

Il genoma, questo sconosciuto

Intervista a Francesco Palma

di Costantina Trotta

Egredo prof., ci spiega in parole semplici che cosa si intende per "Genoma". La cellula, l'unità fondamentale con cui sono costruiti tutti gli organismi viventi, contiene il materiale genetico. Esso è presente in larga parte nel nucleo delle cellule ed è costituito da lunghe catene di DNA. Il DNA è una molecola filamentosa con un diametro di soli 2 nanometri, cioè due milionesimi di millimetro, ma estremamente lunga: in una sola cellula umana le catene di DNA allineate raggiungono la lunghezza di 2 metri!

Ma che ruolo hanno queste lunghissime molecole?

Quello di contenere informazioni. Basta osservare le differenze che ci sono tra i caratteri fisici delle persone, le differenze tra le specie di piante e di animali. Tutti gli esseri viventi contengono DNA ma in questa molecola sono contenute informazioni diverse ed esse sono alla base delle diverse caratteristiche biologiche.

Il DNA è come un nastro magnetico e le informazioni sono la musica. Tutti gli autori registrano sullo stesso tipo di cassetta ma ognuno le proprie opere. L'insieme di tutte le informazioni scritte nel DNA di una cellula è il genoma. Queste informazioni, come le parole, sono scritte con delle lettere ma l'alfabeto è solamente costituito da A C G T. Per essere più corretti ogni individuo ha due genomi dentro ogni cellula, uno che viene ereditato dal padre e l'altro dalla madre. I figli infatti hanno i caratteri dei genitori che si sono trasmessi con le regole della genetica.

Che cos'è il Progetto Genoma Umano?

Il progetto genoma umano è iniziato negli anni novanta e si è concluso nel 2001, ha avuto come scopo quello di sequenziare tutti i filamenti di DNA presente nel nucleo delle cellule dell'uomo così da determinare il genoma. La sequenza del DNA cor-

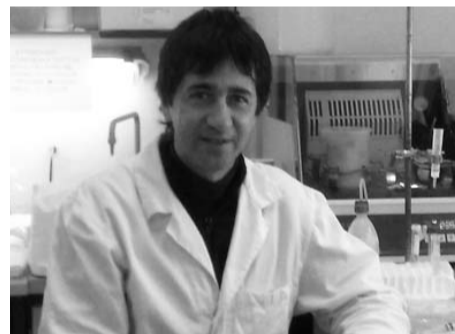
risponde all'informazione genetica; leggere la sequenza con cui si alternano le 4 lettere permette di decifrare il contenuto del genoma. Oggi tutto il genoma dell'uomo è disponibile su internet e qualsiasi utente può consultarlo.

Cosa hanno scoperto gli scienziati dallo studio del genoma?

Che solo una piccolissima parte di tutte le sequenze trovate sono importanti per la vita, esse vengono chiamate geni, le altre sequenze, che in primo momento vennero chiamate DNA spazzatura (perché non servono a nulla), potrebbero avere un ruolo nell'evoluzione ma ancora non è del tutto chiaro. Un'altra informazione ottenuta dall'analisi del genoma umano è che nella nostra specie, Homo sapiens, non esistono le razze. Questa è un'importantissima scoperta scientifica anche se viene poco divulgata.

Perché è importante conoscere il nostro genoma?

Sarebbe bello se ognuno potesse co-



Francesco Palma

nosce la sequenza del proprio genoma! Ma questo è ancora troppo costoso. Qualche informazione si può però avere e riguarda alcune piccole differenze che caratterizzano ogni individuo; si pensa che esse siano alla base della predisposizione individuale verso le malattie cronicodegenerative e la differente risposta verso i farmaci. Gli scienziati stanno lavorando anche su questo campo e grazie alla sequenza del genoma hanno a disposizione tanti dati con cui affrontare le proprie ricerche. Come la rivoluzione industriale caratterizzò un passaggio epocale nella vita dell'uomo così la rivoluzione digitale e l'era post-genomica, che stiamo vivendo, porteranno ad una nuova società, sarà responsabilità di tutti far sì che essa sia migliore.

I rischi dell'ipertensione arteriosa



di
NUNZIA
GRANITO

redazione@ifatti.eu

E I rischi che l'ipertensione arteriosa comporta sono noti ormai da oltre 60 anni; essa costituisce una causa importante e, almeno in parte, prevenibile di patologia cardiovascolare. In assenza di trattamento adeguato, studi prospettici dimostrano che l'ipertensione arteriosa aumenta significativamente il rischio di scompenso cardiaco, coronaropatia, ictus emorragico e trombotico, malattie renali. E' pertanto essenziale identificare i pazienti ipertesi e stimolarli per un'adeguata adesione al programma terapeutico.

Le cause dell'ipertensione arteriosa sono molteplici.

In circa il 95% dei casi non è possibile riconoscere una causa. Essa è definita ipertensione arteriosa essenziale primitiva. Si presenta in soggetti tra i 25 e i 55 anni con familiarità positiva per ipertensione o malattie cardiovascolari.

La patogenesi è multifattoriale. Fattori genetici e ambientali hanno uguale importanza.

I fattori ambientali più comuni possono essere: un aumento di assunzione di cloruro di sodio (il comune sale) in soggetti geneticamente predisposti, l'età, il fumo di sigaretta, l'ipercolesterolemia, il peso corporeo, l'intolleranza agli zuccheri o il diabete mellito.

In circa il 15% dei pazienti ipertesi è invece identificabile una causa speci-

fica; si parla in tale caso di ipertensione secondaria.

Le cause più comuni sono: le malattie renali (la nefropatia diabetica, la glomerulo nefrite, l'idronefrosi, il rene policistico, la pielonefrite cronica); l'ipertensione nefrovascolare dovuta a stenosi dell'arteria renale, il cui riconoscimento riveste notevole importanza in quanto la ricostruzione chirurgica o l'angioplastica transluminale possono curare questa forma di ipertensione; l'aldosteronismo primitivo, causato da un adenoma surrenale e più raramente da un'iperplasia bilaterale della zona glomerulare del surrene; l'assunzione di contraccettivi orali a contenuto estrogenico.

Molto importante è la valutazione del paziente iperteso, che si basa su ricerche cliniche, di laboratorio e strumentali, volte da un lato a ricercare una causa dell'ipertensione, e dall'altro a stabilire i possibili danni a carico degli organi bersaglio della malattia ipertensiva: cuore, vasi sanguigni, reni, cervello.

Le indagini essenziali comprendono:

- studio della funzione renale, con esame: urine, creatinina, azotemia, uricemia, elettroliti plasmatici, glicemia, colesterolemia e trigliceridemia;

- esami strumentali (elettrocardiogramma, fondo oculare, radiografia del torace). Questi esami iniziali di basso costo ed eseguibili ovunque, permettono di definire se vi sia un danno a carico di organi "bersaglio" della malattia ipertensiva e sovente forniscono un indirizzo utile alla ricerca di una ipertensione secondaria.

L'esame del fondo dell'occhio (con una classificazione della retinopatia ipertensiva che a seconda della gravità va dal I al IV grado) e l'elettrocardiogramma permettono di valutare la gravità e, in parte, anche la durata dell'ipertensione.

Infine, è utile un esame ecocardiografico, sia per la valutazione iniziale, sia per il monitoraggio successivo del paziente.

Per abbonamenti a

I fatti
Periodico di informazione, politica, economia, cultura

Italia € 15,00

Europa € 30,00

Oltreoceano € 50,00

c.c.p. 94859675

IBAN: IT 23K0760115200000094859675