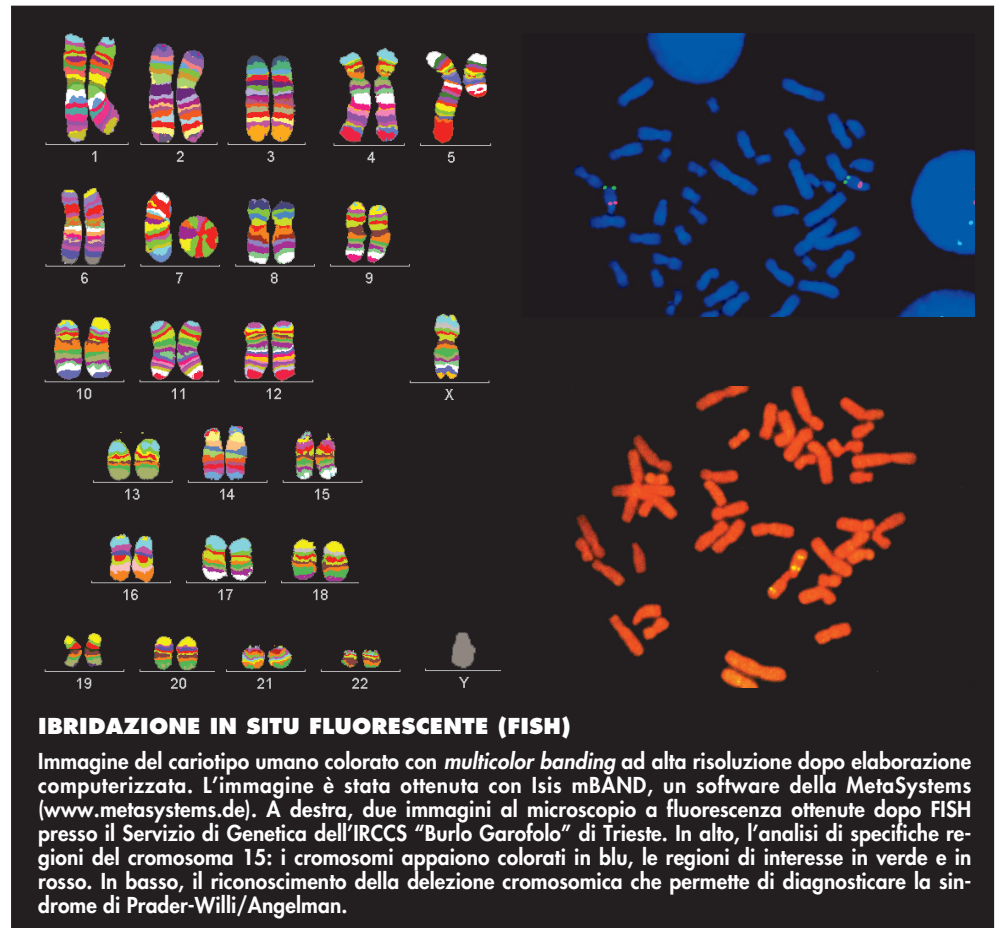




Quando, verso la fine del XIX secolo, si cominciò a parlare di cromosomi, non si poteva immaginare quanto appropriato fosse quel nome o, meglio, quanto si sarebbero evolute le tecniche di colorazione da cui il nome originava. Il termine cromosoma (dal greco chroma "colore" e soma "corpo") era stato infatti coniato a partire da cromatina, nome inventato qualche anno prima per denominare una sostanza nucleare filamentosa fortemente acida che attirava perciò il colorante basico utilizzato per visualizzare gli organelli subcellulari. Fu solo parecchi decenni dopo il conio del suo nome che le proprietà basofile della cromatina trovarono spiegazione nella presenza, all'interno del complesso delle sostanze che la formano, di quegli acidi nucleici in cui è scritta l'informazione genetica di ogni organismo e la colorabilità dei cromosomi risultò intimamente collegata all'altissima densità di informazione impacchettata al loro interno.

Durante il processo di duplicazione della cellula, la cromatina si raggomitola nei cromosomi secondo vari livelli di avvolgimento e, per effetto di particolari tipi di colorazione, appare una specie di codice a barre: la striatura caratteristica di ogni cromosoma che i genetisti chiamano bandeggio e che permette di identificare i cromosomi e appararli per costruire il cariotipo, dall'esame del quale la citogenetica ha imparato a riconoscere le anomalie della struttura e del numero dei cromosomi. Molte micro-aberrazioni sfuggono però a un'indagine citogenetica classica. Sono state proprio delle tecniche di colorazione (che vanno sotto il nome colletti-



IBRIDAZIONE IN SITU FLUORESCENTE (FISH)

