



## **TUMORI:TRAPIANTO STAMINALI POTREBBE PEGGIORARE ATTIVITA' SESSUALE**

(AGI) - Washington, 28 ott. - Il trapianto di cellule staminali potrebbe mettere un freno all'attività sessuale dei pazienti affetti da cancro. Il trapianto di cellule staminali che provengono dal sangue e dal midollo osseo rappresentano una forma efficace di trattamento per pazienti con tumori al sangue come la leucemia, il linfoma e il mieloma. Come si legge sulla rivista 'Blood', dato che si è visto che i tassi di sopravvivenza sono costantemente aumentati, ora si fa più attenzione alla qualità della vita, inclusa la sfera sessuale. Il nuovo studio della City of Hope di Duarte, California, ha incluso 152 uomini e 125 donne con età media di 48 anni che avevano subito un trapianto di staminali fra il 201 e il 2005, che sono stati seguiti per tre anni. La percentuale di uomini che si dichiaravano sessualmente attivi è scesa dal 61 per cento prima della procedura al 54 dopo la procedura, per le donne invece è aumentata dal 37 al 52. Tra gli uomini che hanno ricevuto radiazioni c'è stato un calo quasi del 18 per cento nella funzione sessuale, una diminuzione del 32 per cento nella soddisfazione sessuale, un calo del 26 per cento in comportamento sessuale/qualità dell'orgasmo e una diminuzione del 17 per cento del desiderio sessuale. Il trattamento con radiazioni non è sembrato invece colpire le donne. Gli uomini che hanno sviluppato un rigetto delle cellule riportano una diminuzione del 21 per cento nelle fantasie sessuali e un calo del 24 per cento nella qualità dell'orgasmo. Le donne con rigetto di trapianto hanno dichiarato un calo del 27 per cento sia nella soddisfazione sessuale che nell'eccitazione sessuale. Nel complesso, però, gli scienziati sottolineano che le donne hanno sperimentato effetti sessuali significativamente peggiori rispetto agli uomini, nonostante il fatto che la loro attività sessuale sia aumentata dopo il loro trapianto.

**Salute**

## Bimba colpita da paralisi cerebrale parla dopo il trapianto di staminali

Sta dando risposte positive la bambina di quattro anni affetta da paralisi cerebrale fin dalla nascita, che nel maggio scorso è stata sottoposta a un trapianto di staminali cordonali autologhe. Pur mantenendo la prudenza, parla di «risultati molto positivi» Irene Martini, direttore scientifico di SmartBank, la biobanca alla quale i genitori della piccola si sono rivolti per la conservazione delle staminali cordonali della figlia. La piccola, italiana, è stata sottoposta al trapianto lo scorso 21 maggio, ed è stata inserita nel trial clinico condotto da Joanne Kurtzberg, pediatra della Duke University di Durham, negli Stati Uniti. La piccola sta reagendo bene, con risultati definiti «fuori dall'ordinario», ha spiegato Martini. «Oggi, a distanza di cinque mesi dal trapianto, i risultati sono molto positivi sia nel linguaggio, perché la bimba si esprime con intere frasi e impara ogni giorno nuove parole, sia nel tono muscolare: sta imparando a muoversi con il deambulatore». I genitori della bambina avrebbero deciso per una seconda infusione di staminali autologhe, fissata per il prossimo dicembre. «I dati ci dicono che è ancora presto per dare risposte definitive, ma questo nuovo caso consente di ribadire che la ricerca che coinvolge staminali "etiche", cioè non derivanti dalla distruzione di embrioni, porta risultati tangibili e apprezzati dalla comunità scientifica, oltre che efficaci e sicuri per i pazienti», ha detto Paola Ricci Sindoni, presidente nazionale dell'Associazione Scienza & Vita. Prudente Bruno Dallapiccola, direttore scientifico dell'ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma: «Ho grande fiducia nelle staminali, ma dopo soli cinque mesi è presto per cantare vittoria».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

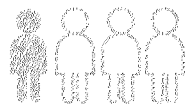
*diagnosi precoce e intervento tempestivo sono le uniche strategie.*

*Il rischio di ipertensione e fibrillazione atriale*

# La stroke unit salva la vita Guanto-robot per riabilitare

## I DATI

200mila  
Ictus all'anno in Italia



1 su 4 sono ricadute



## CHI COLPISCE

**Fascia over 70**  
Sono i più colpiti da ictus ischemici

**Tra 45 e 60 anni**  
Sono i più colpiti da ictus emorragico

**Tra 20 e 40 anni**  
Nuova fascia di età per abuso di droghe e di alcol

## GIUSEPPE DEL BELLO

In tutto il mondo colpisce una persona ogni sei secondi. Nel nostro Paese si registrano oltre 200mila casi all'anno e ben 930mila sono i pazienti rimasti invalidi. Ictus, la ricerca progredisce, la tecnologia si rinnova e la riabilitazione ha nuovi strumenti. Ma solo "diagnosi precoce" e "intervento tempestivo" si identificano nella corretta prevenzione. La più efficace per diffondere la conoscenza ed evitare l'invalidità.

