

pillole di medicina

American Medical Association
I medici americani a favore della clonazione terapeutica

L'American Medical Association (Ama) ha preso formalmente le difese della clonazione di cellule umane a scopo di ricerca, ritenuta etica a dispetto della forte opposizione espressa in più occasioni dall'Amministrazione Bush, che la paragona all'aborto e che all'inizio dell'anno ha ottenuto dal Parlamento un bando su ogni tipo di clonazione. Per contro, il documento approvato martedì dalla potente associazione che rappresenta circa 260.000 medici statunitensi invoca maggiori controlli per assicurare che le tecniche non vengano impiegate a scopi riproduttivi. «L'Ama è un'istituzione conservatrice, e sa bene che si tratta di un tema controverso», ha spiegato Art Caplan, noto bioeticista dell'Università della Pennsylvania. «Ciò che sta dicendo è che questa tecnica offre tali speranze di trovare nuove cure che è necessario opporsi al bando».

Negli Usa
Si alla commercializzazione del vaccino antinfluenzale spray

La Fda, l'agenzia federale per la sicurezza alimentare e farmaceutica americana, ha autorizzato la commercializzazione di quello che sembra essere il primo vaccino per l'influenza somministrabile per via nasale. Il nuovo farmaco è anche l'unico vaccino contro la malattia che usa un virus attivo dell'influenza. Il ritrovato viene consigliato solo alle persone sane con un sistema immunitario forte: il vaccino inalabile contiene difatti pezzi di virus dell'influenza indeboliti ma vivi. Il vaccino iniettabile contiene invece frammenti virali morti e quindi pone comunque il livello minimo di rischi che chi lo usa sviluppi l'influenza. Il vaccino-spray sarà disponibile subito dopo l'estate: l'Fda ne consiglia l'uso in due somministrazioni per i bambini sotto i 9 anni di età. Tutti gli altri lo potranno usare in una sola spruzzata. (lanci.it)

la salute

Da «New England Journal of Medicine»
L'attività «mentale» nel tempo libero abbassa il rischio di demenza

Alcuni ricercatori hanno visto che esiste un legame tra lo svolgere attività nel tempo libero (come leggere, giocare a giochi da tavolo, suonare uno strumento o danzare) e un rischio più basso di demenza. Non è chiaro se le attività del tempo libero abbassino il rischio di demenza o se, al contrario, durante la fase preclinica di questa malattia si «giochi» meno. Lo studio, condotto dall'Einstein College of Medicine di New York e pubblicato sul «New England Journal of Medicine», ha preso in esame un gruppo di 469 persone al di sopra dei 75 anni senza i segni della demenza. In un periodo di circa 5 anni, la demenza si è sviluppata in 124 soggetti, ma si è visto che nelle persone che facevano attività «mentali» il rischio di demenza si abbassava in modo significativo, mentre non accadeva lo stesso tra chi praticava attività fisica.

Da «Journal of Clinical Investigation»
Sono 291 i geni coinvolti nella comparsa dell'asma

Un gruppo di circa 291 geni è legato direttamente all'asma e uno di questi in particolare potrebbe essere colpito da un farmaco ad hoc. Lo rivela uno studio realizzato da Marc Rothenberg del Cincinnati Children's Hospital e pubblicato sulla rivista «Journal of Clinical Investigation». Lo studio ha quindi confermato che l'asma è una malattia piuttosto complessa. «Ognuno dei 291 geni può essere preso come obiettivo per un possibile farmaco, ma noi riteniamo che su uno in particolare debbano essere concentrati gli sforzi» ha detto Marc Rothenberg. Si tratta del gene responsabile della produzione della arginase un enzima che, a sua volta, regola la quantità di un altro enzima, la arginina, che viene usata dall'organismo per la produzione dei tessuti connettivi e nella crescita. Negli individui asmatici questa sostanza è molto inferiore a quella che si trova negli individui sani.

Sequenziato il cromosoma maschile: potrebbe aiutare a curare gravi malattie

Il mistero della Y vicino alla soluzione

Paola Mariano

Continua il lavoro degli scienziati per decifrare il Dna umano, va avanti e fa registrare un nuovo successo: la sequenza completa del cromosoma Y, il cromosoma maschile che, normalmente, è assente nelle donne. Ne ha dato notizia la rivista «Nature» riferendo la conclusione dei lavori svolti da un gruppo di esperti guidati da David Page, al The Whitehead Institute per la Ricerca Biomedica, del Massachusetts Institute of Technology di Cambridge.

