

**SCIENZA
IN PILLOLE**

Cometa Borisov

Cometa Borisov: telescopi terrestri e spaziali studiano la cometa e iniziano ad emergere i primi risultati sulle peculiarità della seconda turista interstellare.



Il colore dell'universo

Il primo colore apparve 380 mila anni dopo il Big Bang, quando l'universo smise di essere un unico ammasso di plasma caldo e denso. Era un tenue rosso.



La morte nera

Uno studio genetico si cimenta di nuovo nella ricostruzione del percorso del batterio *Yersinia pestis*, la morte nera, che nel 1300 decimò la popolazione europea.



AL MICROSCOPIO

**EPOPEA A LIETO FINE
DELLA FIBROSI CISTICA**

MAURO GIACCA

Era l'8 settembre del 1989 quando la rivista *Science* pubblicò un articolo che rimarrà nella storia della medicina: riportava l'identificazione di Cfr, il gene responsabile della fibrosi cistica. La copertina mostrava la fotografia di un bambino, uno degli oltre 80mila al mondo con la malattia. Sono tutti nati da genitori sani, ma hanno avuto la sfortuna di ereditare da entrambi una copia mutata di Cfr. La malattia colpisce i polmoni e il sistema digerente; a quel tempo, i pazienti morivano da teen-ager, ora arrivano a quarant'anni grazie alle terapie di sostegno. Clonare il gene fu un'impresa epica: senza le moderne tecniche di sequenziamento, si partiva dalle famiglie e si cercava di restringere la localizzazione del gene a una specifica regione di un cromosoma, per poi andare ad analizzare tutti i geni là contenuti uno ad uno. Si scoprì che Cfr codifica per una proteina che, sulla superficie delle cellule, regola il traffico degli ioni cloro; in sua assenza il muco prodotto è denso e si infetta facilmente.

Sono oltre 1700 le mutazioni che possono colpire Cfr, ma il 90% dei pazienti con la fibrosi cistica ne portano almeno una caratteristica, chiamata DeltaF508. Questa mutazione ha due conseguenze: impedisce che Cfr assuma una struttura normale e ne diminuisce l'attività. Cominciò ad affacciarsi l'idea di trovare delle piccole molecole chimiche in grado di compensare a questi due difetti. Nel 2012 fu approvato un primo farmaco che contribuiva ad attivare la proteina, ma questo funziona soltanto in una piccola percentuale dei pazienti con un'altra mutazione. È invece di questa settimana la notizia, accolta con molta emozione sia da parte dei pazienti che degli investigatori, che la combinazione di tre farmaci diversi, chiamata Trikafta, riesce a compensare la mutazione DeltaF508 e restituisce una funzione quasi normale ai polmoni. Il risultato di due grandi sperimentazioni cliniche, una su 403 pazienti in 115 ospedali di 13 paesi e l'altra in 44 ospedali in 4 paesi, pubblicate sul *New England Journal of Medicine* la prima e su *Lancet* la seconda è stato così convincente da persuadere l'FDA ad anticipare di 5 mesi l'approvazione della combinazione dei tre farmaci, per ora per i pazienti con più di 12 anni di età.

È stato un grande anno quel 1989, ma ce ne sono voluti altri 30 di anni per passare dalla conoscenza alla terapia. La scienza è lenta rispetto ai bisogni dei malati ma fortunatamente inesorabile nel trovare alla fine una soluzione: una riflessione da tenere presente quando ci vengono proposte soluzioni veloci e miracolose –

Era l'8 settembre 1989 quando "Science" riportava la scoperta del gene della malattia

Sono oltre 1700 le mutazioni che possono colpire Cfr, ma tutte hanno il DeltaF508



Gender Gap, esistono enormi differenze degli stipendi tra scienziati uomini e donne

Il divario tra uomini e donne è rilevante anche nel mondo della ricerca con stipendi più bassi rispetto ai maschi e meno possibilità di carriera

Gender Gap tra scienziati è una questione globale

IL CASO

Non è una questione di provenienza geografica, cultura o religione: il divario tra uomini e donne nel mondo scientifico, il cosiddetto Gender Gap, è un problema a livello globale. Con caratteristiche comuni alla grande maggioranza dei paesi: stipendi più bassi della controparte maschile, interruzioni più frequenti nel percorso formativo e rallentamenti nella carriera professionale dopo la nascita del primo figlio, che impattano maggiormente sulle donne che sui loro compagni. A confermarlo sono i dati del Joint Global Survey che ha coinvolto 30 mila intervistati (maschi e femmine) in ol-

tre 130 Paesi del Mondo. I risultati completi dell'indagine, insieme a un'analisi della pubblicazioni scientifiche in un'ottica di genere e a un database di "buone pratiche" basato sulla raccolta di iniziative che hanno avuto effetti positivi nel combattere questo problema, verranno presentati nell'evento finale del progetto, che è ospitato alla Sissa e all'Ictp da ieri all'8 novembre.

