

pillole di medicina

Da «Nature»

Un progetto per trovare le differenze genetiche tra persone

Scoprire le malattie genetiche e tutti i disturbi collegati al genoma umano è l'obiettivo del nuovo progetto messo a punto dall'International HapMap Consortium. In un articolo pubblicato sull'ultimo numero di «Nature», il consorzio descrive il suo obiettivo e cioè l'individuazione delle differenze che esistono tra il genoma medio (quello descritto nella mappa del genoma umano) e quelli delle singole persone. Il consorzio punta a trovare queste differenze, i cosiddetti «tag», in alcuni campioni ricavati da popolazioni ancestrali dell'Europa, dell'Asia e dell'Africa.

A partecipare al progetto esperti americani, canadesi, cinesi, giapponesi, nigeriani e inglesi. Il costo totale è di 120 milioni di dollari e ci vorranno tre anni per il suo completamento.

Diagnostica

Nuovo test rapido e facile per individuare la clamidia

Un gruppo internazionale di ricercatori ha messo a punto un test rapido per l'individuazione della clamidia, una infezione sessualmente trasmissibile che colpisce gli uomini e le donne e che è una delle principali cause dell'infertilità. Il Firstburst test, (test del primo focolaio) così è stato battezzato, permette di dare risultati in pochi minuti (25 sostengono i ricercatori) e costa appena 70 centesimi di dollaro. «Una delle principali caratteristiche di questo test - ha spiegato Helen Lee, della University of Cambridge - è che non solo è rapido, ma è anche semplice da usare». Il dispositivo infatti analizza le urine. Per il momento è stato previsto per uso clinico, ma secondo la ricercatrice potrebbe essere usato anche dalle donne da sole. Secondo l'Oms nel solo 1999 sono stati 92 i milioni di nuovi casi di clamidia registrati in tutto il mondo. (lanci.it)



Da «British Medical Journal»

Più malati del normale i veterani della Guerra del Golfo

Continua a far parlare di sé la misteriosa sindrome della Guerra del Golfo. Secondo due studi pubblicati sul «British Medical Journal», la percentuale di malattie e di sintomi persistenti tra i veterani inglesi continua a essere più alta rispetto a quanto si riscontra tra i soldati che invece non prestarono servizio nel Golfo. In particolare, il secondo articolo scritto da Gary J. Macfarlane della University of Manchester ha confrontato circa 52 mila soldati che servirono nel Golfo tra il 1990 e il 1991 e 51 mila che invece prestarono servizio nello stesso periodo in altre aree del mondo. I tassi di cancro risultano simili, sia in generale, che per quanto riguarda alcuni tipi specifici, come il cancro ai polmoni. Ma Macfarlane sottolinea che nonostante tutto siano necessari studi più approfonditi e che comunque la sindrome del Golfo continua a essere una malattia vera, anche se sfuggente.

Oms

Salute, cresce il divario tra nord e sud del mondo

Cresce il divario in materia di salute nel mondo, denuncia l'ultimo rapporto annuale dell'Organizzazione mondiale della sanità (Oms). Una bambina che nasce in Giappone può infatti sperare di vivere fino all'età di 85 anni, ma per una bimba nata in Sierra Leone la speranza di vita non supera i 36 anni, si legge nel «Rapporto sulla salute nel mondo 2003» pubblicato ieri a Ginevra. Il rischio di decesso prima dei cinque anni è inoltre di 4 per 1000 in Giappone e di 303 per 1000 in Sierra Leone. Questi dati illustrano le disparità tra i paesi più poveri da una parte ed il resto del pianeta dall'altra. L'Aids ha inoltre ridotto di venti anni la speranza di vita di milioni e milioni di persone nell'Africa Subsahariana. Per fronteggiare la situazione, l'Oms ritiene «urgente» procedere alla ricostruzione dei sistemi sanitari.

I successi medici del 2003. E quelli futuri

Sars, malattie mentali, piccoli Rna: gli eventi e le scoperte più importanti secondo «Science»

Barbara Paltrinieri

Buone notizie da mettere sotto l'albero per questo Natale. Notizie che arrivano da una delle più prestigiose riviste scientifiche, *Science*, che come ogni anno pubblica la sua specialissima lista dei dieci successi più importanti ottenuti nei 12 mesi appena trascorsi. Una classifica che sul fronte della ricerca biomedica porta alla ribalta risultati importanti e promesse per il futuro prossimo.