L'annuncio è carico di aspettative perché, dicono gli scienziati, conoscere le circa 50 milioni di lettere che compongono il cromosoma Y, permetterà di intensificare gli studi biomedici per arrivare allo sviluppo di nuove terapie. Sono infatti abbastanza numerose le malattie legate al cromosoma e molte di queste riguardano problemi di fertilità maschile. Non è tutto, il cromosoma Y è un alleato prezioso per gli scienziati che tentano di ricostruire l'evoluzione della nostra specie, perché su di esso è scritta la storia della linea patriarcale umana.

I lavori di sequenziamento hanno già risolto alcuni dubbi cruciali circa la storia ed il destino di questo cromosoma che tende a diventare sempre più piccolo, perdendo materiale genetico. Ora gli scienziati rassicurano, dicendo che il cromosoma Y ha acquisito delle strategie particolari per sfuggire al suo destino, recuperando almeno in parte il materiale perso.

L'Y è uno dei più piccoli cromosomi umani, si trova solo nel maschio tramandandosi di padre in figlio. Possiede, rispetto agli altri cromosomi, pochissimi geni, meno di 100, mentre molta della sua lunghezza è occupata da Dna non funzionale. Insieme al cromosoma X, quello caratteristico delle femmine, forma la cosiddetta coppia dei cromosomi sessuali, diversa da tutte le altre, proprio perché i due cromosomi, l'Y e l'X, non sono quasi per niente uguali l'uno all'altro. L'estrema differenza tra i due cromosomi ha poi delle dirette conseguenze sulla capacità del cromosoma Y di riparare eventuali danni. In pratica è come se il cromosoma dei ma-

LE PIÙ COMUNI PATOLOGIE LEGATE AL CROMOSOMA MASCHILE

• SINDROME DI TURNER

Con 6 neonati affetti ogni mille nati vivi è dovuta ad assenza di tutto o parte del cromosoma Y. Poiché i tentativi di localizzare geni implicati nella malattia sul cromosoma femminile, X, non hanno dato alcun frutto, ora si tenta la strada della ricerca sull'Y. I sintomi sono, bassa statura, difetti anatomici e difetti delle gonadi

• STERILITÀ MASCHILE

Dovuta a perdita di porzioni del cromosoma Y. Le porzioni assenti possono essere più o meno lunghe, significativa la perdita del gene SRY che determina la mascolinità. I pazienti sono anche più suscettibili ai tumori

• PROBLEMI DELLO SPERMA

Dovuti a difetti del cromosoma che possono essere di vario tipo ed entità. Danno problemi di fertilità, come azospermia, cioè produzione di sperma senza spermatozoi. Oppure oligospermia, cioè sperma con scarsa concentrazione di spermatozoi.

schio non avesse un modello cui far riferimento per riparare eventuali danni su di esso, ecco perché gli scienziati pensavano che l'Y fosse inesorabilmente destinato a scomparire nel corso dell'evoluzione. Ma non è così, i ricercatori entusiasti fanno sapere che la sequenza appena svelata basta già da sola a calmare le acque sul conto dell'Y e del suo infausto destino.

Sicuri che i maschi non scompariranno dalla faccia della Terra per perdita dell'Y, come del resto non è noto sia mai successo per alcuna specie animale, commenta Helen Skaletsky, una scienziata del team, con la sequenza completa del cromosoma si apre un vasto ventaglio di nuove opportunità di ricerche. «Si va da studi evolutivisti a quelli sulle malattie genetiche legate all'Y, inoltre la sua sequenza è un punto di riferimento per studi sistematici della varia-

zione genetica del cromosoma nelle popolazioni umane - spiega Skaletsky - ma noi guardiamo soprattutto agli avanzamenti in campo medico».

«La sequenza completa del cromosoma Y - racconta con entusiasmo - ci ha già guidati alla comprensione dettagliata della sua struttura e, soprattutto, della presenza di parti mancanti su di esso che sono la causa più comune dell'infertilità nell'uomo. Noi inoltre speriamo - prosegue - di trarre benefici dalla sequenza del cromosoma e dal catalogo dei geni presenti su esso per lo studio della sindrome di Turner, uno dei più comuni difetti cromosomici». Questa malattia, precisa l'esperta, è dovuta alla mancanza di tutto o parte del cromosoma Y e si manifesta con sintomatologia grave. Coloro che ne soffrono sono fenotipicamente donne, ma hanno un solo cromosoma X, hanno bassa statura,

difetti delle gonadi ed altre disfunzioni. La gravità della malattia dipende dalla dimensione del pezzo di Y che manca. Tuttavia i geni determinanti del cromosoma Y senza i quali si manifesta la sindrome non sono noti. Al centro dell'interesse medico ci sono anche altre patologie: difetti nel cromosoma in particolare sul gene per la determinazione del sesso maschile, SRY, bloccano lo sviluppo del maschio, dando femmine anche se c'è il cromosoma Y nel loro Dna.