Il progetto, dal titolo *A Global Approach to the Gender Gap in Mathematical, Computing, and Natural Sciences: How to Measure It, How to Reduce It?* ("Un approccio globale al divario di genere nelle scienze matematiche, informatiche e naturali: come misurarlo, come ridurlo?"), è stato avviato nel 2017, con il coinvolgimento

150

Il Joint Global Survey è un rapporto di 150 pagine, che sarà discusso nei dettagli con i partecipanti al meeting: 110 persone, per il 90 per cento donne, provenienti da 60 diversi paesi del mondo. I risultati completi dell'indagine, insieme a un'analisi della pubblicazioni scientifiche verranno presentati nell'evento finale del progetto, che viene ospitato alla Sissa e all'Ictp fino all'8 novembre.

di 11 diverse istituzioni scientifiche e l'obiettivo di produrre dati validi per supportare le iniziative che intendono affrontare il problema del divario tra donne e uomini nella strada verso una carriera nelle discipline Stem.

I dati oltre a confermare il problema, forniscono alcuni elementi su cui riflettere. «Ciò che colpisce di più è che il Gender Gap nelle scienze interessa tutte le discipline, anche quelle che coinvolgono una percentuale di donne elevata come la biologia e la chimica, tutti i continenti e tutti i livelli di sviluppo – spiega la matematica Marie-Francoise Roy, una delle organizzatrici del meeting –. Lo studio conferma il fatto che le donne sono sistematicamente svantaggiate rispetto agli uomini. Un fatto positivo invece è che la percentuale di donne ricercatrici che pubblica su basi regolari è cresciuta molto in questi ultimi 30 anni, anche se la condivisione di paper scritti da donne nelle riviste scientifiche più prestigiose rimane molto bassa. Perciò il problema del divario di genere non è solo quantitativo ma anche qualitativo», conclude la scienziata. —

UN'ANALISI GEOSPAZIALE CUI PARTECIPA IL RICERCATORE DEL BURLO MONASTA

Ridurre la mortalità infantile con i vaccini e più igiene

Lo studio appena pubblicato spiega che il rischio che un bimbo muoia varia molto a seconda da dove è nato: il 58% dei decessi si poteva evitare

Lorenza Masè

123 milioni di bambini sotto i cinque anni sono morti tra il 2000 e il 2017 in 99 paesi a basso e medio reddito. Come se in

un battito di ciglia sparissero contemporaneamente le popolazioni di Italia e Francia. Più di 15 mila bambini sotto i cinque anni muoiono ogni giorno nel mondo. Nonostante i progressi a livello globale - tra il 2000 e il 2017 la mortalità dei bambini sotto i cinque anni è diminuita della metà, passando da 10 a 5,4 milioni - il rischio che un bambino muoia varia enormemente a seconda di dove è nato: il 58% delle

morti poteva essere evitato e permangono forti differenze all'interno dello stesso paese.

Questa la fotografia emersa dallo studio appena pubblicato sulla prestigiosa rivista *Nature*, finanziato dalla Bill & Melinda Gates Foundation a cui hanno partecipato centinaia di ricercatori di tutto il mondo coordinati dall'Institute for Health Metrics and Evaluation (Ihme) e a cui hanno preso parte anche 6 italiani. Tra

questi Lorenzo Monasta Dirigente Statistico presso la struttura di Epidemiologia clinica e ricerca sui servizi sanitari dell'Ircs Burlo Garofolo di Trieste che commenta: «L'analisi geospaziale oltre a misurare il trend temporale, mette in luce le azioni intraprese per ottenere la riduzione di quasi la metà delle morti infantili e permette di mappare le disparità all'interno dello stesso paese. Il rischio di morire per i bambini è 10 volte più alto in alcune nazioni rispetto ad altre, o addirittura quaranta volte quando si confrontano le regioni. L'obiettivo è dunque identificare le cause specifiche aiutando così i pianificatori di ciascun paese a mettere in campo azioni positive».

«Una porzione di morti sot-

to il primo anno di vita - prosegue - è dovuta ai nati prematuri e in questo caso è necessario un livello tecnologico abbastanza elevato per garantire che un bambino nato prematuro non muoia ma ci sono altre cause come i morti per diarrea, per malattie dell'apparato respiratorio o virali che potrebbero invece essere facilmente prevenute; la diarrea infatti porta alla morte solo per disidratazione. Anche tralasciando le azioni che implicherebbero interventi a media-alta tecnologia - prosegue Monasta - dobbiamo investire su azioni che non richiedono grandi sforzi né dal punto di vista economico né tecnologico, come aumentare le coperture vaccinali delle patologie che generano più morti, tra cui ad esem-

pio il morbillo, e cercare di prevenire patologie la cui morte può essere prevedibile, garantendo a tutti un livello di accesso all'acqua potabile o un minimo di servizio sanitario». Tra i casi di successo registrati, il Ruanda e la Colombia. «In Ruanda - spiega il ricercatore - sono stati ottenuti grandi progressi nel miglioramento della sopravvivenza infantile in tutto il paese grazie a una strategia guidata dal governo per fornire assistenza di alta qualità a tutti e - conclude - anche la Colombia ha registrato miglioramenti nel tasso di sopravvivenza dei bambini sia per la creazione di un sistema sanitario nazionale nel 1993 sia per la garanzia di vaccini gratuiti».