

Biotecnologie Mediche

Screening metabolico neonatale

Anno II, numero XXVI - 08 novembre 2009

In questo numero:

- Screening metabolico neonatale
- Retinoblastoma, diagnosi con la bioluminescenza
- Scoperto il meccanismo d'azione della Leishmania donovani
- Giornata mondiale della psoriasi
- Festival della scienza 2009: Futuro della vita
- La genetica delle ossa
- Cellule staminali feto-placentari
- Grassi in gravidanza, pericolo per la salute dei figli
- La dieta del DNA
- Miodesopsie
- Torino-Roma, trasportato un paziente affetto da febbre emorragica
- 300 Kg in clinica con la gru
- Quando il rospo si trasforma in farmaco
- Uno spray per fissare i ricordi
- Diabete, un'iniezione ogni 7 giorni

Biotecnologie Mediche è una testata giornalistica telematica a carattere scientifico (registrata presso il Tribunale di Bassano del Grappa n. 02/08), diretta dall'Ing. Federico Illesi, iscritto all'albo speciale dei giornalisti del Veneto.

Per contattarci: redazione@biotecnologiemediche.it

In redazione:

Direttore responsabile:

Federico Illesi

Autori:

Giustino Iannitelli

Andrea Baron

Alessandro Aquino

Giuseppe Miragoli

Giulio Bernardinelli

Grafica e impaginazione:

Giustino Iannitelli

Software di gestione:

Andrea Baron

bitHOUSEweb di Andrea Baron, Federico Illesi, Giustino Iannitelli & c. S.n.c.

P. IVA 03443440247

Sede legale: Via Leonardo da Vinci, 20 - 36061 - Bassano del Grappa (VI)

Screening metabolico neonatale

27/10/2009, di Federico Illesi

Una novità per i genitori, disponibile già da qualche mese presso il Bioscience Institute, è la possibilità di effettuare al neonato uno screening completo sulle **malattie metaboliche**.

Esistono malattie genetiche rare, in prevalenza metaboliche, non facilmente diagnosticabili; si manifestano nei primi giorni di vita con una sintomatologia generica che spesso viene confusa con quella di malattie più comuni. Lo screening metabolico neonatale ha lo scopo di diagnosticare precocemente tali malattie per stabilire una terapia efficace prima che possano causare gravi danni al bambino, soprattutto a livello neurologico. In molte nazioni del mondo sono stati avviati programmi obbligatori per lo screening neonatale delle malattie metaboliche. In Italia è obbligatorio solo per 4 malattie ereditarie.

Il prelievo di alcune gocce di sangue deve essere effettuato non prima di 48 ore dalla nascita e non comporta rischi per il bimbo. Solitamente si consiglia di effettuarlo in concomitanza ai prelievi obbligatori per legge.

Il sangue prelevato dal tallone del neonato viene disposto su un apposito cartoncino assorbente (test di Guthrie) e, una volta asciugato, viene inviato presso i laboratori della PerkingElmer Genetics che effettueranno delicate analisi.

«Questa pratica afferma il dottor Massimo Cervellini del Bioscience Institute messa a disposizione gratuitamente ai genitori che si rivolgeranno al centro sammarinese, ha permesso di individuare già tre positività nei primi 5 mesi di operatività del servizio. Una patologia metabolica non diagnosticata può avere anche conseguenze letali per il neonato».

Le **malattie metaboliche ereditarie (MME)** sono malattie genetiche rare: un errore nel DNA influenza negativamente l'attività enzimatica, a volte annullandola del tutto.

Quando un enzima non funziona, influisce su una serie di reazioni chimiche essenziali per il funzionamento della cellula, degli organi e di conseguenza dell'organismo. Il gruppo di enzimi che lavora nelle reazioni chimiche necessarie per l'ossidazione dei nutrienti (zuccheri, proteine, grassi) riveste in tal senso una grandissima importanza. Le medesime reazioni sono fondamentali per fronteggiare il digiuno e trasformare le sostanze di riserva in energia.

I difetti enzimatici che caratterizzano le MME sono pericolosi perché determinano effetti tossici per l'organismo nel caso in cui si assumano alimenti comuni (anche latte materno), oppure a seguito di un digiuno prolungato. Il sistema nervoso è il primo apparato a subire danni, spesso irreversibili. Se la malattia viene tempestivamente diagnosticata, tuttavia, è possibile evitare che l'intossicazione provochi danni permanenti al sistema nervoso attraverso una terapia alimentare e farmacologica mirata.

La diagnosi di queste malattie è spesso tardiva perché la sintomatologia, piuttosto generica, compare nei primi giorni di vita e viene attribuita a patologie molto più comuni.

La diagnosi delle MME può essere fatta solo attraverso analisi biochimiche, che non rientrano nella diagnostica di routine. Alcune forme intermedie e lievi si manifestano nel lattante o nel bambino; i primi sintomi si presentano allo svezzamento, o durante infezioni febbrili o nei casi di scarsa alimentazione. In altri casi la sintomatologia è caratterizzata da un ritardo di sviluppo o con la perdita delle capacità acquisite.

Metodiche StepOne Tandem mass

La spettrometria tandem-mass è una metodologia diagnostica che permette di misurare, da una goccia di sangue, le sostanze presenti all'interno delle cellule durante le reazioni chimiche dovute all'ossidazione dei nutrienti. In un paziente affetto da deficit enzimatici si possono verificare delle alterazioni dal punto di vista delle reazioni chimiche, la cui conseguenza può essere l'eccesso di sostanza tossica o l'assenza di una sostanza necessaria per l'organismo. La PerkinElmer Genetics attraverso la spettrometria tandem-mass individua e misura quasi 60 sostanze, definite metaboliti, e valuta quindi, l'eventuale presenza di malattie metaboliche ereditarie.

