

## SALUTE &amp; BENESSERE

RICERCA SCIENTIFICA

## Sindrome di Down e diagnosi prenatale

Uno studio pubblicato su «Nature»: possibile modificare geneticamente il cromosoma responsabile

Stefano Di Marzio

È possibile prevedere la Sindrome di Down (trisomia 21) nei nati con un semplice prelievo di sangue materno. Un nuovo test genetico non invasivo (effettuabile da poco anche in Italia presso il Centro diagnostico italiano di Milano) è in grado d'identificare il cromosoma 21 in eccesso - responsabile della malattia - sequenziando il Dna fetale nel sangue materno. Con un'affidabilità pressoché totale e senza il rischio abortivo che, per quanto basso (0,5-1%), comunque caratterizza esami oggi di routine (amniocentesi e villocentesi). Il test, chiamato MaterniT21 Plus, è stato approvato dall'American college of obstetricians and gynecologists committee on genetics e dalla Society for maternal-fetal medicine publications committee. Il prelievo va effettuato alla decima settimana di gravidanza per avere i risultati in 10 giorni. Il valore della predittività è

molto elevato (99,1%) sia nell'identificare la trisomia 21 che altre anomalie legate ai cromosomi 18 (Sindrome di Edwards) e 13 (Sindrome di Patau), con un'affidabilità rispettiva del 99,9% e del 91,7%. MaterniT21 Plus rileva nel sangue della madre, il materiale genetico del feto correlato ai cromosomi 21, 18, 13 e a quelli del sesso (X e Y): la previsione d'anomalia è attestata proprio dall'eventuale «eccesso» di materiale fetale. Inoltre il test individua anche i

## PRELIEVO

Basato sull'esame del sangue materno, il test non presenta rischi

difetti legati ai cromosomi sessuali (sindromi di Klinefelter, Jacob's, Turner, Triplo X) che diversamente dalla trisomia 21 non correlano con l'età materna avanzata. Il nuovo test potrebbe mandare in soffitta altri



Il nuovo test MaterniT21 plus è più preciso della traslucenza nucale

esami come la traslucenza nucale che, oltre a produrre «falsi positivi» in misura del 5%, nei casi sospetti costringono comunque la madre a sottoporsi a amniocentesi o villocentesi. La Sindrome di Down in Italia

colpisce circa 38 mila persone, di cui il 61% ha più di 25 anni. Secondo stime riportate dall'Associazione italiana persone down (Aipd), nel nostro Paese un bambino su 1.200 nasce con la malattia. Oggi l'aspettativa di

vita è pari a 62 anni mentre all'inizio del secolo scorso non arrivava a dieci. Nel frattempo il mondo scientifico è in subbuglio per la notizia pubblicata nelle scorse settimane dalla prestigiosa rivista *Nature*, secondo cui può essere corretto il difetto genetico responsabile della trisomia 21. Uno studio americano condotto in vitro, coordinato da Jeanne Lawrence della Massachusetts medical school, ha dimostrato che si può «inattivare» il cromosoma responsabile. I ricercatori hanno sfruttato la funzione naturale di un gene chiamato Xist (da X-inactivation gene), che normalmente «spegne» uno dei due cromosomi X che definiscono il sesso femminile. Nel corso della sperimentazione il gene Xist ha effettivamente «ricoperto» la terza copia del cromosoma 21, modificandone la struttura in modo che questo non potesse più innescare l'anomala crescita e differenziazione cellulare.

ASMA

## Termoplastica bronchiale per alleviare i casi cronici



Il dispositivo di Boston Scientific

Una nuova arma contro le forme gravi di asma. Si chiama Termoplastica bronchiale e riduce la dimensione della muscolatura liscia, favorendo una più agevole respirazione e diminuendo la gravità dei sintomi e la frequenza degli attacchi. Il dispositivo terapeutico, messo a punto da Boston Scientific, è costituito da un catetere e da un sistema a radiofrequenza che eroga energia termica. Spiega Andrea Comel, medico della Struttura complessa di Pneumologia e Utir dell'ospedale Carlo Poma di Mantova: «Il trattamento prevede tre procedure, distanziate di almeno tre settimane l'una dall'altra e viene eseguito durante una broncoscopia, in sedazione. Attraverso il riscaldamento controllato delle pareti delle vie aeree, si riesce a diminuire il volume del muscolo che complica la respirazione». La struttura lombarda è uno dei pochi centri ad alta specializzazione che pratica il trattamento, disponibile in Italia solo da qualche mese. «L'asma grave - prosegue Comel - viene definita dalla neces-