La giornata mondiale contro l'ictus cerebrale si celebra oggi, dopo la due giorni organizzata da Alice Italia (l'associazione che riunisce medici, infermieri, pazienti e familiari) e che si è conclusa a Città della Pieve (Perugia) sabato scorso. Una campagna capillare di informazione, a cui hanno contribuito oltre tremila farmacie con controlli della pressione e della fibrillazione atriale, un'anomalia del ritmo cardiaco che, colpendo un over 55 su quattro, rappresenta il principale fattore di rischio-ictus.

Sintomi sfumati e assenza di consapevolezza rendono complesso il percorso diagnostico-assistenziale, un percorso che dovrebbe partire dalle Stroke unit, le

unità di emergenza fondamentali nella fase acuta anche per i pazienti con ictus emorragico. Purtroppo il protocollo che consentirebbe a un terzo dei soggetti di guarire e ad un altro 50% di tornare a casa in buone condizioni, non è garantito omogeneamente sul territorio. «Delle oltre 350 Stroke unit - denuncia l'ingegner Paolo Binelli, presidente di Alice Italia - ne sono operative meno di 160, concentrate al nord, mentre nel meridione si muore più di ictus che di infarto, proprio perché sono quasi assenti».

Dal versante scientifico, i neuroradiologi si rivelano ottimisti grazie alla possibilità di rimuovere i coaguli e ripristinare il flusso sanguigno all'interno dell'arteria. «Nel caso in cui il trattamento farmacologico non fosse efficace - spiega Domenico Inzitari, ordinario di Neurologia a Firenze - si interviene con una piccola rete metallica (stent) che, trasferita da un micro-catetere nel cervello, intrappola e asporta il coagulo, restituendo ossigeno al tessuto cerebrale ed evitandone la distruzione. Gli ultimi studi dimostrano che è possibile disostruire l'arteria occlusa in più dell'80% dei casi, anche se non sempre si ottiene un buon risultato clinico, che si attesta tra il 50 e il 60% se si interviene entro le 6 ore dall'attacco».



SELPRESS  
www.selpress.com

Promettente anche lo scenario in tema di riabilitazione con lo "Script" (Supervised care and rehabilitation involving personal tele-robotics), il primo guanto robotico per la tele-riabilitazione del polso e della mano dei pazienti colpiti da ictus. «Si tratta di un robot - spiega Patrizio Sale, responsabile del progetto lanciato da Alice e realizzato in Italia all'Ircs San Raffaele Pisano di Roma - che si basa su videogiochi sviluppati per anziani e disabili. Il paziente indossa il guanto, poi da un monitor-touch viene guidato in un programma che lo istruisce sugli esercizi del giorno. Tutto ciò è finalizzato al recupero delle funzioni di mano, polso e spalla». Il guanto viene creato su misura, tenendo presente le caratteristiche antropomorfe della mano. Il trattamento riabilitativo (circa 4 mila euro) sostituisce il fisioterapista domiciliare della Asl. La sperimentazione partirà il primo dicembre in Inghilterra (Sheffield), Olanda (Amsterdam) e Italia, a Roma.

**IL TEMPO UTILE**

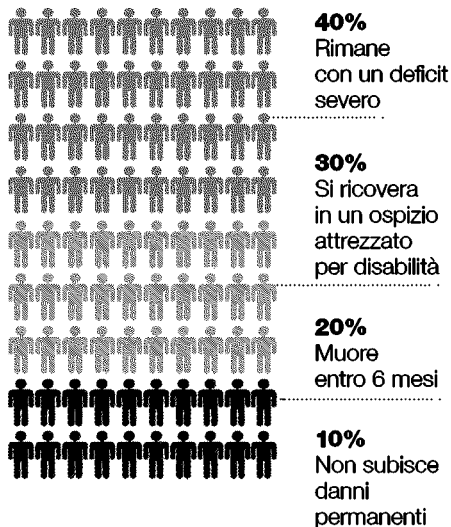
L'arteria si può disostruire (trombolisi) al massimo entro



**1 PAZIENTE SU 3** arriva in tempo utile in una stroke unit



**DOPO L'ICTUS**

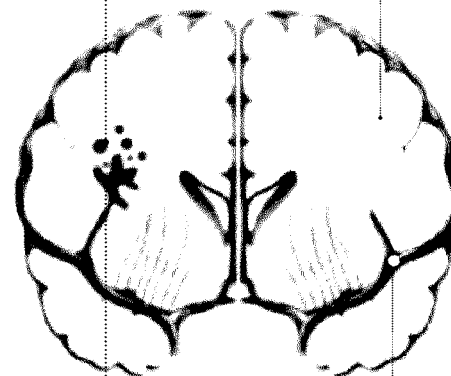


**COSA È**

È l'interruzione del flusso di sangue in qualsiasi parte del cervello. L'ictus può essere di due tipi: emorragico o ischemico. Nel primo caso avviene una emorragia interna, nel secondo una zona del cervello rimane senza o con poca irrigazione sanguigna

**Ictus emorragico**

**Ictus ischemico**



Emorragia interna

Ostruzione di un vaso e necrosi dei tessuti non irrigati

Ritaglio stampa ad uso esclusivo del destinatario, non riproducibile.