Analisi Biochimiche

Spesso i disordini metabolici derivano da una mancanza o dal cattivo funzionamento di un enzima. In entrambi i casi l'organismo non produce i normali processi enzimatici. Attraverso le analisi biochimiche è possibile valutare tali disordini metabolici e quindi, le seguenti malattie:

Fibrosi Cistica

Galattosemia Ipotiroidismo Congenito Iperplasia Congenita

In caso di screening positivo

PerkinElmer Genetics, nel caso in cui i risultati allo screening risultino positivi, effettua approfondimenti diagnostici mediante analisi biomolecolari su campione. Frequentemente ad un disordine metabolico corrisponde un'alterazione di carattere genetico, causata quasi sempre da mutazioni genetiche. PerkinElmer Genetics, grazie all'impiego delle più sofisticate tecnologie diagnostiche è in grado di effettuare in tempi brevissimi le suddette analisi.

Elenco delle Malattie Metaboliche Ereditarie StepOne

A. Disordini acidi organici

- HMG
- Acidemia Glutarica Tipo I (GA I)
- Deficienza di Isobutiril-CoA Deidrogenasi
- Acidemia Isovalerica (IVA)
- Deficienza di 2-Methylbutiril-CoA Deidrogenasi
- Deficienza di 3-methylcrotonyl-CoA Carbossilasi
- Deficienza di 3-Methylglutaconyl-CoA Idratasi
- Acidemie Metilmaloniche
- Deficienza di Metilmalonil-CoA Mutasi
- Difetti sulla sintesi della adenosilcobalamina
- Deficienza di Vitamina B12 materna
- Deficienza di Acetoacetil-CoA Tiolasi Mitocondriale
- Acidemia Propionica
- Deficienza multipla di (CoA) Carbossilasi
- Aciduria Malonica

B. Disordini nell'Ossidazione degli Acidi

- VLCAD (Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency)
- Deficienza di Carnitina/Acilcarnitina translocasi
- Deficienza di Carnitina Transferasi Tipo I
- MCAD (Medium chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency)
- LCHAD (3-Hydroxy Long Chain Acyl-CoA dehydrogenase Deficiency)
- Deficienza di 2,4-Dienol-CoA Reduttasi
- MAD (Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency)
- CPT Tipo II (Neonatalo Carnitina Palmitoyl Transferase Deficiency)
- SCAD (Short Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency)
- SCHAD (Short Chain Hydroxy Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency)
- Deficienza TFP (Trifunctional Protein Deficiency)

C. Disordini negli Aminoacidi

- Argininemia
- Aciduria Argininosuccinica
- 5-Ossoprolinuria
- Deficienza di carbamoilfosfato Sintetase
- Ctrullinemia
- Omocistinuria
- Ipermethioninemia
- Iperammonemia, Iperornithinemia, Omocitrullinemia (Sindrome)
- Iperornitinrmis con Atrofia
- Malattia Maple Syrup Urine
- Fenilchetonuria:
 - Classica-Iperfenilalaninemia
 - Cofattore Biopertina

- Tirosinemia:
 - Tirosinemia Transiente Neonatale
 - Tirosinemia Tipo I
 - Tirosinemia Tipo II
 - Tirosinemia Tipo III

- Patologie analizzate con tecniche biochimiche e biomolecolari:
 - Deficienza di Biotinidasi:
 - Completa
 - Parziale

- Iperplasia Congenita Adrenale:
 - Deficienza di 21-idrossilasi Salt Wasting
 - Deficienza di 21-idrossilasi Simple Virilizing

- Ipotiroidismo Congenito
- Fibrosi Cistica

- Galattosemia:
 - Deficienza di Galattocinasi
 - Deficienza di Galattosi-1-fosfato Uridiltransferasi

- Deficienza di Galattosi-4-Epimerasi
- Deficienza di Glucosio-6-Fosfato Deidrogenasi
- Emoglobinopatie
- Emoglobina S, S/C, S/Beta-Talassemia, Malattie C, & E

Altre analisi:

- Iperalimentazione
- Disturbi del fegato
- Gestione dei trigliceridi a media catena
- Presenza di EDTA Anticoagulanti nel campione di sangue
- Trattamento con Benzoato, Acido Rivalico, Acido Valproico
- Deficienza di Assorbimento di Carnicina

[Vedi e commenta l'articolo »](#)

Retinoblastoma, diagnosi con la bioluminescenza

27/10/2009, di Silvia Lisciani

Grazie ad una nuova metodologia basata sulla bioluminescenza sarà possibile diagnosticare precocemente *in vivo* il cancro dell'occhio, senza ricorrere a metodi invasivi come la biopsia. È quello che ipotizzano i ricercatori dell'Università di Shanghai, che hanno messo a punto una nuova tecnica, detta BLI (bioluminescence imaging), che si basa sulla visualizzazione della luce emessa da un organismo o da una parte di esso.

Durante lo studio, pubblicato sulla rivista *Investigative Ophthalmology & Visual Science*, gli scienziati hanno ingegnerizzato geneticamente le cellule del retinoblastoma umano (RB), una grave forma di cancro dell'occhio che colpisce i bambini fin dalla tenera età, inserendo in esse i geni per la GFP (green fluorescent protein) e la Luciferasi; due proteine in grado di generare, rispettivamente, il fenomeno della fluorescenza e della bioluminescenza.

Le cellule RB modificate sono state iniettate in topi da laboratorio immunosoppressi, nei quali hanno indotto lo sviluppo del cancro. Grazie alla bioluminescence imaging è stato possibile visualizzare la crescita delle cellule cancerose e la formazione delle metastasi in diversi distretti corporei, già dalle prime fasi di sviluppo. L'applicazione di questa tecnica negli esseri umani potrebbe favorire quindi una sensibile localizzazione, qualitativa e quantitativa del retinoblastoma, garantendo una diagnosi non invasiva e, soprattutto, molto precoce consentendo un trattamento chemioterapico immediato e più efficace.

