

pillole di medicina

Negli Usa
Un occhio bionico per curare la cecità

Un «occhio bionico» per curare la cecità, consistente in un particolare microchip che invia segnali elettrici al cervello, è stato impiantato su tre uomini colpiti da retinite pigmentosa (una patologia che provoca la degenerazione della retina) da un gruppo di ricercatori di due ospedali dell'Illinois. L'intervento è stato eseguito la scorsa settimana, ma è stato reso pubblico solo in questi giorni. Il microscopico processore contiene oltre 3.500 celle solari che convertono la luce in impulsi elettrici. Questi impulsi, simili a quelli naturali, viaggiano attraverso il nervo ottico ed arrivano al cervello, che non li distingue dagli altri, e li interpreta come immagini. In pratica, sostituiscono le cellule retinali del paziente, stimolando contemporaneamente quelle ancora in funzione.

Da: «Cancer»
L'alcol aumenta il rischio di tumore al seno

Secondo uno studio condotto dal centro ricerche della Mayo Clinic, se in famiglia sono presenti casi di tumore al seno, le donne farebbero meglio a non abusare di bevande alcoliche. Lo studio è stato condotto su 426 famiglie, con almeno un membro di sesso femminile ammalato di tumore alla mammella. Delle oltre 9 mila donne comprese nel campione, 558 avevano il cancro al seno. E proprio incrociando i dati relativi a precedenti in famiglia, grado di parentela e consumo di alcol, i ricercatori sono giunti alla conclusione che esiste un nesso fra cancro al seno e abuso di alcol: le donne amanti delle bevande alcoliche e con parenti di primo grado colpite da tumore alla mammella hanno il doppio delle possibilità di contrarre la malattia rispetto a quelle astemie. Lo studio è stato pubblicato sulla rivista scientifica Cancer



Da: «Journal of Aids»
Buoni risultati dell'iniziativa «Ti regalo una siringa nuova»

L'iniziativa «regalaci la tua siringa usata e te ne regalo una nuova» pare stia dando ottimi risultati nella lotta contro l'Aids. L'iniziativa prevede programmi di distribuzione di siringhe nuove in cambio di quelle vecchie. Negli ultimi 10 anni, nelle località dove si è fatto portato avanti questo progetto il numero di infezioni è diminuito di circa il 6%. A verificare l'utilità di questa forma di prevenzione è stata l'equipe del Davis Medical Center dell'Università della California, diretta da David Gibson. I ricercatori hanno analizzato i 42 studi sull'argomento pubblicati dal 1989 al 1999 e realizzati soprattutto negli Stati Uniti, in Canada, Gran Bretagna e Paesi Bassi. Ben 28 confermavano la riduzione del rischio, 12 indicavano effetti contraddittori e solo 2 un aumento delle infezioni da Hiv. La ricerca è stata pubblicata sul Journal of Aids.

Da: «Pnas»
La proteina che trasforma i carboidrati in grassi

Ricercatori dell'Università di Southwestern, in Texas, hanno identificato una proteina che dirige la trasformazione dell'eccesso di carboidrati in grassi. La ricerca punta ovviamente alla creazione di farmaci che impediscano l'accumulo di grassi e quindi l'obesità. Si tratta di una proteina sensibile al glucosio chiamata ChREBP. Secondo lo studio, se si eccede nel consumo di patate, pasta, zuccheri o qualsiasi altro alimento che contenga amido, si genera un flusso di glucosio che il fegato converte in grasso. La proteina in questione - sostiene uno dei ricercatori, il professor Kosaku "Ko" Uyeda - «dà il via ad una reazione a catena grazie alla quale si attivano gli enzimi che catalizzano la trasformazione del glucosio in grassi. Forse, sostiene, sarà possibile disegnare un farmaco che inibisca la risposta della proteina». La ricerca è pubblicata sui Proceedings of American Academy of Science.

Melanomi triplicati nei paesi ricchi

A rischio chi vive e lavora al chiuso e poi in estate passa ore sotto il sole. In arrivo un vaccino?

Serena Pizzo

Negli ultimi anni, i casi di tumori della pelle sono più che triplicati nei paesi industrializzati. E, in particolare, sono cresciuti i melanomi. Solo negli Stati Uniti vengono diagnosticati circa 50.000 casi di melanoma ogni anno e il tasso di incidenza del fenomeno risulta in crescita. Dieci anni fa, i casi di melanoma maligno erano 1 su 250, oggi siamo a 1 caso su 70. Secondo l'American Cancer Society (Acs), il melanoma rappresenta solo il 4 per cento dei casi di cancro alla pelle, ma è la causa del 79 per cento delle morti per tumori alla pelle. Ad alto rischio sono le persone con carnagione chiara, lentiggini e nei, quelle che hanno precedenti di melanoma in famiglia, tutti coloro che hanno già avuto in passato problemi con questa malattia, chi ha molti nei dalla forma strana ed irregolare.