Per quel che riguarda gli studi evolutivisti, rileva Skaletsky, l'attesa maggiore da parte degli scienziati sono i risultati ottenibili confrontando l'Y umano con quello di primati. «Questi confronti - dice - permetteranno di capire la natura degli eventi che hanno dato origine all'Y». Infatti l'origine del cromosoma è ancora in gran parte av-

volta nel mistero. Gli scienziati pensano che in origine ci fosse una normale coppia di cromosomi uguali che poi hanno cominciato a divergere, dando alla fine i cromosomi X ed Y. Questo evento è sicuramente avvenuto più volte nella storia evolutiva delle specie animali. Probabilmente tutto è iniziato con la comparsa del gene SRY umano o suoi corrispondenti negli animali che determinano lo sviluppo maschile. Questo avrebbe dato il via a cambiamenti successivi fino alla comparsa della coppia eteromorfa X-Y. È proprio questa storia, spiega Skaletsky, a determinare che l'Y non abbia nell'X un alleato su cui modellare la propria sequenza e, quindi, recuperare Dna perso o danneggiato. Con la fine della stesura delle lettere che compongono il cromosoma è emerso però qualcosa che gli scienziati non si aspettavano: «quasi tutte le parti del

cromosoma Y che sono importanti per la fertilità maschile sono ripetute e - racconta Skaletsky - probabilmente questo è un meccanismo di salvaguardia che permette di far affidamento su copie di riserva nel caso in cui un gene per la fertilità vada perso». Questa novità inattesa, sostiene la scienziata in conclusione, è solo un assaggio di quanto si potrà scoprire adesso che i laboratori di tutto il mondo potranno avvalersi della sequenza del cromosoma Y.

clicca su

www.nature.com

È venuto alla luce negli Usa, ma i suoi genitori sono inglesi. In Gran Bretagna non avevano avuto l'autorizzazione a effettuare la selezione dell'embrione per avere cellule staminali adatte al trapianto

Tanti auguri a Jamie, nato per dare speranza di vita al fratello

Pietro Greco

Ieri è nato Jamie, un bambino inglese frutto dell'amore dei suoi genitori e di un'accurata selezione dell'embrione. Jamie, infatti, è nato non solo per allietare la famiglia di Jayson e Michelle Whitaker, ma anche per aiutare il fratello Charlie di 4 anni, affetto da una rara e grave malattia, l'anemia cosiddetta Diamond Blackfan, che lo espone al pericolo di perdere la vita e che ha una speranza di cura solo nel trapianto di cellule staminali nel suo midollo. Queste cellule possono essere trovate solo nel cordone ombelicale che fino a qualche ora fa legava suo fratello alla madre. Il fatto che rende la nascita di Jamie

un evento di interesse generale è che, per dare una speranza a Charlie, quel cordone ombelicale non poteva essere uno qualsiasi. Doveva essere perfettamente compatibile con il sistema immunitario di Charlie. E per avere questa certezza, Jamie doveva nascere da un certo tipo di embrione e non da altri. Jamie doveva essere il frutto di una selezione embrionale effettuata non in utero dal caso, ma in provetta da medici molto abili.

Il fatto è che la selezione artificiale degli embrioni è proibita dalla legge inglese. E, infatti, quando i coniugi Whitaker hanno chiesto il permesso

di creare e selezionare l'embrione per dare il «giusto» fratello a Charlie, la Commissione britannica che si occupa delle implicazioni etiche delle applicazioni delle tecniche di embriologia e fertillizzazione lo ha negato.

Jayson e Michelle Whitaker non si sono persi d'animo. E sono volati negli Stati Uniti, dove la pratica di selezione artificiale degli embrioni è consentita. La scelta è avvenuta presso il noto Istituto per la riproduzione genetica di Chicago. Dopo i canonici nove mesi è nato Jamie.

Tutti si augurano, naturalmente, che il piccolo Jamie stia bene e che il cordone ombelicale appena reciso aiuti nel migliore modo possibile suo fratello Charlie.

Restano, però, gli interrogativi. Che

sono molti e tra loro in contraddizione. È ammissibile e in quali casi e con quali modalità la scelta dell'embrione?