Da: Experimental Center, First People s Hospital, Shanghai Jiaotong University, Shanghai, China.

Ji X, Cheng L, Wei F, Li H, Wang M, Tian Y, Chen X, Wang Y, Wolf F, Li C, Huang Q.

[foto [wikipedia](#)]

[Vedi e commenta l'articolo »](#)

Scoperto il meccanismo d azione della *Leishmania donovani*

26/10/2009, di Silvia Lisciani

Un gruppo di ricercatori del Quebec, capitanati da Albert Descoteaux, professore presso l'Istituto Armand Frappier di Laval, ha scoperto come il parassita *Leishmania donovani* riesca a fuggire all'attacco del sistema immunitario umano e a riprodursi all'interno dell'organismo ospite, bloccando l'azione dei macrofagi.

Il parassita *Leishmania donovani* è la causa della *leishmaniosi viscerale* un'infezione cronica che, se non adeguatamente curata, può essere fatale. Esso è particolarmente diffuso in India, Bangladesh, Nepal, Sudan e Brasile dove milioni di persone vengono contagiate senza possibilità di cura né di vaccino. La *Leishmania* viene trasmessa all'uomo dalla mosca del deserto, che inietta il parassita nel circolo sanguigno dell'ospite permettendogli di giungere rapidamente alla milza, al fegato e al midollo osseo. Questi parassiti sono particolarmente resistenti all'attacco dei macrofagi, le cellule deputate alla fagocitosi e alla distruzione degli agenti estranei dell'organismo, riuscendo a replicarsi all'interno dei macrofagi stessi senza esserne distrutti.

Il nuovo studio, pubblicato su *PloS Pathogens*, ha permesso di individuare i meccanismi che sono alla base della resistenza alla fagocitosi. Il parassita infatti, sembrerebbe in grado di bloccare l'acidificazione del fagosoma, ossia della vescicola intracellulare presente nel macrofago e contenente il materiale fagocitato che, in condizioni fisiologiche, viene digerito da enzimi specifici e dall'ambiente particolarmente acido.

La scoperta di questo meccanismo apre la strada a nuovi studi finalizzati all'inibizione dello stesso e quindi alla realizzazione di farmaci o vaccini

Da: The *Leishmania donovani* Lipophosphoglycan Excludes the Vesicular Proton-ATPase from Phagosomes by Impairing the Recruitment of Synaptotagmin
Adrien F. Vinet¹, Mitsunori Fukuda², Salvatore J. Turco³, Albert Descoteaux^{1*}
1 INRS-Institut Armand-Frappier and Centre for Host-Parasite Interactions, Laval, Québec, Canada, 2 Department of Developmental Biology and Neurosciences, Tohoku University, Sendai, Miyagi, Japan, 3 Department of Biochemistry, University of Kentucky, Lexington, Kentucky, United States of America

[foto [wikipedia](#)]

[Vedi e commenta l'articolo »](#)

Giornata mondiale della psoriasi

26/10/2009, di Valeria Gatopoulos

Sono **due milioni e mezzo** gli italiani malati di **psoriasi**, una malattia della pelle non contagiosa che però è spesso motivo di vergogna per i malati.

La patologia si manifesta inizialmente con delle **chiazze rossastre che si ricoprono di squame ed escrescenze biancastre**. La malattia presenta fasi alterne: si passa dalla fase cronica a quella di recidiva e viceversa, le psoriasi sono numerose e diverse tra loro.

Da poco è stato scoperto il **gene responsabile della psoriasi**, si trova nel braccio corto del gene 6 e in quello lungo dei cromosomi 1 e 17, la predisposizione genetica non è sufficiente per scatenare l'eruzione sono necessari, bensì, dei fattori esterni, tra le cause scatenanti si annoverano: **fenomeno di Koebner, stress, farmaci, fumo, eccessivo consumo di alcol, disfunzioni e/o squilibri ormonali e metabolici**.

Attualmente **non esiste alcuna cura** che garantisca la guarigione definitiva, esistono **numeroso terapie che tentano di arginare il problema** per diverse vie: esistono **trattamenti topici** effettuati sulle zone direttamente interessate dalla psoriasi, **trattamenti biologici** che cercano di innescare un processo rigenerativo della pelle, **trattamenti sistemici** utilizzati nei casi più gravi che danno luogo ad una serie di effetti collaterali gravi, **trattamenti naturali** effettuati con acque termali o con le acque del Mar Morto, questa terapia tenta di sfruttare le proprietà benefiche degli elementi naturali presenti nell'acqua, in ultimo il **trattamento fisioterapico** a base di radiazioni.

La ricerca va avanti, ma le persone comuni hanno una conoscenza piuttosto limitata della patologia, ci sono molte cose da sapere, per questa ragione il **24 e il 25 Ottobre** è stata istituita in tutto il mondo la **Giornata Mondiale della Psoriasi**, l'**ADIPSO**, l'Associazione per la Difesa degli Psoriaci, ha accolto l'iniziativa e sarà responsabile dell'organizzazione nelle piazze italiane, dove medici e persone competenti forniranno materiale informativo e risponderanno alle domande di chiunque voglia partecipare all'iniziativa.

[Maggiori informazioni e fonte](#)

[Vedi e commenta l'articolo »](#)

Festival della scienza 2009: Futuro della vita

25/10/2009, di Ilaria De Vito

Riparte oggi (23 ottobre) l'annuale appuntamento del Festival della Scienza di Genova.

Mostre, conferenze, laboratori, spettacoli per conoscere e comprendere la scienza! Fino al primo novembre, dieci giorni per festeggiare la scienza.

Quest'anno il tema della manifestazione è **Il Futuro**, argomento particolarmente sentito in quest'epoca ricca di dubbi e incertezze.