Ma questo non basta per giustificare il grande aumento di casi in questi anni. Una delle cause principali di quello che sta accadendo sembra essere piuttosto un nuovo comportamento di massa: l'abbronzatura da esibire ad ogni costo accoppiata con la crescente urbanizzazione e il rarefarsi dei lavori che implicano una vita all'aperto. «Eravamo abituati a vedere i tumori della cute in alcune categorie professionalmente esposte al sole come operai, pescatori o agricoltori, di un'età compresa fra i 55-60 anni - spiega Stefano Calvieri, direttore della prima clinica dermatologica dell'Università La Sapienza di Roma - oggi vediamo gli stessi tipi di tumore già a 35-40 anni e in categorie non esposte al rischio ma che quando si espongono al sole lo fanno per troppo tempo provocando danni alle volte irrimediabili. Le nuove categorie a rischio sono i cosiddetti colletti bianchi, ovvero quelle persone che vivono lavorando al chiuso e che in estate poi passa ore ed ore sotto il sole».

Sui rischi del sole, del resto, ormai non ci sono più dubbi. I ricercatori sono concordi nell'affermare che i raggi ultravioletti, oltre a favorire l'invecchiamento prematuro della pelle, contribuiscono alla formazione di melanomi. E non si può dire che vi sia una scarsa diffusione

maglie anti UV

Una maglietta per proteggersi dal sole. Tessuti con marchio di garanzia per la protezione dai raggi ultravioletti sono stati messi

a punto in Gran Bretagna. L'iniziativa è stata presa dalla British Standard Institution che ha lanciato un nuovo marchio (con l'obiettivo di diffonderlo in tutti i paesi europei) per identificare quali vestiti di ogni giorno riparano dai raggi solari. «I vestiti che porteranno questo marchio - spiega David Lazenby del British Standards Institution - sono stati sperimentati in laboratorio e sono assolutamente sicuri ed efficaci contro i raggi UV». I produttori non saranno però obbligati a inserire questo marchio ma si pensa che verrà adottato da molti commercianti per incentivare l'acquisto dei capi d'abbigliamento. In Australia, già da alcuni anni esiste un marchio di questo tipo.

L'idea è nata dopo che alcuni test hanno dimostrato che vari indumenti non offrivano protezione nemmeno alle tenui radiazioni solari dell'estate inglese. «La capacità degli indumenti di proteggere il corpo dai raggi del sole dipende da molti fattori - spiega Colin Driscoll, del National Radiological Protection Board - . La cosa più importante è la trama del tessuto che non deve essere troppo rada, altrimenti gli ultravioletti raggiungono facilmente la pelle». Le magliette che proteggono maggiormente dai raggi solari sono quelle che hanno un tessuto più spesso, le migliori sono quelle nere mentre le meno indicate sono quelle di colore bianco che lascerebbero passare più facilmente i raggi solari, soprattutto se vengono utilizzate per fare un tuffo in mare.

Sono, infine, assolutamente da evitare le magliette con ampie scollature, il rischio di scottature in questo caso raddoppia.

delle informazioni sui rischi di un'abbronzatura rapida e totale. Piuttosto, non ci si arrende davanti all'evidenza. Una ricerca condotta da Dr Frederick Gibbons, dell'Iowa State University, ha dimostrato che la percezione del rischio nelle persone che vengono informate anche dettagliatamente sui rischi che corrono esponendosi ai raggi ultravioletti è molto bassa.

Eppure, come spiega Calvieri, «i raggi ultravioletti sono più dannosi del fumo delle sigarette, questo è bene che tutti lo sappiano».

Meglio, allora, l'abbronzatura artificiale, quella che si conquista grazie alle lampade? Assolutamente no, sostiene Calvieri, anzi probabilmente è anche più dannosa. «Abbiamo richiesto a tutti i governi del mondo - spiega ancora Calvieri - di stabilire norme severe sull'uso e sulla gestione dei macchinari che invadono il mercato e i centri estetici. Perché i rischi per la pelle sono mol-

tissimi».

In generale, comunque, per non correre rischi bisogna prestare molta attenzione ai punti critici, ovvero quelli a cui si bada meno, come le dita dei piedi, la cute, le orecchie. I prodotti solari ad alta protezione, dal fattore 30 in poi, forniscono una copertura ideale. Ma anche un'esposizione al sole più «razionale» può aiutare a ridurre i rischi: sono pertanto da evitare le ore più calde, in cui l'intensità dei raggi solari è ovviamente maggiore.

