le possibilità di prevenirla o curarla. Ma si tratta, appunto, di speranza.

È giusto manifestare entusiasmo per i progressi della biologia molecolare. Ma non dobbiamo farci prendere da entusiasmi non completamente fondati. Perché poi, se arriva la frustrazione, non si trasformi in smobilizzazione. La ricerca scientifica richiede cautela. E pazienza.

LA SCHEDA/2

Ecco gli altri frammenti di Dna già «sequenziati»

■ Nella veloce corsa per la decifrazione dell'intero patrimonio genetico della vita, contenuto in 23 paia di cromosomi, i genetisti sono riusciti a sequenziarne 5. Il primo è stato il cromosoma 22 (uno dei più piccoli) da parte di Ian Dunham, ricercatore di Cambridge. Il mese scorso al congresso dell'Associazione americana per il progresso della scienza è stata annunciata la lettura genetica di altri tre cromosomi: il 5, il 16 e il 19.

I tre cromosomi contengono oltre 300 milioni di copie di basi, vale a dire 10-15.000 geni, ossia l'11% circa del genoma umano. Al cromosoma 5 (il 6% dell'intero genoma) sarebbero legati il cancro colorettale e una forma di leucemia; il 16 (3% del genoma) sarebbe implicato nel cancro al seno, della prostata; il 19 (2% del genoma), conterrebbe geni responsabili dell'aterosclerosi e di una forma di diabete.

SCIOPERI

Scuola, agitazioni in programma per il 12 maggio

■ È stato revocato lo sciopero indetto il 12 maggio da parte dell'organizzazione Sdb (sindacato di base) della scuola. Proclamano invece una giornata di astensione dal lavoro per la data del 12 maggio l'Usi Ait Scuola e l'Usi Ait Enti Locali. Sciopererà tutto il personale docente ed Ata e il personale a tempo indeterminato e determinato del comparto regioni. Restano escluse dalle zone colpite da calamità naturali e quelle interessate da consultazioni elettorali. Lo Snadir ha indetto una giornata di sciopero dei docenti di religione per il 24 maggio. Dal canto suo la Cisl-scuola, dopo la forte adesione del personale Ata allo sciopero indetto da Cgil-Cisl-Uil-Snals il 2 maggio scorso, ribadisce «l'inaccettabilità dei tagli organici proprio nel momento in cui con l'attribuzione dell'autonomia si trasferisce alle scuole la gestione amministrativa del personale».

Il 7 maggio 2000 è morto il compagno

ELMO POLI

ne danno triste annuncio la moglie, la sorella, il figlio, la nuora, il nipote. I funerali si terranno giovedì 11 maggio alle ore 9,00 presso la Medicina legale, Certosa di Bologna

Bologna, 9 maggio 2000

Sergio Nasini, profondamente colpito è vicino con solida affetto a Graziella, Cinzia e Stefano e ai fratelli Giacomo e Vittorio per la scomparsa del caro

MIMMO DE GRANDIS

Roma, 9 maggio 2000

Arrigo Morandi ricorda con commozione ed affetto

MIMMO DE GRANDIS

Primo anniversario alla memoria

SERGIO PIRACINI

Ti ricordano sempre i familiari tutti e la sezione D.S. di Casal Borsetti

ACCETTAZIONE NECROLOGIE

DAL LUNEDÌ AL VENERDÌ dalle ore 9 alle 17, telefonando al numero verde 800-865021 oppure inviando un fax al numero 06/6922588