Il futuro è la ragion d'essere della ricerca scientifica, artistica, letteraria: è il luogo immaginario da conquistare con fantasia e applicazione, rigore e immaginazione, calcolo e previsione. La scienza, infatti, ci insegna che il limite del possibile può essere responsabilmente spostato sempre più in là: lo dimostra il fatto che applicazioni che spesso hanno avuto, nel passato, il sapore di un futuro irraggiungibile, sono poi divenute realtà quotidiana. Per parlare ed esplorare il concetto di futuro, il Festival della Scienza ha organizzato il programma secondo cinque percorsi: il futuro della tecnologia, alle prese con le grandi potenzialità della comunicazione; il futuro della vita, sospeso fra naturale e artificiale; il futuro dell'universo, aperto verso esplorazioni sempre più impegnative; il futuro della natura, che deve affrontare la sfida della sostenibilità; il futuro delle idee, quello da cui dipende l'idea di pianeta che consegneremo alle generazioni future.

Per maggiori informazioni riguardo alle attività legate al tema della salute e della vita in generale si può visitare il seguente [link](#).

[Vedi e commenta l'articolo »](#)

La genetica delle ossa

23/10/2009, di Ilaria De Vito

Dall'Australia arrivano i geni dell'osteoporosi.

Uno studio dell'University of Western Australia raffronta i risultati di cinque lavori dedicati all'analisi del genoma di circa 20 mila persone per individuare geni legati alla perdita di densità minerale ossea, l'osteoporosi.

In ciascuno dei lavori considerati si sono usati chip genetici ad alta tecnologia per ottenere un campione del Dna di ciascun partecipante, e per individuare variazioni del genoma in punti specifici, o SNPs (single nucleotide polymorphisms). È stata poi esaminata la densità minerale ossea, per verificare se gruppi di persone con simili densità hanno anche simili variazioni negli SNPs. In totale, sono stati individuate 20 regioni genetiche, conosciute come loci, con una forte associazione alla densità ossea. Di queste, 13 sono state identificate per la prima volta. Lo studio si aggiunge alla crescente mole di evidenze che collegano dei geni specifici al rischio di osteoporosi, e apre la strada allo sviluppo di test diagnostici e di terapie mirate.

Sarà utile ottenere profili del Dna delle persone, in modo da identificare sin dall'età giovane quali individui sono geneticamente suscettibili all'osteoporosi, dice il responsabile dello studio, il genetista molecolare Scott Wilson. A tali soggetti, aggiunge, sarà possibile prescrivere esercizi specifici, linee guida dietetiche e farmaci, per prevenire l'insorgenza dell'osteoporosi, un rischio a cui sono esposti una donna su tre e un uomo su cinque.

[Vedi e commenta l'articolo »](#)

Cellule staminali feto-placentari

22/10/2009, di Federico Illesi

Si svolgerà a Milano il 24 ottobre, presso l'Auditorium Gio Ponti, il convegno organizzato dalla Bioscience Foundation in collaborazione con la Fondazione Cure, sulle cellule staminali feto-placentari.

Il rivoluzionario ingresso in medicina di cellule in grado di rigenerare tessuti e organi è al centro di un acceso dibattito scientifico ma anche politico ed etico. Nel corso dei lavori saranno affrontati aspetti e tematiche riguardanti ricerca, terapie, normative, protocolli e standard di sicurezza, senza tralasciare le implicazioni economiche e sociali che i progressi della ricerca sulle staminali hanno determinato in questi ultimi anni.

La partecipazione al convegno è gratuita ma con iscrizione obbligatoria ([sito web](#)) e sarà un'occasione di dibattito con medici e ricercatori sui concreti benefici che possono derivare dall'impiego di cellule staminali feto-placentari, con prospettive di cura anche per numerose malattie finora considerate inguaribili. È un'opportunità di approfondimento su un tema di pregnante attualità per tutti gli operatori della sanità, ginecologi e ostetriche, e per il mondo dell'informazione.

Molte le relazioni di alto profilo scientifico che verranno presentate al convegno. Concluderà i lavori una Tavola Rotonda su Etica, politica e comunicazione con la partecipazione di illustri esponenti del mondo delle istituzioni, della politica e del giornalismo scientifico.

Il programma del convegno è denso di eventi:

9:00

Registrazione

9:15

Apertura dei lavori

Enrico Ferrazzi Università degli Studi di Milano

BIOLOGIA DELLE CELLULESTAMINALI FETO PLACENTARI

Chairman Enrico Ferrazzi Università degli Studi di Milano

9:30

Cosa sono le cellule staminali: origine, potenzialità e differenze

Fulvio Gandolfi, Università degli Studi di Milano

10:00

Trapianti di staminali: l'istocompatibilità e la GHVD

Augusto Federici, Università degli Studi di Milano

10:20

Cellule staminali ematopoietiche e terapia genica.

Terapia genica e trapianto di cellule staminali nella cura delle malattie genetiche del

sistema ematopoietico

Alessandro Aiuti, Istituto Telethon per la Terapia Genica e Ospedale S. Raffaele, Milano

10:40

La senescenza delle cellule staminali crioconservate e le radiazioni ionizzanti

Loris Zamai, Università degli Studi di Urbino

11:00

Q & A

RICERCA E POTENZIALITÀ DI CURA

Chairman Irene Cetin Università degli Studi di Milano

11:30

Ricerca e clinica delle cellule staminali emopoietiche per malattie linfo-emopoietiche

Pasquale Paolo Pagliaro, Ospedale Sant'Orsola, Bologna

11:50

Il protocollo di criconservazione biologica secondo gli standard di qualità GMP

Chiara Guidi Qualified Person

12:10

Futuri impieghi delle staminali nell'area cardiovascolare

Molecole chimiche, sonocitologia e campi magnetici

Carlo Ventura, Università degli Studi di Bologna

12:30

Q & A

13:00

Pausa

QUALITÀ, ECONOMIA E LEGALITÀ

Chairman Anna Maria Marconi Università degli Studi di Milano

14:00

Le regole della Good Manufacturing Practice nel mercato delle staminali.