Per molti il 2003 significa paura di nuove malattie, che si riassumono in una sola parola: Sars, la «sindrome respiratoria acuta grave» che ha fatto riparlare di sé in questi giorni per il nuovo caso a Taiwan e ha tenuto da marzo a giugno mezzo mondo col fiato sospeso. La Sars viene menzionata dalla rivista perché è servita a ricordare che nuove malattie infettive possono emergere in qualsiasi momento, ma anche perché ha segnato un momento importante per la sanità pubblica e la collaborazione internazionale. Ma basta girare di poco lo sguardo per accorgersi che il 2003 biomedico ha lasciato in eredità altri risultati significativi. Con un filo conduttore che passa fra geni, proteine, Dna e cromosomi.

Cominciamo allora proprio dal cromosoma Y, quello del sesso maschile. Quest'anno ne è stata infatti completata la mappa che ha svelato interessanti caratteristiche. Nel manipolo di geni presenti, ci sono tutte le informazioni per i caratteri maschili: pochi geni organizzati in modo particolare, sono infatti duplicati e sistemati come una immagine allo specchio.

Continuiamo a sfogliare la Top Ten di *Science* per scoprire che un posto di primo piano è occupato dalle malattie mentali, riviste sotto la lente della genetica. Infatti nel corso dell'anno sono stati individuati geni in qualche modo associati a un rischio maggiore di incorrere in patologie come la schizofrenia o la depressione. Partendo proprio da questi risultati ora ci si interroga su come questi geni riescano, in un certo senso, a distorcere i processi con cui il nostro cervello gestisce le informazioni, e portare così alla malattia mentale. La speranza è quella di comprendere i meccanismi molecolari alla base di queste malattie e poter disegnare una terapia efficace.

Terapie importanti almeno quanto quelle che potrebbero contrastare altre malattie, prima fra tutte il cancro. E su questo fronte nella Top Ten 2003, figura anche l'annuncio dei risultati incorag-

e lancet... Anche «The Lancet» ha eletto la ricerca biomedica più importante dell'anno: si tratta di un articolo sulla struttura genetica delle popolazioni umane pubblicato su «Science» da un gruppo di ricercatori guidati da Noah A. Rosenberg. La scelta è stata fatta da un comitato internazionale di 24 persone messe insieme dalla rivista medica inglese. «L'articolo di Rosenberg - si legge nelle motivazioni - ha due messaggi importanti: uno biologico e in qualche modo umanistico, l'altro metodologico. La lezione biologica è che la fonte principale della variazione genetica è tra individui e non tra gruppi etnici». Lo studio trova infatti che non ci sono differenze genetiche assolute tra gruppi etnici. Gli altri articoli che hanno avuto la nomination sono stati: l'identificazione del coronavirus responsabile della Sars (The Lancet), la sperimentazione di un vaccino contro il papilloma virus (New England Journal of Medicine) e lo studio Million Woman sul rischio di cancro al seno in rapporto alla terapia ormonale sostitutiva (The Lancet).



Disegno di Pietro Zanchi

le altre scienze

La foto dell'universo da piccolo guadagna il primo posto

Accanto a medicina e biologia, la rivista *Science* inserisce il mondo delle scienze fisiche nella sua Top Ten del 2003.

Il primo posto indiscusso è per l'Universo: tocca infatti all'immagine «scattata» dal satellite Wilkinson microwave anisotropy probe (Wmap), che ritrae un universo bambino, la cui età era di appena 400 mila anni. E questa, secondo *Science*, la prova definitiva dell'esistenza dell'energia oscura, una delle costituenti più misteriose del cosmo. Nel 1998, gli scienziati rimasero molto sorpresi dalla pubblicazione di alcuni dati che dimostravano come l'universo non fosse soltanto in espansione, ma che stesse addirittura accelerando. Per spiegare questo fenomeno si avanzò allora l'ipotesi dell'esistenza di una certa «energia oscura»: una forza che controbilanciava la gravità e spingeva stelle e galassie ad allontanarsi fra di loro a velocità sempre più alta. La prova definitiva è arrivata nel febbraio di quest'anno. Il satellite Wmap ha infatti scattato l'immagine più dettagliata mai avuta fino a oggi della radiazione cosmica di fondo, cioè dell'ultimo eco della grande esplosione, del Big Bang, da cui tutto ha avuto inizio. Questi dati ci hanno consentito di capire che l'Universo è composto per un solo 4% dalla materia che vediamo attorno a noi, nelle stelle e nei pianeti. Il 23% è