Rischio ridotto per le donne entro i 50 anni, poi s'impenna  
Effetti negativi dell'associazione pillola anticoncezionale-fumo

# Ormoni protettivi fino alla menopausa

onne e ictus, rischio ridotto solo fino alla menopausa. Avvantaggiate rispetto all'uomo finché protette dagli ormoni sessuali, si ritrovano a subire una brusca inversione di tendenza dopo la boa dei 50, quando gli stessi fattori di rischio dei maschi, diventano una minaccia concreta anche per loro. Tanto che nella classifica globale, il gentil sesso è più esposto all'attacco ischemico cerebrale. I dati statistici rivelano che dopo gli 80 anni è colpito da ictus il 20% delle donne in più degli uomini. «È la conseguenza di una vita

media più lunga», spiega Antonia Nucera, neurologa in servizio alla Stroke unit di La Spezia e responsabile scientifico di Safe (Stroke alliance for Europe), «mentre la maggior incidenza dopo la menopausa è attribuibile al calo degli ormoni che, contestualmente, espone maggiormente a ipertensione e fibrillazione atriale, un'aritmia più frequente con il progredire dell'età. Non solo. Per le donne, lo spettro dell'invalidità fa più paura, perché la sopravvivenza maggiore le espone a solitudine e a un'assistenza più problematica». Ma c'è un altro inquietante fattore. Sempre a causa della riduzione ormonale, talvolta si registra un aumento del giro-vita come conseguenza di particolari sostanze che si depositano nel grasso viscerale dell'addome. In questo caso, una circonferenza maggiore di 80 cm viene considerata dagli specialisti un elemento che favorisce l'ictus che minaccia il sistema cardiovascolare. D'altronde, aggiunge la Nucera, anche in premenopausa, non sempre è al sicuro. «Le donne possono essere colpite maggiormente da ictus anche in età giovanile (dopo i 35 anni) se utilizzano la pillola anticoncezionale associata al fumo o all'emorragia con aura, e se sono presenti disturbi della coagulazione. Tutto ciò espone a una maggiore probabilità di ictus sotto i 50. Ecco perché è indispensabile per le giovani che intendono assumere l'anticoncezionale un approfondito esame della coagulazione».

Neanche i giovani possono dormire

sonni tranquilli, visto che l'ictus giovanile riguarda la fascia tra i 45 e i 50 anni e che l'incidenza è di 10 su 100mila abitanti. Le cause della patologia nel bambino e nel giovane non sono ovviamente le stesse che coinvolgono la popolazione anziana. In genere, sono vascolari (diverse dall'arteriosclerosi) oppure cardiache misconosciute. Per esempio, la dissecazione dell'arteria carotide o della vertebrale, evento causato da traumi o microtraumi ripetuti e, anche, da incidenti stradali, traumi sportivi e manovre chiropratiche. Eppure, nonostante il fenomeno imprevedibilità, rimane fondamentale la prevenzione, dall'alimentazione corretta allo stile di vita che comprenda attività fisica costante.

(g. d. b.)

## L'ICTUS ISCHEMICO

Un vaso viene ostruito da un coagulo o da una placca arteriosclerotica e può provocare necrosi (morte dei tessuti) in una zona del cervello



- 1 Un ateroma o coagulo ostruisce la circolazione
- 2 Il flusso del sangue è diminuito o interrotto

## L'ICTUS EMORRAGICO

Un vaso si rompe e perde sangue all'interno del cervello



- 1 Dilatazione della parete arteriosa perché è indebolita da una malformazione congenita o dalla pressione alta
- 2 Rottura della parete del vaso
- 3 Fuoriuscita del sangue nel cervello che interferisce con la sua funzione



## Staminali del cordone efficaci contro la paralisi cerebrale Primi effetti su una bambina

**MILANO.** La paralisi cerebrale causata da mancanza di ossigeno al momento della nascita potrebbe aver finalmente trovato una terapia. Una bambina italiana di 4 anni seguita dai pediatri della Duke University di Durham, negli Stati Uniti, è stata infatti sottoposta in luglio a trapianto di cellule staminali estratte dal proprio cordone ombelicale e sta mostrando segni di miglioramento. La notizia è stata presentata al congresso mondiale NetCord-EuroCord in corso a Montecarlo. I genitori della piccola avevano affidato la custodia delle cellule a SmartBank, biobanca privata che offre il servizio a pagamento, esborso che nel nostro Paese è possibile evitare grazie all'eccellenza riconosciuta della rete per la donazione, la raccolta e la conservazione del sangue cordonale. Un servizio pubblico garantito dal Centro nazionale trapianti che, in caso di necessità, individua le cellule compatibili col ricevente, e mette a disposizione dei genitori anche le cellule del proprio bambino donate alla nascita. Quella della bambina italiana «è una sperimentazione controllata, con cellule sicure e dati documentati – commenta Angelo Vescovi, impegnato in ricerche analoghe –, ma lo stesso padre della bimba mi ha detto che è difficile dire se il miglioramento è dovuto alla terapia o è naturale».