La filiera della Qualità GXP

Giovanni Migliaccio, Istituto Superiore di Sanità

14:20

Inquadramento legale della conservazione delle cellule staminali

Decreti legge, Ordinanze Min. e Direttive europee

Stefano Fiorentino, avvocato

14:40

Valutazioni economiche e finanziarie della crioconservazione per lunghi periodi ed i rischi di bolle speculative

Andrea Giornetti, Facoltà di Economia Università degli Studi di Roma Sapienza

15:00

Q & A

TAVOLA ROTONDA ETICA, POLITICA E COMUNICAZIONE

Modera Margherita De Bac Corriere della Sera

15:30

Analisi e valutazione dell'informazione sulle cellule staminali in Internet: l'ambiguo confine tra qualità reale e realtà virtuale

Antonella De Robbio, Università degli Studi di Padova

Le norme di settore: il punto di vista delle autorità sanitarie

Giuliano Grazzini, Centro Nazionale Sangue

L'attività Parlamentare: lo stato dell'arte e le prospettive

On. Francesco Stagno D'Alcontres, Deputato, XII Commissione Affari Sociali

Comunicazione sulla donazione e conservazione delle cellule staminali cordonali:

l'esperienza delle istituzioni e del volontariato

Gloria Pravatà, Centro Nazionale Sangue

I media e la divulgazione scientifica: un paradigma di danno da approssimazione

Nicoletta Carbone, Radio 24 Il Sole 24 ORE

Etica, comunicazione e salute: la crisi dell'informazione scientifica

Francesco Maria Avitto AdnKronos Salute

18:00

CHIUSURA LAVORI

[Vedi e commenta l'articolo »](#)

Grassi in gravidanza, pericolo per la salute dei figli

21/10/2009, di Silvia Soligon

Da oggi anche i grassi rientrano nella lista degli alimenti cui fare attenzione in gravidanza. A dimostrarlo è uno studio condotto da un gruppo di ricercatori inglesi: i figli di donne che durante la gestazione favorisce hanno consumato una quantità troppo elevata di grassi saturi hanno, infatti, una maggiore probabilità di sviluppare una patologia al fegato, la NAFLD (Non-alcoholic fatty liver disease). I risultati della ricerca sono stati pubblicati da *Hepatology* e confermano la pericolosità di una dieta troppo ricca di questo tipo di grassi.

La NAFLD è una malattia causata dall'accumulo di grassi nel fegato. Generalmente è associata all'obesità e non desta grandi preoccupazioni perché si sviluppa raramente e non è molto pericolosa. Tuttavia, negli individui che la sviluppano spesso degenera in cirrosi o in malattie croniche del fegato ben più gravi.

Per questo motivo i ricercatori guidati da Christopher Byrne, professore all'University's School of Medicine di Southampton, hanno studiato le cause che contribuiscono alla progressione della malattia, rivelando che l'alimentazione della madre in gravidanza è un fattore determinante. Troppi grassi saturi nella dieta materna possono influenzare lo sviluppo del fegato del feto, rendendolo più propenso a sviluppare la malattia nel corso della vita. Una dieta non sana, ricca di grassi saturi, nei bambini e nei giovani adulti complica ulteriormente il problema, causando una forma grave di NAFLD più avanti nell'età, ha affermato Byrne.

Una voce autorevole, considerando che l'University School of Medicine gode di una fama mondiale per i suoi studi pionieristici sulla relazione tra l'alimentazione delle madri in gravidanza e i futuri problemi di salute nei loro figli.

I risultati ottenuti si spingono anche oltre la gravidanza. Infatti, secondo lo stesso studio anche i grassi presenti nel latte materno avrebbero un effetto analogo. Ora le ricerche proseguiranno per comprendere come si sviluppi la malattia e in che modo sia possibile prevenirla.

Fonte: Bruce KD et al., Maternal high-fat feeding primes steatohepatitis in adult mice offspring, involving mitochondrial dysfunction and altered lipogenesis gene expression (p NA). Hepatology. 2009 Aug 5.

[Vedi e commenta l'articolo »](#)

La dieta del DNA

21/10/2009, di Ilaria De Vito

C'è stato il tempo della frutta, della verdura, della pasta, ora è il momento della dieta del DNA. L'iniziativa è di Planet srl, che gestisce Vitalybra, un piano alimentare personalizzato ideato dal medico nutrizionista Primo Vercilli.

Per provarla la nuova dieta basta sottoporsi ad un test genetico in una delle principali farmacie italiane che hanno aderito al progetto. Conoscendo il DNA sarà possibile individuare l'alimentazione più adatta ai bisogni nutrizionali di ciascuno. Uno schema super-personalizzato, basato sulla impronta genetica che rende ogni persona unica e irripetibile.

Per eseguire il test del Dna bastano pochi minuti, assicurano gli esperti. Il farmacista preleva un campione di saliva con il tamponcino e lo spedisce al laboratorio di analisi. I risultati del test del Dna, insieme a un piano alimentare, verranno poi recapitati da Vitalybra al farmacista e quindi consegnati a chi li ha richiesti.

Termina così l'era delle diete restrittive. Primo Vercilli perché la cosa più importante per perdere i chili di troppo, e prevenire molte patologie legate al sovrappeso e all'obesità, non è eliminare a caso alcuni cibi dal menu, ma selezionare gli alimenti più idonei ad ogni individuo. I criteri più importanti per stabilire l'idoneità alimentare per una persona sono: lo stato nutrizionale; i sintomi, i disturbi e la situazione clinica; le caratteristiche farmacologiche degli alimenti; l'indice e il carico glicemico degli alimenti; eventuali allergie o intolleranze.