Secondo gli ultimi studi esistono importanti differenze tra i due tipi di tumore della pelle: le cellule tumorali dei carcinomi e del melanoma presentano infatti alterazioni a livello del Dna completamente differenti. È la prova che il carcinoma deriva da un processo evolutivo-degenerativo-senescente, mentre il melanoma da uno stress ossidativo (ustione solare). Un altro passo avanti che ha permesso di perfezio-



nare le terapie.

Il sistema più sofisticato per diagnosticare tutti i tumori alla pelle (carcinomi e melanomi) si chiama skinview. Si tratta di un occhio elettronico per vedere ciò che sfugge all'occhio umano. Si tratta di un sistema di telecamere collegate a un computer e a uno strumento per l'analisi della luce con il quale si scovano le lesioni cutanee della pelle in fase molto precoce ed il sistema messo a punto all'Istituto dei tumori di Milano. I melanomi se scoperti in

tempo, infatti, possono essere curati nel 100 per cento dei casi. Un intervento chirurgico è generalmente l'unico trattamento possibile. Dalla dimensione e dalla gravità della formazione tumorale dipende il tipo di intervento chirurgico. Talvolta viene usata la radioterapia o la chemioterapia, ma i risultati sono soddisfacenti. Sul fronte delle nuove sperimentazioni, la più interessante riguarda il vaccino. Il melanoma, potrebbe, infatti, essere il primo tumore per il quale è possibile vaccinarsi.

La nuova terapia prevede l'impiego di cellule umane «ingegnerizzate» per essere dotate di funzioni nuove. La ricerca di laboratorio ha dimostrato che alcune cellule (cellule dendritiche) sono in grado di stimolare una forte reazione immunitaria contro il tumore se vengono geneticamente modificate introducendo un gene che è presente nelle cellule di melanoma. Alcune sperimentazioni sono in corso in diversi laboratori del mondo (anche in Italia, a Milano).

Malattie orfane. Una sindrome genetica che in Italia si concentra soprattutto in Campania e nella Valle del Brenta. L'unico intervento è il trapianto di midollo osseo da un familiare

Un fratello «programmato» per battere l'anemia di Fanconi

Barbara Paltrinieri

Se qualcuno la conosce è perché se ne è parlato tanto sui giornali qualche mese fa, quando venne alla ribalta la storia di una coppia di genitori che sono ricorsi alla fecondazione artificiale per essere certi di ottenere un bambino geneticamente compatibile con la sorellina, colpita da anemia di Fanconi. È il destino di tante malattie rare, di origine genetica, sconosciute ai più. L'anemia di Fanconi, in Italia sembra avere una particolarità. Pur colpendo indifferentemente i bambini di tutto il Paese, la Campania e la Valle del Brenta sembrano essere regioni «preferite» dalla malattia. Stando ai dati raccolti dal 1994 al giugno 2001 dal Registro italia-

no anemia di Fanconi, con sede all'ospedale Elena d'Aosta di Napoli, i casi italiani sono 107 di cui 53 maschi e 49 femmine. Di questi un numero considerevole è originario della provincia di Benevento e della valle del fiume Brenta. «Nelle malattie genetiche non è un fatto nuovo: in alcuni casi può trattarsi del cosiddetto "effetto del fondatore", un individuo portatore del gene-malattia, che lo ha diffuso in una determinata area geografica nel succedersi delle generazioni. In altri casi ravvisiamo effetti di selezione ambientale, come per la talassemia in cui i portatori sani del gene-malattia erano favoriti nella sopravvivenza alla malaria», spiega Adriana Zatterale, genetista, direttore del Servizio di Genetica dell'Ospedale Elena D'Aosta, e responsabile del Registro.



L'istituzione di un registro per la raccolta dei dati dei pazienti è uno strumento fondamentale per il miglioramento delle conoscenze. Specie nel caso

di malattie rare, come l'anemia di Fanconi, che si presenta come una delle sindromi genetiche più complesse. Infatti, pur essendo dovuta alla mutazione di un singolo gene, non si tratta sempre dello stesso. «È una malattia eterogenea. Sono 7 per ora i geni ipotizzati, di cui 5 identificati, ma in futuro se ne potrebbero scoprire anche altri», commenta la professoressa Zatterale. Probabilmente si tratta di un gruppo di geni che entrano in gioco in un unico processo metabolico. Come una sorta di lavoro a catena in cui sono implicati diversi operai. La malattia altera il lavoro di uno di questi operai, e chiunque esso sia, risulta comunque alterato il prodotto finale della catena di montaggio.