la cosiddetta «materia oscura», probabilmente un qualche tipo di particella non ancora individuata. Ben il 73% invece è l'energia oscura. Ora rimane da capire di che cosa sia fatta questa energia e che cosa ci possa dire sulla nascita e lo sviluppo del cosmo. Un compito questo che terrà gli scienziati impegnati per anni.

Dopo l'Universo tocca alle stelle. Un'altra delle scoperte più importanti dell'anno è stata quella che ha svelato alcuni dei misteri che si nascondono dietro alle esplosioni più ricche di energia dello spazio: i lampi di raggi gamma. Nel marzo scorso, i ricercatori hanno scoperto che tra questi e le supernove esiste un legame: probabilmente i lampi di raggi gamma si diffondono nel cosmo, quando il nucleo di una stella implode, formando un buco nero.

Scendendo dalle stelle al nostro pianeta, *Science* segnala anche il continuo accumulo di dati sul riscaldamento globale. Il 2003 è stato l'anno in cui le ricerche hanno evidenziato in modo sempre più convincente gli impatti di questo fenomeno non solo dal punto di vista atmosferico, ma anche sugli animali e sulla vegetazione. Nel mondo dei materiali, infine, da segnalare una novità: la creazione di «materiali mancini», dotati cioè di un angolo di rifrazione della luce negativo e non positivo come sempre succede in natura. A partire da questa scoperta si potrebbero costruire nuove lenti con minori effetti distortivi di quelle normali.

Torniamo invece nello spazio e precisamente su Marte per le scoperte che potranno entrare nella Top Ten del prossimo anno. Tra gli ultimi giorni del 2003 e i primi del 2004 sul Pianeta Rosso arriveranno infatti ben tre sonde. Le due americane Spirit e Opportunity cercheranno tracce di acqua e proveranno a scoprire come questa ha disegnato la superficie marziana. Al Beagle 2, il rover della sonda europea Mars Express invece il compito più suggestivo: cercare tracce di vita, passata e presente. f.u.

gianti della anti-angiogenesi contro il cancro. L'idea di fondo è quella di fermarlo facendolo «morire di fame», andando cioè a contrastare la crescita dei

vasi sanguigni che alimentano la massa tumorale. E i ricercatori quest'anno hanno annunciato che un farmaco per l'anti-angiogenesi, somministrato insieme a

normali farmaci chemioterapici, poteva prolungare la vita di pazienti affetti da cancro del colon.

Ma nel calderone delle future pro-

spettive terapeutiche c'è anche l'idea di usare piccole molecole di Rna, l'acido ribonucleico, per fermare l'attività di un gene alterato, e in questo modo contra-

stare la malattia che provoca. Si tratta di una tecnica nuovissima battezzata «Rna interference», salita agli onori della cronaca lo scorso anno, quando vinse la

clicca su

<http://www.sciencemag.org>

<http://map.gsfc.nasa.gov>

<http://www.nhgrj.nih.gov/>

Paola Emilia Cicerone

Il progressivo invecchiamento della popolazione fa nascere nuove emergenze sanitarie. Come le demenze, una famiglia di patologie in aumento, che secondo l'Organizzazione Mondiale della Sanità dovrebbero raddoppiare entro la metà del secolo.

Oggi la demenza nell'anziano è spesso associata alla malattia di Alzheimer. Una patologia ancora inguaribile e spesso poco conosciuta accanto a cui però ci sono altre malattie non meno importanti. Come le demenze vascolari, un gruppo di patologie che rappresentano complessivamente, con almeno il 20% dei casi, la seconda più frequente forma di demenza. In questo caso, i danni cognitivi - perdita di memoria, difficoltà a svolgere semplici occupazioni quotidiane, disturbi del linguaggio - sono causati da uno o

Le demenze vascolari spesso vengono confuse con l'Alzheimer. Al momento non c'è cura, ma lo stile di vita può proteggere dalla loro insorgenza

L'impossibilità di prendere una semplice decisione

più ictus o infarti cerebrali, dovuti a emorragie o ad un'improvvisa riduzione dell'afflusso di sangue che danneggiano il tessuto cerebrale.