[Vedi e commenta l'articolo »](#)

Miodesopsie

20/10/2009, di Federico Illesi

Miodesopsie è un termine scientifico per designare una affezione oculare conosciuta sin dai tempi antichi: la parola miodes deriva dal greco e vuol dire mosche, il suffisso psie vuol dire visione quindi visione di mosche; i romani le definirono muschae volitantes e il termine **mosche volanti** è rimasto fino ai tempi nostri ad indicare la visione di corpuscoli di varia forma che impediscono una chiara visione; nei paesi di lingua inglese il termine corrispondente è floaters pur essendo una affezione così antica l'uomo moderno ancora oggi ne soffre non essendo stati chiariti tutti i meccanismi fisiopatologici responsabili; la ricerca non ha ancora trovato una cura medica risoltrice la comparsa delle opacità vitreali è stata accomunata all'invecchiamento fisiologico e al processo degenerativo multifattoriale (dalla luce solare, ai radicali liberi, alla miopia o a vari fattori metabolici) ultimamente sembra essere aumentata l'incidenza di questa affezione anche nella popolazione giovane e attiva.

Il vitreo è una sostanza gelatinosa, inizialmente compatta ed omogenea, che riempie lo spazio endoculare situato tra la retina e il cristallino. Questa sostanza è comunque destinata a perdere parte della sua integrità nel corso degli anni. Il fenomeno delle mosche volanti indica che il vitreo si è leggermente liquefatto e parte delle sue fibre si muovono dentro l'occhio. La liquefazione provoca spesso un distacco del vitreo dalla superficie retinica rendendo evidente delle aree di addensamento fibrotico davanti all'asse visivo facendo percepire, a chi ne è colpito, una formazione circolare detta anello di Weiss (foto 1) oppure delle semplici aree di addensamento del gel vitreale (foto 2).

La sintomatologia tipica riferita è la visione di oggetti di varia forma e tipo, che fluttuano dentro l'occhio e che sfuggono cercando di fissarli. Sebbene il paziente abbia la sensazione di vederli sulla superficie oculare in realtà sono flottanti all'interno del vitreo e la loro percezione è dovuta alla proiezione sulla retina, ovvero sulla pellicola fotosensibile dell'occhio. I corpi mobili risultano particolarmente evidenti quando la persona rivolge lo sguardo verso superfici chiare (come pareti bianche e cielo azzurro).

(Foto 3 e 4).

A causa dei continui movimenti dell'occhio, le fibre vitreali deteriorate possono anche determinare la comparsa delle scintille luminose per una stimolazione meccanica della retina. Ciò causa la comparsa di flashes o di lampi luminosi in assenza di un vero stimolo luminoso (foto 5). La stessa sensazione che si ottiene quando una persona comprime l'occhio e vede le stelle. Col tempo, tuttavia le trazioni vitreali potrebbero formare qualche piccolo forellino retinico.

Sempre più numerose sono le persone che, preoccupate, si rivolgono all'oculista, per ricevere rassicurazioni sullo stato dei propri occhi sia quando percepiscono delle opacità occasionalmente sia quando delle opacità compaiono acutamente e persistentemente, come nel distacco di vitreo, una delle cause più frequenti di richiesta di pronto soccorso oftalmico e una delle cause di sofferenza psicologica del paziente per la grande angoscia e autentico terrore che vive nel timore di una perdita irreparabile.

La comparsa delle miodesopsie è giustamente considerata la spia di problemi più seri, tuttavia nella maggior parte dei casi è possibile, fortunatamente, escludere gravi patologie vitreo retiniche sottostanti e pertanto, i sintomi non sono più ritenuti patologici ma sono considerati ineluttabilmente dei disturbi visivi a cui si associa un certo disagio psicologico con i quali bisogna convivere; in una minoranza di pazienti si sono osservate opacità fortemente invalidanti per le normali mansioni quotidiane.

Queste in breve le possibili evoluzioni e complicanze a cui la complessa struttura vitreo retinica potrebbe andare incontro pertanto le miodesopsie dovrebbero essere considerate come segni prodromici anche quando fanno parte di una evoluzione benigna.

L'Associazione Cielo Azzurro onlus si occupa del fenomeno delle miodesopsie sin dal 2002. È una seria associazione senza fini di lucro di persone affette da questa patologia oculare e che gestisce sul web, forse, il più noto sito in Italia che tratta di queste problematiche, il sito è denominato miodesopsie.it per l'appunto, a queste persone va il merito di aver creato un movimento e di tenerlo in vita nonostante l'esiguità delle risorse a disposizione.

Tra le recenti iniziative intraprese dall'associazione citiamo: uno studio enzimatico preliminare presentato al congresso internazionale di biochimica nel 2007, in collaborazione con il dipartimento di Biochimica dell'Università di Catania l'organizzazione di alcune giornate di screening oculistico nella provincia di Catania in collaborazione con il Lions Clubs e l'Unione Ciechi italiana uno studio epidemiologico in collaborazione con l'U.O. di oculistica dell'Ospedale

Sant Antonio di Padova, e il dipartimento di statistica dell'Università di Padova, esteso alla provincia di Padova, l'inaugurazione dell'ambulatorio di miodesopsie presso il centro oculistico San Paolo dell'ospedale di Padova e infine un convegno scientifico di aggiornamento presso la sede dell'unità O.C. di Oculistica dell'ospedale Sant Antonio di Padova con la partecipazione dei primari oculisti degli ospedali della provincia di Padova e del Triveneto.

Oggi più che mai l'associazione cieloazzurroonlus, si fa interprete e portavoce di una comunità di pazienti in crescente aumento, nello stimolare la ricerca clinica e sperimentale, affinché si possa realizzare una futura cura per questo vi chiediamo di contattarci nel sito: www.Miodesopsie.it, per sostenere con noi la ricerca contro la patologia oculare delle mosche volanti.