DA PHARMADAY

## Pratici rimedi contro tutti i fastidi dell'herpes

Viviana Persiani

Tra le infezioni più fastidiose, ma anche antiestetiche, provocate da un virus latente che ogni tanto fa capolino, è quella dell'herpes labiale, una malattia infettiva causata prevalentemente dal virus Herpes simplex 1 (HSV-1) appartenente alla sottofamiglia degli Alphaherpesvirinae. Soprattutto in questo periodo, tra esposizioni selvagge al sole, alimentazione scorretta, lunghi periodi di stress e sbalzi ormonali, l'her-

## INFEZIONE

Viene contrastata dal Triclosan e dal benzonato di sodio

(11,90 euro). Non appena si percepiscono i sintomi, che si manifestano attraverso prurito o bruciore, ma anche dolore nella zona che sarà ricoperta ben presto da vescicole, si può intervenire applicando Day Patch Gel Simplex, un gel ad attività filmogena protettiva idratante, emolliente e rinfrescante che, oltre all'acido ialuronico e glucosamminglicani ad azione protettiva e dermolenitiva, agisce contro il proliferare di batteri e di micosi attraverso il Triclosan e benzonato di sodio. Fornito di un comodo applicatore a forma di pennino che consente di non toccare la parte lesa, il gel, contenente estratto di sambuco ricco di bioflavonoidi, agisce, applicandolo anche più volte al giorno, prima, durante e anche dopo la presenza dell'Herpes simplex labialis. Il Day Patch Herpes, dotato di un biadesivo ipoallergenico e invisibile a prova di rossetto, aderendo perfettamente alle zone colpite dal virus, diminuisce il rischio di contagio nei confronti di altre persone, tenendo sotto controllo il microambiente grazie alla presenza di Malaleuca che agisce come antisettico naturale.



Day Patch Gel Simplex si usa con un applicatore

pessi manifesta provocando disagio a livello del labbro.

Per abbreviare il naturale decorso dell'infezione, prevenendone anche l'espansione, favorendo l'eliminazione dell'herpes simplex, Pharmaday propone due modi, nuovi ed efficaci, da utilizzare in abbinata: Day Patch Cerotto Herpes e Day Patch Gel Simplex (in farmacia a



VINCERE LA NAUSEA  
SENZA MEDICINALI? OGGI SI PUÒ!



Se la nausea rovina i vostri viaggi...

I bracciali P6 Nausea Control® sono una valida alternativa ai medicinali per prevenire e combattere la nausea da movimento.

Pratici e semplici da utilizzare, agiscono rapidamente e senza effetti collaterali. La loro azione dura tutto il viaggio.

Lavabili, in tessuto anallergico, sono riutilizzabili oltre 50 volte.

Utili anche contro la nausea da gravidanza.

P6 Nausea Control® utilizza il principio dell'agopuntura secondo la medicina tradizionale cinese.

Disponibili nelle versioni adulti e bambini.

L'efficacia di P6 Nausea Control® è stata dimostrata da numerosi test clinici.

È un dispositivo medico CE. Leggere attentamente le istruzioni d'uso. Aut. Min. Sal. 11-10-2011.

SENZA FARMACI  
In farmacia



VIAGGIATE SERENI CON P6 NAUSEA CONTROL®

tel. 031.525522 - www.p6nauseacontrol.com - info@p6nauseacontrol.com

## RISULTATI

L'uso del dispositivo riduce la frequenza di sintomi e attacchi

sità di ricorrere a terapie con il cortisone, per via orale o ad alte dosi per via inalatoria, per periodi prolungati nel corso dell'anno, al fine d'ottenere un controllo almeno parziale della malattia. Nonostante gli elevati livelli di trattamento, le persone che ne soffrono devono frequentemente ricorrere a cure mediche aggiuntive o a ricoveri. Dal punto di vista epidemiologico, l'asma è una delle prime 5 malattie croniche al mondo, che colpisce 300 milioni di persone. In Italia l'incidenza varia dal 4 al 13 per cento negli ultrasessantenni. È stato dimostrato che ogni 100 mila pazienti asmatici si verificano quattro eventi mortali e che la maggior parte di questi riguarda persone affette da asma grave.

VNob