Ritaglio stampa ad uso esclusivo del destinatario, non riproducibile.



# Sesso, perché è difficile averne voglia insieme

Ricerca: donne e uomini stimolati da eventi quotidiani molto diversi

## il caso

VITTORIO SABADIN

### PER LE FEMMINE

Perdere peso le eccita più di ogni altra cosa. Poi le lenzuola nuove

### MASCHI

Nulla è meglio di una serata fuori con gli amici

**S**arà anche vero che gli inglesi fanno poco sesso, ma non c'è dubbio che sono quelli che ne parlano di più: se hanno qualche limite nella pratica, nella teoria sono fortissimi.

Si organizzano sondaggi di ogni tipo, anche per sapere quali donne sono le più disposte a nuove sperimentazioni in camera da letto (quelle del Sud) e quali sono invece più fedeli alle tradizioni (quelle del Nord). Si è scoperto che il 52% delle ragazze cerca di liberarsi delle rivali parlandone male e attribuendo loro comportamenti sociali negativi anche quando non è vero.

E si è studiato persino quali sono gli avvenimenti della giornata che stimolano di più la voglia di sesso tra i maschi e le femmine: i risultati di questa indagine offrono una buona spiegazione delle ragioni per le quali quando

lei è disponibile lui lo è di meno, e viceversa.

Gli organismi degli uomini e delle donne non reagiscono nello stesso modo, e riuscire a concentrarli su un obiettivo comune è più difficile di quanto si pensi. Nessun maschio crederebbe mai, ad esempio, che al primo posto tra gli eventi che stimolano una donna ad avere rapporti sessuali vi sia l'aver perso peso.

Da un punto di vista femminile, una o due taglie in meno rappresentano una grande conquista e forse un corpo nuovo da mettere subito alla prova, ma per gli uomini non fa molta differenza. Per loro è una serata fuori con gli amici a fornire gli stimoli migliori. Ci si diverte, si parla di donne, si beve un po' più del solito e si torna a casa pronti a continuare la festa con una moglie insonnolita che proprio non ne vuole sapere.

Sia i maschi che le femmine mettono comprensibilmente al secondo posto degli eventi più stimolanti l'aver cambiato le lenzuola e infilarsi in un letto fresco, ma è sorprendente come al terzo posto per le donne e al quarto e quinto per gli uomini ci siano eventi legati alla vincita di somme di denaro o - solo nel caso dei maschi - al successo della propria squadra sportiva.

La psicologa Tracey Cox si occupa di sesso, linguaggio del corpo e relazioni sociali: «Gli stimoli legati alla vittoria - ha spiegato al "Daily Mail" - sono comuni ai due sessi perché vincere è un istinto naturale, quello che ha consentito

alla specie di mantenersi in vita. La vittoria consente di guadagnare posizioni nello status sociale, di migliorare la propria posizione economica e di interessare un maggior numero di esponenti del sesso opposto».

Inoltre, vincere scarica adrenalina, fa battere il cuore più forte e mette in moto i neurotrasmettitori dell'eccitazione, che più o meno agiscono nello stesso modo sia in camera da letto che nelle curve dello stadio. Guadagnare somme di denaro dà inoltre la sensazione di una maggiore sicurezza, che forse rende inconsciamente più propensi ad avere figli.

Nelle donne inglesi delle periferie, che passano molto tempo al bingo o alle slot machine, la sensazione di vittoria è legata soprattutto alla vincita di somme di denaro. Negli uomini alle scommesse sportive o alle partite delle squadre di cui sono tifosi: ma il risultato, una volta tornati a casa, è lo stesso.

Gli uomini intervistati hanno anzi dichiarato che se prima avevano qualche riserva sul tempo che le mogli trascorrevano al bingo, ora saranno più comprensivi, visto che giocare le può mettere in una predisposizione migliore.

Tutto quello che scarica adrenalina e endorfine, come guidare un'auto sportiva o passare un'ora in palestra, stimola gli uomini e si dice che se l'Inghilterra vincessero la Coppa del Mondo gli indici di natalità esploderebbero.

C'è poi un'attività, il pulire la casa, considerata quasi esclusivamente femminile, che le donne non hanno nemmeno preso in considerazione tra gli eventi potenzialmente afrodisiaci della giornata. E perché dovrebbe esserlo?