Dal punto di vista clinico, nella maggior parte dei pazienti si ha una gra-

duale carenza delle cellule del sangue, piastrine, globuli rossi e globuli bianchi. I primi sintomi possono comparire dai sei-sette anni in su. L'andamento della malattia è progressivo e porta a morte entro un numero variabile di anni. Anche ritardo della crescita e malformazioni sono un retaggio della malattia, che è difficile da diagnosticare con certezza senza lo studio della instabilità cromosomica.

«I pazienti hanno maggiore probabilità di contrarre leucemie o tumori solidi, ma per lo più sono i problemi ematologici la causa della morte. Oggi l'unico intervento risolutivo è il trapianto di midollo osseo da un familiare, mentre il trapianto di midollo da donatore compatibile che non sia parente stretto troppo spesso non è ben tollera-

to», spiega la Zatterale. Ecco perché i coniugi Nash, per salvare la vita alla loro piccola affetta da anemia di Fanconi, decisero di ricorrere alla fecondazione in vitro, che con una sofisticata tecnica di selezione dell'embrione, ha portato alla nascita di un bambino sano e compatibile con la sorella. In questo modo dal sangue del cordone ombelicale del nuovo nato fu possibile ricavare le cellule staminali sane da trapiantare alla figlia malata.

Una via difficile e controversa. «Anche in Italia una coppia sta per intraprendere la stessa via dei Nash: lo studio degli embrioni avverrà in Usa, dove esistono le competenze necessarie, grazie all'interessamento dell'Airra, l'Associazione italiana per la ricerca sull'Anemia di Fanconi», conclude la Zatterale.

LUCI E OMBRE SUL GLIVEC

Cheché ne dicano Science e The Wall Street Journal, che il mese scorso hanno segnalato casi di pazienti resistenti al prodotto, il Glivec o STI-571 rappresenta l'avanguardia di una nuova generazione di farmaci ai quali sono affidate le nostre speranze di guarire la leucemia: e chissà, forse anche altre neoplasie. La sorprendente storia dell'STI-571 è quella di una molecola progettata «su misura» per curare la leucemia mieloide cronica (LMC): una non frequente ma devastante forma leucemica dell'adulto di cui si ammalano ogni anno negli Usa e in Europa circa 9.000 persone. Una storia iniziata nel 1960, quando fu scoperta nel 95% dei pazienti la presenza di una specifica alterazione genetica, il cosiddetto cromosoma Philadelphia (Ph). Questo cromosoma produce un enzima, una proteina anomala (Bcr-Abl), che gioca un ruolo fondamentale nello scatenare un'aberrante iperproduzione di globuli bianchi. Tale che se normalmente un millilitro cubico di sangue contiene dai 4.000 ai 10.000 leucociti, nella stessa quantità di sangue se ne possono contare da 10 a 25 volte di più in un paziente con LMC.

Il trapianto di midollo osseo e l'interferone (IFN) hanno prolungato la sopravvivenza di questi malati, che solitamente vengono stroncati da una «crisi blastica», la fase di trasformazione acuta e fatale della malattia. Risale invece al 1992 la sintesi dell'STI-571, messo a punto dai ricercatori come farmaco che - assunto per bocca - può contrastare selettivamente l'attività della proteina Bcr-Abl. Con risultati così sorprendenti che già nel luglio del 1999 la Food and Drug Administration americana ha autorizzato l'impiego del Glivec nei pazienti con LMC in crisi blastica. Ma anche per il «farmaco delle meraviglie» qualcuno prospetta ora il problema delle resistenze. «Ce l'aspettavamo - minimizzano i biologi molecolari - fa parte del normale destino delle cellule attivamente proliferanti». «I risultati preliminari che abbiamo col Glivec sono veramente entusiasmanti - conferma Franco Mandelli, ematologo dell'Università "La Sapienza" di Roma - e non solo in pazienti già trattati con IFN e diventati resistenti, ma anche in quelli in crisi blastica. E incoraggiati sono anche le risposte nelle forme di leucemia linfatica acuta Ph-positive. È una strada nuova, lungo la quale l'STI-571 potrebbe essere seguito da altri farmaci utili a curare anche altre neoplasie. È peraltro possibile l'associazione con altri prodotti, tra cui lo stesso IFN, mentre il problema delle resistenze potrebbe essere aggirato impiegando il Glivec insieme con molecole che ne potenziano l'azione».

e.a.