A Göteborg, in Svezia, si è tenuto il primo congresso della società internazionale per i disturbi cognitivi e comportamentali di origine vascolare Vas Cog: un'associazione scientifica nata proprio per studiare questo tipo di disturbo e sensibilizzare i medici di base cui spetta una prima diagnosi. Non sempre facile, sia per le possibili confusioni con il morbo di Alzheimer - rese anche più frequenti dalla possibilità che entrambe le patologie siano presenti in uno stesso soggetto - sia per la diffi-

coltà di diagnosticare una malattia i cui sintomi possono variare a seconda delle aree cerebrali colpite dall'ictus. «Ancora oggi la demenza vascolare è sottodiagnosticata e sotto trattata: i malati potrebbero essere il doppio di quelli finora identificati», denuncia Gustavo Roman, neurologo dell'Università del Texas «E si tratta di una malattia che arriva ad anticipare la personalità stessa dell'individuo, impedendogli di esercitare anche le funzioni basilari».

Almeno in una prima fase, i problemi più gravi spesso non riguardano la memoria, ma la capacità di prendere decisioni o di risolvere problemi anche semplici, oltre ai muta-

menti caratteriali «che rappresentano - spiega David Wilkinson, psichiatra del Moorgreen Hospital di Southampton - uno dei problemi più difficili da gestire per chi deve assistere questi pazienti».

È importante che i medici che assistono un paziente colpito da ictus tengano conto dei sintomi che possono annunciare di questo tipo di disturbo, «come mutamenti radicali del carattere, un'improvvisa perdita d'interesse nei confronti di attività prima gradite - prosegue Wilkinson - oppure piccoli segnali caratteristici come quella che noi definiamo "head turning syndrome", ossia la tendenza, durante la visita, a voltarsi

verso il familiare che accompagna per avere assistenza ogni qualvolta il medico ponga una domanda».

Nei pazienti colpiti da demenze vascolari il deficit cognitivo appare bruscamente qualche tempo dopo l'evento scatenante, e non gradualmente come avviene per i malati di Alzheimer. Ma se fino a poco tempo fa questa patologia si identificava con la cosiddetta demenza multi infartuale, oggi sappiamo che deficit cognitivi possono essere causati da un singolo ictus, da lesioni alla materia bianca che si trova al di sotto della corteccia cerebrale, e perfino da una forma di ictus definita «silente», e quindi asintomatica. Gli stru-

menti per arrivare ad una diagnosi più certa sono le tecniche di imaging cerebrale, come la Risonanza magnetica, che evidenziano l'entità del danno, oppure test cognitivi. Come il Mini Mental state examination, una serie di semplici domande ed esercizi che servono a valutare le capacità del paziente, o il Clox, un test che consiste nel disegnare un orologio e indicare le ore seguendo le indicazioni del terapeuta, e serve anche a differenziare i pazienti colpiti da demenza vascolare da quelli affetti da Alzheimer.

Anche per le demenze vascolari non esiste una cura risolutiva, né terapie approvate, se si escludono quel-

le per prevenire l'insorgenza di nuovi ictus. Anche se alcuni trial clinici, presentati al simposio svedese, sembrano indicare l'efficacia dei farmaci inibitori della colinesterasi utilizzati per il trattamento dell'Alzheimer, che sarebbero in grado di migliorare le funzioni cognitive nei pazienti. Un problema a parte è rappresentato dalla necessità di trattare la depressione che spesso insorge come conseguenza dell'ictus, anche se un recente studio svedese segnala che la depressione nell'anziano può rappresentare un ulteriore fattore di rischio.

Le notizie più confortanti vengono dal fronte della prevenzione: sappiamo con certezza che i fattori di rischio per queste patologie sono gli stessi previsti per l'ictus: ipertensione, diabete, ipercolesterolemia e fumo. Uno stile di vita sano resta dunque lo strumento migliore per prevenire la malattia e per aiutare chi già ne è colpito.