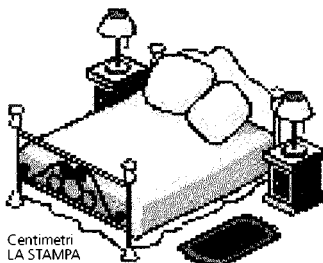
SELPRESS  
www.selpress.com




Avere il make-up a posto, magari con un nuovo taglio di capelli, è stimolante. Rovinare le unghie nel lavello sicuramente no. Eppure gli uomini hanno messo le pulizie di casa al decimo posto delle attività che predispongono al sesso. Forse, dopo avere fatto cose da donna, vogliono riaffermare il loro ruolo virile. O forse, se sono single e vivono da soli, puliscono la casa solo quando sta per arrivare una ragazza.



Che cosa  
predispone al sesso

LE DONNE

- 1 Avere perso peso 
- 2 Lenzuola fresche nel letto 
- 3 Vincere una somma di denaro 
- 4 Una serata fuori con le amiche 
- 5 Un bagno caldo 
- 6 Un party in ufficio a Natale 
- 7 Una nuova acconciatura 
- 8 Essere a posto con il make up 
- 9 Un allenamento in palestra 
- 10 Chiudere un accordo o superare un impegno difficile al lavoro 



- 1 Una serata fuori con gli amici 
- 2 Lenzuola fresche nel letto 
- 3 Un bagno caldo 

- 4 Vincere una somma di denaro 
- 5 Una vittoria sportiva di squadra 
- 6 Avere perso peso 
- 7 Un allenamento in palestra 
- 8 Guidare un'auto sportiva 
- 9 Chiudere un accordo o superare un impegno difficile al lavoro 
- 10 Pulire la casa 

GI UOMINI



L'amore brucia  
Più che camminare  
meno del jogging



Il calcolo è apparso sulla rivista scientifica «PLoS ONE»: l'attività sessuale brucia nei giovani 4,2 calorie al minuto (negli uomini) e 3,1 calorie al minuto nelle donne. Per fare un confronto, il sesso brucia più calorie di una camminata, anche se non quante fare jogging. Si pensava che il sesso bruciasse dalle 100 alle 300 calorie, ma ora gli scienziati dell'Università di Montreal grazie a uno speciale bracciale hanno misurato il dispendio di energie di coppie che avevano rapporti sessuali a casa loro: 21 coppie eterosessuali da 18 a 35 anni di età. Le sessioni avevano una media di 24,7 minuti di durata (da 10 a oltre 57 minuti). Gli uomini consumavano più energia delle donne: in media, gli uomini bruciavano 101 calorie (4,2 calorie al minuto), contro le 69 calorie delle donne (3,1 al minuto).

Ritaglio stampa ad uso esclusivo del destinatario, non riproducibile.



**La ricerca**

## Nuovo latte per neonati allergici

È allo studio un nuovo latte «speciale» per i piccoli allergici al lattosio con il quale i ricercatori puntano a ridurre la percentuale dei bimbi intolleranti. La ricerca è internazionale e, per l'Italia, partecipano i pediatri dell'ospedale Bambin Gesù con quelli dell'Università «La Sapienza» di Roma. Lo studio verrà presentato oggi in occasione di un convegno dedicato all'allergia alle proteine dal latte vaccino, organizzato dall'ospedale pediatrico romano. «Rispetto alle altre formule questa dà una maggiore probabilità che la reazione allergica non si presenti perché le proteine sono rese più piccole per poter sfuggire agli anticorpi del piccolo», spiega Alessandro Fiocchi, responsabile di allergologia al Bambin Gesù. È in corso la sperimentazione del nuovo latte. L'allergia al latte in Italia colpisce lo 0,8% dei bambini.

© RIPRODUZIONE RISERVATA



stampa | chiudi

PUÒ INDIVIDUARE SU FRAMMENTI DEL DNA ALCUNE MALFORMAZIONI

# Un nuovo esame sul sangue materno cambia la diagnostica prenatale

*Test del «Dna libero» Molto costoso, si esegue solo in pochi laboratori. Non abolisce gli altri esami, ma costringerà a rivedere le strategie di indagine*

## NOTIZIE CORRELATE

GUARDA - Diagnosi prenatale: i metodi

Adesione allo screening con il «test combinato»

Scoperta cinese e tecnologie californiane

Dal primo gennaio di quest'anno circola in Italia, e dal 2011 negli Usa, una nuova offerta per le future mamme: un test, detto del *Dna libero* o del *Dna fetale*, che promette, con un semplice prelievo di sangue, di prevedere con certezza "quasi assoluta" la sindrome di Down e altre alterazioni cromosomiche del nascituro, senza dover ricorrere a esami invasivi come amniocentesi o villocentesi. Circola su Internet, ma viene anche proposto negli studi medici. Nel mare di proposte diagnostiche, genetiche e non, per non parlare di miracolose staminali, questo esordio è passato abbastanza inosservato.