[Vedi e commenta l'articolo »](#)

Torino-Roma, trasportato un paziente affetto da febbre emorragica

20/10/2009, di Valeria Gatopoulos

È successo il 9 ottobre, un uomo senegalese di ritorno dall'Africa è stato trasportato dall'ospedale di Torino allo Spallanzani di Roma. La scena poteva sembrare quella di un film, uomini con delle tute bianche e un aereo militare che trasporta un uomo affetto da non si sa quale patologia che minaccia la salute pubblica, eppure era tutto vero!

L'uomo presentava febbre alta e vomito, una serie di esami hanno portato alla sconvolgente diagnosi: **febbre emorragica**, sono state adottate immediatamente tutte le misure di prevenzione e sicurezza. Il paziente è stato trasportato a bordo di un **C-130J della 46a Brigata Aerea**, ad accompagnarlo un'équipe di medici e paramedici.

Sorprendenti le misure di sicurezza adottate per evitare il contagio.

È stata utilizzata **L'ATI**: una barella chiusa impiegata per isolare i pazienti con patologie particolarmente contagiose e pericolose. **L'Aircraft Transit Isolators**, questo è il nome del dispositivo, è costituito da filtri speciali, da un telaio in alluminio, da un rivestimento in PVC e da un sistema di alimentazione.

Una volta giunto nella Capitale il paziente è stato ricoverato in una stanza di isolamento, sono in corso le dovute analisi e numerosi accertamenti e sembra sia stato scongiurato il rischio di contagio.

[Vedi e commenta l'articolo »](#)

300 Kg in clinica con la gru

12/10/2009, di Alessandro Aquino

Per entrare al Cardarelli di Napoli, Carmela ha avuto bisogno di una gru. Un anno chiusa in casa per colpa del suo peso, 300 Kg, con i gesti più semplici divenuti impossibili. Ora, dopo un intervento per riduzione dello stomaco, si pone l'obiettivo sul tornare ad una vita normale.

Un po' alla volta Carmela recupera la sua vita. L'intervento cui è stata sottoposta al Cardarelli le consentirà di perdere almeno 100 chilogrammi nel giro di 12 mesi. Si era lasciata influenzare dalla televisione assumendo quelle pillole che servono per dimagrire. Alla fine, però, i chili persi li ha ripresi con gli interessi. Da ieri, ha smesso di mangiare solo semolino e omogeizzati e ha cominciato una dieta che prevede l'assunzione di 1.200-1.300 calorie al giorno. Anche il respiro, tra i principali problemi a causa del peso del seno, è tornato normale a poco a poco.

Prima di arrivare al Cardarelli, è stata in diversi ospedali e in alcuni non si è trovata bene. Prima di questa paziente, sottolinea Emilio Manno, responsabile dell'Unità operativa della Chirurgia dell'Obesità, mi ero occupato di altri casi, ma mai così, nel senso che Carmela aveva un indice di massa corporea, utilizzato per calcolare il grado di obesità, pari a 100. Prima al massimo avevo avuto pazienti con un valore tra i 50 e i 60».

Ogni anno sono circa 60 gli interventi su pazienti obesi che vengono effettuati al Cardarelli, Tanto che sta diventando un punto di riferimento per questa patologia e dal 2004 hanno iniziato con la formazione di una squadra specializzata per questi interventi di chirurgia bariatrica.

[Vedi e commenta l'articolo »](#)

Quando il rospo si trasforma in farmaco

08/10/2009, di Silvia Soligon

Sembrirebbe il finale di una favola, invece ha solide basi sperimentali lo studio clinico pubblicato sulle pagine della rivista *Cancer* secondo cui lo huachansu, un medicinale cinese ottenuto dal veleno essiccato di rospo, aiuta nella cura di diverse forme di tumore. Ricercatori dell'Anderson Cancer Center (Università del Texas), in collaborazione con gli esperti dell'University Cancer Hospital di Shanghai, hanno mostrato una riduzione della progressione del cancro al fegato, al pancreas e al polmone in pazienti sottoposti ad un trattamento clinico in fase I di sperimentazione.

Le proprietà antitumorali dello huachansu, ottenuto dal secreto delle ghiandole della pelle dei rospi, sono note fin dagli anni settanta, quando è entrato in uso in Cina per curare tumori al fegato, al polmone, al colon e al pancreas. Lo studio condotto negli Stati Uniti ha avuto inizio nel gennaio 2005 con la somministrazione giornaliera a 15 pazienti di una dose di farmaco otto volte superiore rispetto a quella utilizzata dai medici cinesi; il trattamento ha previsto due o più cicli di 14 giorni e si è protratto fino al luglio 2006. Nonostante le elevate dosi somministrate, la maggior parte dei pazienti non ha riportato reazioni di tossicità, nemmeno a livello cardiaco, né una progressione dei sintomi correlati al tumore. Non solo: nel 40% dei pazienti affetti da tumore al fegato la sua progressione si è arrestata per una media di sei mesi e in un caso è stata osservata una riduzione della massa del tumore del 20%, durata per più di undici mesi.

Oltre ad essere il primo esempio di analisi della relazione tra la dose del farmaco e la sua tossicità, questo studio rappresenta una novità per le istituzioni di ricerca americane, da sempre scettiche nell'accettare terapie complementari a quelle tradizionali. Volevamo applicare un approccio basato sulla medicina occidentale per studiare il ruolo del veleno di rospo nei malati di cancro e, se possibile, somministrare una dose più potente senza aumentare la tossicità o gli effetti collaterali, ha dichiarato Lorenzo Cohen, coautore del lavoro.

