

Parlare un linguaggio comune per trovare la strada della cura delle malattie rare. Superare la Babele di molti Paesi. Ma non è cosa da poco anche avere un elenco aggiornato delle patologie rare come quello che ha reso noto in questi giorni Orphanet, il più grande database europeo sulle malattie rare. A ognuna delle settemila patologie classificate è stato assegnato un codice. Perché è importante? Il direttore di Orphanet Italia, il professor Bruno Dallapiccola, lo spiega affermando che è necessario fare ordine «in un panorama davvero molto vasto. Per questo la classificazione è importantissima. Oggi manca all'Europa un linguaggio comune quando si nomina una malattia rara. Ci

Dallapiccola, direttore italiano della rete: «Necessario ordinare le 7mila patologie classificate e trovare un linguaggio comune»

sono Paesi che vanno a velocità diverse, la Francia, che è sempre stata un passo avanti, la Germania che in questi anni ha subito una profonda accelerazione». E l'Italia a che punto è? «Non ha ancora recepito la classificazione - riprende Dallapiccola - e noi chiediamo che lo faccia al più presto. È importante per i medici ma anche per i malati e le loro famiglie. Significa sapere in modo chiaro di che cosa si sta parlando quando si fa una diagnosi». Per «malattia rara» l'Organizzazione mondiale della sanità intende una di

quelle patologie che colpiscono il 3% della popolazione con una incidenza in Europa di 5 persone ogni diecimila abitanti. «A volte - afferma ancora Dallapiccola - dico che nelle malattie rare la medicina viene applicata come un'arte. Ci sono patologie per le quali occorre assolutamente creare da zero il percorso di cura». «Raro», infatti può significare anche che esistono venticinque casi in tutto il mondo di una determinata malattia. E allora scatta l'importanza di fare rete: condividere le conoscenze, scambiarsi le informazioni in uno scenario complicatissimo. L'elenco è gratuito e scaricabile da tutti in traduzione italiana sul sito di Orphanet <http://www.orphanet-italia.it>



Embrioni per la ricerca, l'Europa ci ripensa?

di Giovanni Maria Del Re

Ancora non si ha una cifra ufficiale, ma si sa già che le firme per «Uno di noi» sono tante, anche più di quel che sembrava. Le cifre che circolano parlano di 1,8 milioni: 100mila in più di quelle conteggiate allo scadere del termine per la raccolta, il 1° novembre, per effetto del conteggio delle ultime adesioni su carta, e quasi il doppio del milione previsto dal Trattato di Lisbona per una iniziativa popolare. Per il dato definitivo ci vorrà ancora un po' di tempo, perché bisogna sommare le firme online a quelle cartacee, anche se gli organizzatori si sono dati come data limite l'11 novembre. Poi occorrerà la convalida formale da parte dei ministeri dei 28 stati membri, e quindi, probabilmente entro novembre, le firme saranno presentate alla Commissione europea. Il commissario Ue competente, Maros Sefcovic, ha promesso una prima reazione dell'esecutivo Ue già a dicembre.



La Commissione a Bruxelles

Le istituzioni Ue al bivio: accontentare le richieste delle lobby che chiedono denaro pubblico per i test con staminali embrionali o ascoltare la voce del «popolo della vita» che sta facendo arrivare un mare di firme?

«**L**a Commissione non potrà far finta di niente - commenta l'eurodeputato popolare Carlo Casini, in prima linea nell'iniziativa - in un momento in cui si parla tanto dell'importanza della democrazia nella Ue». «La Commissione prende la cosa molto sul serio - ha dichiarato giorni fa in un'intervista il belga Tobias Teuscher, tra i coordinatori dell'iniziativa - e ha notato che la soglia di un milione è stata raggiunta ben prima della scadenza». La previsione di Teuscher è che come primo effetto saranno «congelati» i finanziamenti Ue alle «organizzazioni che puntano sull'aborto, o almeno non lo escludono, come mezzo di pianificazione familiare». Si vedrà. Che siamo di fronte a una notevole forza d'urto lo pensa anche l'eurodeputato tedesco Peter Liese, responsabile Sanità del gruppo Ppe al Parlamento europeo. «Bisogna tener conto che accanto a questa montagna di firme - sottolinea - ci sono almeno altrettante persone, se non di più, che la pensano allo stesso modo». Certo, aggiunge, «occorre essere realisti: non ci aspettiamo che le richieste della petizione siano accolte pari pari», soprattutto per quanto riguarda l'Ottavo Programma di ricerca Horizon 2020, per il periodo 2014-20,

Medici fino in fondo dossier del «Van Thuan»

Portano le firme del cardinale Caffarra, dell'arcivescovo Crepaldi, del bioeticista padre Miranda, e di Carlo Bellieni, Giuseppe Noia, Renzo Puccetti, Maria Cristina del Poggetto, Cinzia Baccagliani ed Enrico Masini gli interventi del dossier «Medici fino in fondo. Il buon medico nei casi eticamente sensibili» pubblicato dal «Bollettino di dottrina sociale della Chiesa» a cura dell'Osservatorio Van Thuan. I testi sono la parte più rilevante degli atti del convegno organizzato alla vigilia della Marcia nazionale per la vita del 12 maggio a Roma. Info@vanthuanobservatory.org

LA LETTERA

«Perché la Ue continua a finanziare con i nostri soldi esperimenti che uccidono il più piccolo degli uomini?»