**AFFIDABILITÀ ALTISSIMA** - Eppure si tratta di un test che rappresenta una novità clamorosa. Non è ancora l'esame perfetto, capace di scoprire con certezza tutte le possibili alterazioni genetiche che possono provocare malformazioni o malattie nel nascituro, che è da decenni uno degli obiettivi della ricerca. Ma questa volta ci siamo vicini, tanto vicini da sconvolgere nel prossimo futuro le strategie sanitarie e da porre fin d'ora problemi di ordine medico, etico ed economico. L'esame in questione, che richiede un semplice prelievo di sangue materno, è in grado, ad esempio, di individuare la *trisomia 21*, cioè l'alterazione cromosomica che comporta la sindrome di Down (1 su 1000 nati) con il 99,5% di probabilità, più di qualsiasi altro test di screening conosciuto, con un'affidabilità vicinissima a quella degli unici esami diagnostici "sicuri", cioè amniocentesi e villocentesi, ma senza il rischio di aborto che questi esami comportano. Lo stesso vale per le altre due trisomie più comuni, la "18" (sindrome di Edwards, 1 su 6 mila nati) e la "13" (sindrome di Patau, 1 su 10 mila), se pure con un'accuratezza minore, comunque superiore al 90%. I falsi positivi sono, a seconda degli studi, tra lo 0,1 e lo 0,5%.

**COSTA CIRCA MILLE EURO** - È già in commercio con almeno 5 brand diversi, a un prezzo elevato, ma che dagli iniziali 1.200 euro è già sceso sotto i 1.000. Da quest'anno anche alcuni laboratori

privati italiani dispongono del kit di prelievo: da qui il materiale biologico viene spedito in uno dei sei laboratori al mondo che sono per ora in grado di svolgere questa analisi. «I dati degli studi finora effettuati sono schiacciati - dice il professor Luigi Fedele, direttore della clinica di ostetricia e ginecologia della Mangiagalli di Milano -. Siamo all'inizio di un cambiamento epocale, soprattutto per l'Italia, dove si registra una percentuale molto alta, più che negli altri Paesi, di amniocentesi e villocentesi. Speriamo di poter offrire a tutte le donne questo test, una volta che sia ufficialmente validato».

**FILAMENTI DI DNA** - Ma come è nato e come è stato sviluppato questo test? Fin dagli anni '90 gli scienziati cercavano di percorrere quella che sembrava la strada più logica: individuare nel sangue materno cellule fetali e cercare di decifrarne il patrimonio genetico. Cellule fetali sono effettivamente presenti nel flusso sanguigno, ma la loro "lettura" si rivelò assai ostica, perché occorreva estrarle, coltivarle e sottoporle a un'analisi genetica. Tali cellule si rivelarono poco adatte a questo processo, perché spesso non erano integre, perché era molto complesso coltivarle e anche perché, si scopri successivamente, nel sangue di una madre non primipara è possibile trovare le cellule dei figli precedenti. La svolta venne nel '97, quando un professore cinese di Hong Kong, Dannis Lo, annunciò in un famoso articolo sulla rivista *The Lancet* la presenza nel sangue di filamenti di Dna libero, piccoli frammenti circolanti composti da una mescolanza di materiale genetico materno e fetale, certamente prodotti dalla gravidanza in corso. Apparentemente questa "materia prima" sembrava ancora più difficile da decifrare. E invece questa "strada laterale", come spesso avviene nella scienza, si è rivelata molto più feconda, grazie alle tecniche di sequenziamento ed espansione del materiale genetico e soprattutto alla recente conoscenza della nostra mappa cromosomica.

**CROMOSOMI ANOMALI** - Si tratta di un processo assai complesso, ma in pratica si procede facendo espandere, cioè moltiplicare, i frammenti di queste piccolissime quantità di Dna che la "libreria" genetica classifica come caratteristici dei un determinato cromosoma. Dopo di che si procede a una valutazione quantitativa. La trisomia 21, responsabile della sindrome di Down, è così chiamata perché accanto ai due cromosomi 21 (i cromosomi sono sempre in coppia) ce n'è un terzo o parte di un terzo. Ecco allora che una quantità anomala di frammenti di cromosoma 21, superiore a uno standard conosciuto, segnala la sindrome di Down. Analogamente si è proceduto per le altre due trisomie, la 18 e la 13. E non solo: la stessa stima può essere effettuata per i cromosomi sessuali, la 24° coppia, che sono chiamati X e Y, per la loro forma: come è noto le femmine hanno una doppia X e i maschi una X e un' Y. Ovviamente l'assenza di materiale Y definisce il sesso del nascituro, il che non sarebbe una gran scoperta, visto che basta una semplice ecografia per ottenere lo stesso risultato. Quello che è interessante è il fatto che anche i cromosomi sessuali possono essere tre o anche uno solo, alterazioni non così rare come si pensa e che danno origine a diverse sindromi: quella di Klinefelter (XXY), di Jacob (XYY), di Turner (X), e quella detta Triplo (XXX). Anche queste anomalie dunque sono facilmente individuabili con la stessa tecnica. In questo campo si pone però il problema che in molti casi queste sindromi non comportano problemi di salute o mentali (molti se ne accorgono per caso da adulti di avere queste varianti) e si teme quindi un eccesso eugenetico.