Immagine del cariotipo umano colorato con *multicolor banding* ad alta risoluzione dopo elaborazione computerizzata. L'immagine è stata ottenuta con Isis mBAND, un software della MetaSystems (www.metasystems.de). A destra, due immagini al microscopio a fluorescenza ottenute dopo FISH presso il Servizio di Genetica dell'IRCCS "Burlo Garofolo" di Trieste. In alto, l'analisi di specifiche regioni del cromosoma 15: i cromosomi appaiono colorati in blu, le regioni di interesse in verde e in rosso. In basso, il riconoscimento della delezione cromosomica che permette di diagnosticare la sindrome di Prader-Willi/Angelman.

vo di FISH, un acronimo dell'inglese Fluorescence In Situ Hybridisation) a permettere la nascita e lo sviluppo della citogenetica molecolare. Non è questa la sede per entrare nei particolari (per una descrizione dettagliata della FISH rimandiamo all'articolo apparso sul numero di gennaio del 2000, a cura del Servizio di Genetica dell'IRCCS "Burlo Garofolo" di Trieste). Per sommi capi, possiamo ricordare che con questa tecnica è possibile rendere fluorescenti degli specifici tratti del genoma utilizzando una sonda di DNA formata da sequenze complementari a quelle cercate, che riconosce quindi quei tratti e si va a posizionare sulla regione del cromosoma in cui sono contenuti. La tecnica è uti-

lizzata per la diagnosi di diverse malattie genetiche, ma è stata anche di fondamentale importanza per realizzare la mappatura fisica del nostro genoma e di quello di vari "organismi-modello". L'impiego della FISH è risultato poi fondamentale per lo studio delle alterazioni cromosomiche nelle cellule tumorali e per quello delle cellule che non sono in grado di dividersi. Le immagini che presentiamo in questo numero rappresentano studi di FISH per identificare la presenza di particolari regioni cromosomiche: sia su singoli cromosomi che su cellule non in divisione (nuclei interfasici), tutti bersagli molecolari che non sarebbero evidenziabili mediante tecniche di citogenetica classi-

ca. Particolarmente suggestive risultano le immagini realizzate con una tecnica di FISH che sfrutta il chromosome painting, una vera e propria verniciatura dei cromosomi: molecole fluorescenti che emettono a una differente frequenza vengono legate a specifiche sonde di DNA che riconoscono i diversi cromosomi. Un'evoluzione del chromosome painting è rappresentata dal multicolor banding, una tecnica con cui vengono separatamente "verniciate" tutte le principali barre che formano il bandeggio cromosomico. Le frequenze vengono poi riconosciute dal computer che può distinguere fino a 500 diverse bande nel cariotipo umano, con apprezzabili effetti cromatici.



Bambini all'Est 1: salute

L'area geopolitica che comprende i Paesi dell'Europa centro-orientale e quelli dell'area NIS (ex Unione Sovietica) è oggetto di un rapporto speciale dell'UNICEF dedicato all'infanzia. In quest'area il reddito pro capite è caduto verticalmente negli ultimi anni, e ben sei Paesi sono classificati tra i più poveri della Terra (Moldova, Armenia, Azerbaigian, Tajikistan, Uzbekistan, Kirgistan), con una percentuale di bambini poveri che supera la metà della popolazione. Nella stessa Russia, dove le cose stanno andando meglio da qualche anno, i bambini poveri (dati 2001) sono il 28% (erano più del 50% nel 1998). I problemi di salute di donne e bambini in molti di questi Paesi sono più gravi di quanto immaginato: i tassi di mortalità infantile ufficiali sono tra 15 e 30 per mille, ma stime molto affidabili sulla base di rilevazioni fatte da agenzie internazionali raddoppiano questi livelli. L'AIDS sta esplodendo assieme alla tubercolosi. I dati del 2001 mostrano nei Paesi occidentali circa 54,9 nuove infezioni per milione di abitanti, che diventano 349 casi per milione di abitanti nei Paesi dell'Europa dell'Est. 1 milione di malati di AIDS sono stimati nell'anno 2001 nell'Europa centro-orientale e nei Paesi NIS, con pesanti conseguenze a lungo termine per le nuove generazioni (fonte: Unicef, MEME Social Report 2002 e www.epicentro.iss.it).