È chi è il più titolato a decidere, ovvero chi è il miglior decisore: lo stato, attraverso le sue leggi, una commissione bioetica o i genitori del nascituro? Ed è giusto comportarsi come Jayson e Michelle Whitaker, che hanno messo su un piatto della bilancia due mali, negare la speranza di vita al proprio figlio Charlie e far nascere un bambino attraverso la selezione artificiale dell'embrione che potrebbe arrecare un qualche danno a Jamie, e hanno scelto quello che a loro giudizio è un male minore? Ed è giusto che la diversità di legislazioni nel mondo costringa di fatto una coppia di genitori a forme drammatiche e probabilmente

molto dispendiose - inaccessibili ai più - di «turismo bioetico»?

Queste sono, probabilmente, le domande più impellenti che ci pone la nascita, ci auguriamo felice, di Jamie. La risposta ai nostri quesiti sta, forse, nel prendere atto che viviamo nell'era del pluralismo etico. E che tutti i paesi del mondo devono attrezzarsi - mediante l'armonizzazione internazionale delle loro legislazioni - per soddisfare le esigenze di una società multietica.

Primo passo verso questa auspicabile ancorché difficile *global governance* della bioetica è quello di lenire le con-

traddizioni interne ai singoli paesi. La Gran Bretagna è tra i paesi più liberali nel campo della ricerca sulle cellule staminali embrionali e della clonazione terapeutica. Ma impedisce la selezione terapeutica degli embrioni. Gli Stati Uniti sono tra i paesi meno liberali nel campo della ricerca (almeno della ricerca pubblica) sulle cellule staminali embrionali e della clonazione terapeutica. Tuttavia consentono la selezione terapeutica degli embrioni. C'è una contraddizione - che non riguarda solo questi due paesi - che chiede di essere sanata. Perché crea danni, fisici e psichici, a un numero di persone enorme e destinato inevitabilmente a crescere con il progredire delle conoscenze scientifiche e delle possibilità biotecnologiche.

Depressione e infarto, problema sottovalutato

Sarebbero milioni gli statunitensi che ogni anno sono colpiti da gravi forme di depressione, e la maggior parte non si cura in modo adeguato per questa malattia debilitante. È quanto emerge da uno studio della durata di due anni condotto in Usa e pubblicato sull'ultimo numero del «Journal of the American Medical Association» (Jama). I ricercatori hanno scoperto che 13-14 milioni di americani adulti soffrono di crisi depressive ricorrenti ogni anno e che il 16,2 (fra 33 e 35 milioni) per cento degli americani sarebbero colpiti nella durata della vita. Lo studio, guidato da ricercatori della Harvard Medical School a Boston, ha messo in evidenza la presenza elevata di gravi episodi di depressione nella popolazione statunitense. I dati raccolti si riferiscono alla gravità e alla durata delle crisi depressive in oltre 9000 persone di età superiore ai 18 anni, all'effetto della depressione sulle attività giornaliere e ai trattamenti ricevuti.

«Questo è il primo studio che evidenzia la gravità della depressione su una comunità di persone», ha spiegato Ronald Kessler, professore della Harvard Medical School che ha guidato lo studio. «Con questo lavoro - ha spiegato Kessler - abbiamo definito lo stato dell'arte della situazione, e abbiamo mostrato che la maggior parte delle persone depresse sono affette da crisi depressive gravi e i casi lievi sono solo una minoranza. Nell'ultimo anno in media una persona depressa aveva crisi di crisi 35 giorni, in cui non riusciva a lavorare e a svolgere le normali attività a causa proprio della depressione». Ma chi sono le persone maggiormente colpite? Lo studio ha mostrato che le donne e le persone precedentemente sposate sono a maggior rischio. Inoltre, su un periodo di 12 mesi, le crisi depressive ricorrenti sono più frequenti fra le casalinghe, le persone che non si sono mai sposate, quelle che vivono in povertà o che non hanno completato gli studi superiori.

A questo si unisce il fatto che sebbene la maggior parte delle persone, che nell'ultimo anno sono state colpite da episodi di depressione, ha ricevuto qualche trattamento, solo circa uno su cinque ha ricevuto un trattamento secondo gli standard minimi suggeriti dall'Agenzia statunitense per la Health care policy and Research. I ricercatori hanno trovato che il problema di un trattamento inadeguato è dovuto a un mix di dosaggi inappropriati di farmaci antidepressivi da parte dei medici, a una discontinuità di trattamento da parte dei pazienti e all'uso di trattamenti non provati.

Sullo stesso numero della rivista un articolo prende in esame anche il problema della depressione nelle persone che hanno avuto un infarto del miocardio. Sembra infatti che la depressione e la sensazione di non avere un adeguato sostegno sociale in questi pazienti siano legati ad una mortalità maggiore e all'eventualità di un secondo infarto. I ricercatori hanno quindi associato alle normali cure mediche un trattamento antidepressivo. Purtroppo però i benefici in termini di mortalità non sono stati significativi.