Secondo Zhiqiang Meng, primo autore dello studio, anche se abbiamo osservato una risposta non completa o parziale (riduzione della malattia del 30 per cento o più) è incoraggiante che il cancro non sia progredito in un elevato numero di pazienti con epatocarcinoma. Attualmente è in corso uno studio

clinico in fase II in cui lo huachansu è utilizzato in combinazione con un altro noto antitumorale, la gemcitabina. E forse la favola si arricchirà di un nuovo lieto fine.

Fonte: Meng Z et al., Pilot study of huachansu in patients with hepatocellular carcinoma, nonsmall-cell lung cancer, or pancreatic cancer. *Cancer*, 2009 Aug 21.

[Vedi e commenta l'articolo »](#)

Uno spray per fissare i ricordi

06/10/2009, di Silvia Soligon

Alzarsi di buon mattino per l'ultima occhiata ai libri prima dell'interrogazione non sarà più una preoccupazione per gli studenti. A prometterlo sono i ricercatori dell'Università di Lubeca (Germania), secondo cui uno spray a base di interleuchina-6 (IL-6) è in grado di fissare i ricordi durante il sonno. Lo studio, che ha guadagnato la copertina del FASEB Journal, rivela una nuova interazione tra il sistema nervoso centrale e il sistema immunitario, alle cui funzioni partecipa anche questa molecola.

L'IL-6 è, infatti, prodotta durante le infiammazioni. Tuttavia, alcuni studi hanno dimostrato che è in grado di promuovere il sonno: infatti proprio durante il riposo notturno aumenta la disponibilità dei suoi recettori. Dato che il sonno promuove il consolidamento dei ricordi, i ricercatori tedeschi hanno ipotizzato che l'IL-6 potesse partecipare a questo fenomeno.

La ricerca ha previsto di somministrare lo spray nasale o un placebo a diciassette individui che avevano letto subito prima una breve storia emotiva e un racconto neutrale. Durante il sonno seguente è stata monitorata l'attività cerebrale e il mattino seguente i soggetti hanno scritto il numero maggiore di parole che potevano ricordare di ciascuna storia. Negli individui trattati con l'IL-6 è stato osservato un aumento dell'attività cerebrale durante la cosiddetta fase REM, ossia la seconda metà del riposo notturno. Inoltre è stata verificata l'ipotesi di partenza: chi aveva ricevuto lo spray era in grado di ricordare più parole.

Questo studio è un eccitante esempio di scienza interdisciplinare, dato che l'IL-6 era considerata un prodotto collaterale dell'infiammazione, non un fattore che influenza l'apprendimento, ha affermato Gerald Weissmann, editore di The FASEB Journal. Secondo Lisa Marshall, coautrice dello studio, questa è la prima prova che una tale molecola immunoregolatoria svolge un ruolo nella formazione della memoria a lungo termine durante il sonno.

Fonte: Benedict C. et al, Enhancing influence of intranasal interleukin-6 on slow-wave activity and memory consolidation during sleep. The FASEB Journal. 2009;23:3629-3636.

[Vedi e commenta l'articolo »](#)

Diabete, un'iniezione ogni 7 giorni

01/10/2009, di Federico Illesi

Per le persone con diabete si allontana il timore di dover vivere con la quotidiana ansia delle iniezioni giornaliere. Secondo quanto annunciato oggi in occasione dell'apertura dei lavori dell'EASD di Vienna, infatti, sono ormai evidenti i vantaggi ottenuti in termini di controllo glicemico e sicurezza da exenatide a lento rilascio, il trattamento della classe degli incretino-mimetici da somministrare una volta a settimana.

Confermata, inoltre, in tutti i lavori relativi a questa nuova formulazione disponibile in futuro in Italia, la decisa perdita di peso corporeo che permetterà di dare un taglio netto al binomio diabete-obesità. Exenatide nella sua versione giornaliera già disponibile in Italia dall'inizio del 2008, e in quella monosettimanale, sarà protagonista al congresso con oltre 20 presentazioni di studi differenti. Ma quelli più interessanti per il futuro della terapia sono quelli denominati DURATION, una serie di lavori destinati a valutare la superiorità di exenatide monosettimanale rispetto ad altri farmaci antidiabetici. DURATION 3 della durata di 26 settimane, ha posto a confronto, ad esempio, exenatide monosettimanale con la monosomministrazione giornaliera di insulina glargine in 467 pazienti diabetici di tipo 2 in trattamento con dosi stabili di metformina da sola o in combinazione con una sulfanilurea.

In questo studio, Exenatide monosettimanale si è dimostrata superiore a Insulina Glargine: entrambi i bracci di trattamento hanno iniziato con un livello di HbA1c (indicatore del livello glicemico) al basale pari all'8,3%, ma exenatide monosettimanale ha riportato una riduzione dell'HbA1c significativamente maggiore dal punto di vista statistico, che si è accompagnata ad una riduzione piuttosto che un aumento del peso corporeo e ad un minor numero di episodi di ipoglicemia.

In DURATION 1, concepito per valutare l'efficacia di exenatide monosettimanale rispetto a exenatide somministrata due volte al giorno dopo due anni di trattamento, è stato dimostrato come il trattamento monosettimanale abbia permesso di ottenere significative riduzioni dell'HbA1c pari all'1,7% e della glicemia a digiuno (FPG) pari a 2,22 mmol/L. Il 65 per cento dei pazienti ha ottenuto un livello di HbA1c pari o inferiore al 7%. Un livello di HbA1c inferiore al 7% rappresenta l'obiettivo del controllo glicemico in base alle raccomandazioni dell'American Diabetes Association.

Il peso corporeo si è significativamente ridotto, con una perdita ponderale dei pazienti pari a una media di 2,6 chilogrammi. Si è osservato un miglioramento significativo del profilo lipidico e si è registrata una riduzione significativa della pressione sistolica (SBP).

[Vedi e commenta l'articolo »](#)