**TEST DI SCREENING** - È stato lo stesso Lo, con la sua équipe di Hong Kong, a sviluppare nell'arco di un decennio le idee e le tecniche che hanno portato alla realizzazione del test. Dopo di che è iniziata la battaglia commerciale, tuttora in corso, che ha portato alla nascita di quattro società californiane e di una cinese che si contendono un mercato che si prospetta molto lucroso. Sul piano più strettamente scientifico, una ricerca multicentrica (NICE) conclusa nel 2011, guidata dall'Università di Stanford (ma finanziata da una delle case produttrici del test), e due studi indipendenti condotti da un centro pubblico inglese guidato dal prestigioso professor Kyriacos Nicolaides, hanno portato alla validazione del test da parte di molte società scientifiche, americane e internazionali. Non c'è invece alcuna approvazione da parte dell'FDA o da

parte dell'Emea, perché l'esame viene considerato test di screening e non diagnostico. «Ed è giusto che sia così, questo concetto deve essere chiaro - spiega il ginecologo e chirurgo fetale Nicola Persico, della clinica Mangiagalli, che ha lavorato a Londra con lo stesso Nicolaides -. Gli unici esami diagnostici certi sono amniocentesi e villocentesi. Il che significa che se una donna risultasse positiva a uno di questi test, che sono probabilistici, dovrebbe sottoporsi all'esame per confermare la diagnosi. Tutti gli studi comunque sono per ora convincenti: manca, è tuttora in corso, un grande studio su una vasta popolazione di gestanti (non solo quelle considerate a rischio), soprattutto per chiarire la quantità di falsi positivi. Ciò detto non si può negare che siamo di fronte a un grande passo avanti, perché permetterebbe di ridurre drasticamente il numero di amniocentesi».

**TEST COMBINATO** - Quale impatto potrebbe avere, insomma, il test del Dna fetale sulla diagnosi prenatale in Italia, soprattutto nell'ambito del servizio sanitario? «Il test arriva in un momento di grande confusione. L'Italia ha un record di amniocentesi, in Lombardia viene effettuata nel 19% delle gravidanze, in Italia nel 18%. Essendoci un rischio dell'1% circa di aborto, si perde una quantità inaccettabile di feti sani. La normativa tuttora in vigore, la legge Bindi del 1998, prevede che si possa praticare l'amniocentesi a tutte le donne che lo richiedono dai 35 anni in su. Ma nel frattempo l'età della gravidanza si è innalzata e quindi le amniocentesi sono aumentate. Oggi sappiamo inoltre che quasi la metà delle sindromi di Down si ritrovano in figli di donne sotto i 35 anni. La normativa è quindi del tutto inefficace. Tant'è vero che nel 2010 le linee guida dell'Istituto Superiore di Sanità hanno raccomandato il test "combinato" come screening per tutte le donne, che possano poi eventualmente sottoporsi ad amniocentesi - prosegue Persico -. Il test combinato, che comprende il dosaggio di due ormoni del sangue e un'ecografia per valutare anche la *traslucenza nucale* è un ottimo test che identifica il 90% dei casi, con una percentuale di falsi positivi del 5%. Già questo esame, adottato come screening in diversi Paesi, a partire dalla Gran Bretagna, potrebbe ridurre a un quarto le attuali amniocentesi. Ma le raccomandazioni dell'Iss sono rimaste tali. Abbiamo linee guida, non obbligatorie, diverse dalla legge, che invece è obbligatoria, e quindi c'è un gran caos, ogni centro, ogni Regione va per conto suo. Solo la Toscana con una legge regionale ha adottato lo screening con il "combinato" per tutte le donne. In Lombardia cerchiamo di proporre il test combinato a più donne possibili, ma dobbiamo chiedere un contributo per coprire i costi».

**REFERTI IN INGLESE** - Quindi il test fetale, una volta che fosse approvato ufficialmente, potrebbe sostituirlo? «A mio parere sarebbe un errore, perché l'ecografia che viene fatta nel combinato è molto preziosa: se eseguita con competenza può rilevare almeno la metà delle malformazioni e molti problemi del neonato e della gestante che non si vedono con un test genetico. Lo stesso Nicolaides ha proposto uno schema che prevede il test combinato come primo esame di screening per tutte, Dna fetale oltre una certa soglia di rischio molto larga (circa il 25% dei casi) e infine amniocentesi o villocentesi nei casi positivi. In ogni caso bisognerà uscire dall'attuale confusione, in cui prosperano studi privati che garantiscono amniocentesi "sicure" o si eseguono ecografie sbrigative». «Il test combinato è un'indicazione perfetta per fare il Dna fetale, che sarebbe più corretto chiamare Dna totale - dice Antonio Farina, medico ricercatore al Sant'Orsola di Bologna dopo aver lavorato negli Usa e uno dei maggiori esperti in materia -. Attualmente come gamma di informazioni il test offre l'80% di quello che può fornire un'amniocentesi e sul restante 20% si sta lavorando. Certo questo esame avrà un grosso impatto, ma per ora sembra destinato a un pubblico medio alto, sia per il costo sia perché serve una certa cultura: basta pensare che i referti arrivano in inglese. Prevedo poi che ci vorrà qualche anno prima che le strutture pubbliche possano organizzarsi, perché bisogna disporre di genetisti e addestrare il personale. In alternativa si potrà ricorrere a convenzioni con strutture private».