Bambini all'Est 2: famiglia

Nel periodo cosiddetto di transizione economica conseguente al 1990, la gravissima crisi economica, lo smantellamento dei sistemi di

sicurezza sociale, in alcuni casi conflitti armati hanno implicato una grave crisi sociale, con conseguente migrazione di centinaia di migliaia di giovani, il manifestarsi degli epifenomeni dello stress sociale (alcolismo, devianza). Una delle conseguenze ultime di questo stato di cose è stata, sia pure in presenza di una caduta verticale della fertilità, l'esplosione del fenomeno dell'abbandono dei bambini (per lo più già alla nascita, ma anche in epoche successive). Si può stimare che il fenomeno arrivi a interessare 1 bambino su 30 nei Paesi più poveri dell'area della Comunità degli Stati Indipendenti. Nel 1999 c'erano infatti nell'area CSI e Balcani 1.5 milioni di bambini ufficialmente "senza famiglia". Di questi, 900.000 erano accolti in istituzioni. La risposta istituzionale è ancora la più frequente, nonostante recenti cambiamenti nelle politiche verso questo tipo di problemi e la tendenza a offrire famiglie affidatarie e adottive, o case-famiglia, come soluzione alternativa. Le adozioni sono infatti in crescita (42.000 nel 2000), ma almeno un terzo di queste con destinazione al di fuori del Paese di origine. Questo aspetto ha destato molte preoccupazioni, anche in relazione al fatto che una parte consistente di queste adozioni avvenivano al di fuori del controllo degli organi preposti, tanto che in alcuni Paesi sono state transitoriamente sospese (fonte: Unicef, MEME Social Report 2002).

Bambini all'Est 3: scuola

Un altro aspetto della crisi della condizione dei bambini riguarda il crollo dei finanziamenti per la scuola pubblica (tra il 25 e il 50% in meno), un calo del 30% in meno

degli stipendi degli insegnanti, e praticamente l'azzeramento di ogni fondo per la manutenzione, i presidi didattici, i libri. In congiunzione con la crisi economica questo ha portato a una riduzione (del 10-25%) del numero di bambini in grado di terminare la scuola primaria e secondaria e a una riduzione delle performances tra quelli che ancora riescono a frequentare la scuola. Si è parlato in proposito di "disarmo educativo" (fonte: Unicef, MEME Social Report 2002).

Relazione Sanitaria in Valle d'Aosta

Ricchi, in buona salute, ma soli. Questo in sintesi il quadro che emerge dalla Relazione Sanitaria e Sociale 2001 della Valle d'Aosta, la prima Regione ad avere applicato al proprio ambito territoriale i dati dell'indagine Multiscopo Istat, "Condizioni di salute e ricorso ai servizi" 2000. I risultati sono stati presentati in un Convegno svoltosi ad Aosta il 18 febbraio scorso, a cui hanno preso parte anche i rappresentanti dell'Istat e del Ministero della Salute. Di interesse la possibilità di documentare i comportamenti relativi alla salute per confrontarli con le caratteristiche demografiche e socio-economiche della popolazione. A tal proposito in Valle d'Aosta è emerso come l'abitudine al fumo abbia toccato 1 uomo su 4 e 1 donna su 5, mentre a condurre una vita sedentaria è 1 uomo su 5, 1 donna su 4 e 1 anziano su 3. Si è rilevato inoltre come gli stili di vita negativi siano più frequentemente associati a condizioni di svantaggio sociale, ad esempio il fumo è 1 volta e mezza superiore negli uomini valdostani con basso titolo di studio e l'obesità è 3 volte superiore nelle donne

valdostane con basso titolo di studio. Rispetto alla struttura socio-demografica sono emerse inoltre in Valle d'Aosta una prevalenza elevata di persone sole e una proporzione significativa di famiglie separate con minori dipendenti (fonte: www.epicentro.iss.it).

Mortalità nei giovani in Italia

Nel 1997 il tasso di mortalità nei giovani di 15-24 anni è stato pari a 54,3 per 100.000 residenti. Anche in questo caso il dato italiano è risultato sostanzialmente in linea con quello medio dell'UE (56 per 100.000). Le differenze geografiche tra Nord, Centro e Sud Italia risultano importanti, con un tasso di mortalità più elevato al Nord (62 per 100.000) rispetto a Centro (50 per 100.000) e Sud Italia (48 per 100.000). Il rischio di morire per un maschio nella fascia di età 15-24 anni è infatti doppio rispetto a quello di una femmina (triplo se si considerano solo gli incidenti). La mortalità per traumatismi/avvelenamenti rappresenta la principale causa di morte in questa fascia di età (dato medio per l'Italia=34 per 100.000). Tale categoria comprende gli incidenti stradali che rappresentano il 57% delle morti legate a traumatismi e il 37% del totale, e i suicidi che, in questa fascia di età, rappresentano una piccola proporzione delle morti (1,8 per 100.000 tra 14 e 17 anni, 8 per 100.000 tra 18 e 24 anni). Il tasso di mortalità per suicidio tra gli adolescenti e giovani in Italia è tra i più bassi nei Paesi dell'UE e presenta un trend leggermente in discesa. La seconda causa di morte nella fascia 15-24 anni è rappresentata dai tumori (6%) (fonte: www.salute-delbambino.it).