**EVITARE IL «FAI DA TE»** - «Ci sono ancora dei limiti in questo test - conclude Luigi Fedele -, perché non copre tutta la mappa cromosomica e c'è un margine di falsi positivi. È importante poi che questo,

come qualsiasi esame prenatale, sia accompagnato da un colloquio, in cui vengano spiegati con chiarezza i limiti e le conseguenze di quello che si sta facendo. Oggi c'è il rischio del "fai da te", con una consulenza magari via Internet. Questo va assolutamente evitato. Bisogna in ogni caso che la politica sanitaria si faccia carico di questa problematica, visto che siamo di fronte a una delle più importanti scoperte degli ultimi anni». Il nuovo test del Dna fetale è caduto nella realtà italiana come un sasso non proprio in uno stagno, ma in acque già agitate. Sembra a questo punto necessario prendere decisioni che facciano chiarezza per risolvere i vecchi e i nuovi problemi.

stampa | chiudi

# quotidianosanita.it

Martedì 29 OTTOBRE 2013

## Diabete di tipo 1. Si può riconoscere e prevenire nei neonati?

***Da uno studio in parte italiano sembra di sì: il marker è la carnitina, la cui scarsa presenza in età neonatale impedisce la distruzione dei linfociti T autoreattivi, innescando la reazione autoimmune che andrà a distruggere le beta-cellule del pancreas e causerà la malattia. Se si integra questo acido potrebbe dunque essere possibile prevenire la patologia.***

La reazione a catena che porta alla distruzione delle beta-cellule del pancreas e dunque al diabete di tipo 1 è causata da un valore troppo basso delle carnitine, che dunque potrebbero funzionare da marker per lo sviluppo della malattia. Ma soprattutto potrebbe forse essere possibile prevenire l'insorgenza della patologia autoimmune integrando questo acido fin dall'epoca neonatale per i pazienti a rischio. Questo quanto emerge da uno studio pubblicato su Nature Nutrition and Diabetes a firma – tra gli altri – di quattro italiani: ci sono infatti alcuni ricercatori dell'Azienda Ospedaliero Universitaria Meyer tra quelli che hanno pubblicato lo studio, nello specifico **Giancarlo la Marca**, direttore del Laboratorio screening neonatale allargato, della sua collaboratrice **Sabrina Malvagia**, di **Sonia Toni** Direttore del Centro regionale di Riferimento di Diabetologia pediatrica e della sua collaboratrice **Barbara Piccini**.

Gli specialisti dell'AOU Meyer, avendo a disposizione un'elevata casistica di bambini con questo tipo di diabete, il cui profili sono in un vero registro di diabetologia, hanno infatti permesso di incrociare i dati con quelli dello screening neonatale allargato, che solo al Meyer viene realizzato da per conto di Regione Toscana.

Lo studio, svolto su 50 bambini sottoposti a screening neonatale all'AOU Meyer, come spiegano i ricercatori dell'ospedale fiorentino, ha evidenziato un aspetto importantissimo. “i bambini che svilupperanno questo tipo di diabete, rispetto alla popolazione di controllo, hanno valori più bassi delle carnitine”. Prosegue Sonia Toni: “Questi bassi livelli di carnitina impediscono la distruzione dei linfociti T autoreattivi a livello del timo. La permanenza di questi linfociti T nel tempo innesca la reazione autoimmune che andrà a distruggere le beta-cellule del pancreas. E' chiaro come questo studio apra la strada alla progettazione di trial clinici che, mediante la supplementazione, della sostanza carente dovrebbe impedire l'insorgenza del diabete di tipo 1”.

Aggiunge Giancarlo la Marca: “Nel nostro lavoro abbiamo studiato una cinquantina di bambini che sono diventati diabetici di tipo I nei primi loro 6 anni di vita. Proprio grazie allo screening neonatale che Regione Toscana, mediante l'AOU Meyer, garantisce a tutti i bambini toscani e umbri, è stato possibile avere un profilo metabolico di questi bambini. Profilo che, comparato con il gruppo di controllo (200 neonati), ha evidenziato elementi fondamentali. La diversità di profilo (valori più bassi nei casi che nei controlli) si configura principalmente a carico della carnitina libera e di alcuni suoi esteri ed è presente, seppure solo come trend negativo, anche per gli aminoacidi. Questo significa che oggi potremmo pensare di avere a disposizione una informazione estremamente precoce su chi svilupperà diabete tipo I”.

La possibilità di predire alla nascita chi svilupperà la patologia apre la strada ad una possibile prevenzione primaria del diabete tipo I che sarà oggetto di un prossimo trial clinico.