Gentilissimo direttore, mi piacerebbe molto capire quale virus anti-buon senso e anti-logica si sprigiona dagli scanni dei parlamenti nazionale e sovranazionali, e contagia immediatamente chiunque abbia l'avventura di sedersi sopra. In questo momento mi riferisco ai parlamentari europei che sono in procinto di autorizzare l'impiego di milioni di euro (soldi nostri, cioè di ciascuno di noi!) per ricerche medico-scientifiche anche con l'uso di cellule staminali prelevate da embrioni, senza tener conto del fatto che da anni sono definite "inutili", senza aggiornarsi sulle ultime novità che hanno ottime possibilità terapeutiche come la cura anti-Sla studiata con cellule adulte dall'Istituto San Raffaele e dall'Università di Milano. Credo che un po' di coerenza non guasterebbe, considerando anche il fatto che lo stesso Parlamento europeo, il Consiglio dell'Unione europea e la Commissione europea aderiscono alla Carta europea dei Diritti fondamentali in cui si afferma solennemente che l'Unione europea si fonda sui valori indivisibili e universali della dignità di ogni persona. Perché sprecare denaro per "cosificare" il più piccolo degli appartenenti alla famiglia degli uomini? E perché contribuire a diffondere violenza e morte?

Erica Palazzi

ormai già sostanzialmente concordato (con la possibilità di finanziare ricerca con staminali embrionali).

Per un'eventuale proposta della Commissione sulla base della petizione c'è poco tempo: a maggio si rinnova il Parlamento europeo, a fine 2014 scade l'esecutivo Ue. Inoltre, in seno alla stessa Commissione c'è un forte "partito" a favore dell'estensione della ricerca a tutte le forme di staminali, molto sensibile a richieste diametralmente opposte ai valori di «Uno di noi». Come la fondazione britannica Welcome Trust, che nel giugno 2012 ha pubblicato una lettera aperta firmata da numerosi ricercatori in cui si afferma che «per consentire di comprendere al meglio il massiccio potenziale delle cellule staminali gli scienziati devono essere in grado di proseguire la ricerca in ogni direzione». La vede così anche lo stesso Commissario Ue alla ricerca, Maire Gheoghegan-Quinn. «La ricerca sulle cellule staminali - ha dichiarato tempo fa in un'intervista a *Die Welt* - è un campo che si sviluppa in fretta, e

dà speranza nella lotta contro gravi malattie. L'Ue sostiene dunque tutti i tipi di ricerca sulle staminali, pur rispettando rigorosamente regole etiche». «Non bisogna dimenticare - precisa Michael Jennigs, portavoce del commissario - il sistema del "triplo lucchetto": primo, l'Ue finanzia solo progetti in linea con la normativa interna dello Stato membro interessato; secondo, tutti i progetti devono essere convalidati scientificamente da altri scienziati e sottoposti a rigorosa revisione etica; infine, i fondi Ue non possono essere utilizzati per ricerche che distruggono embrioni, comprese quelle volte a ottenere nuove linee di cellule staminali» oltre le già esistenti.

Sullo sfondo, rimane il verdetto del 2011 della Corte di giustizia Ue, secondo cui l'embrione umano non è in alcun modo brevettabile e costituisce sin dalla fecondazione un essere umano da tutelare. Non a caso, la Commissione giuridica dell'Europarlamento lo scorso anno aveva invano sconsigliato qualsiasi finanziamento di ricerche con cellule embrionali nel programma Horizon 2020, non per ragioni etiche ma semplicemente giuridiche: e cioè la possibilità che l'intero programma possa essere portato di fronte alla stessa Corte Ue, che potrebbe bloccare l'intero Programma.

Savita, un anno dopo la verità Non morì per mancato aborto

Savita morta per malasanità e non per aborto negato. È quanto emerge oggi, in concomitanza con il primo anniversario della morte. La storia di Savita Halappanavar, la donna di origini indiane deceduta in Irlanda il 28 ottobre 2012 per setticemia, a una settimana dal ricovero nel Galway University Hospital, mentre era alla 17ª settimana di gravidanza, è stata sbandierata dai sostenitori dell'aborto come «l'estrema conseguenza del divieto ad abortire». E mentre i titoli di stampa parlavano di «Savita morta per aborto negato», le iniziative all'estero e le mobilitazioni in varie città irlandesi e davanti al Parlamento di Dublino servivano per chiedere la legalizzazione dell'interruzione volontaria di gravidanza. Così, su pressione dell'opinione pubblica nazionale ed estera, a luglio è stata approvata una legge che consente l'aborto «se la donna è in pericolo di vita».



Savita Halappanavar

Choc in Irlanda: fu un caso di malasanità, un'infezione non riconosciuta. Lo rivela oggi la commissione d'inchiesta. Ma la storia aprì la strada alla legge

Questa novità sconcertante fa luce su una verità già circolata all'indomani della morte di Savita, ma messa da parte forse perché si è preferito dar credito a una pesante campagna mediatica che chiedeva la legalizzazione dell'aborto nel Paese. Dunque si è trattato di un caso di malasanità, di «negligenza medica» per utilizzare un'espressione tecnica. A riferirlo è il rapporto, il terzo e ultimo in ordine di tempo, voluto dall'Health information and quality authority, dal quale trapela che a provocare la morte di Savita è stata una setticemia. Il report è stato pubblicato il 9 ottobre e sul sito dell'organismo di controllo è possibile leggere i risultati. Nel testo si parla di un vero e proprio «fallimento nella fornitura dei più basilari elementi di cura del paziente». Phelim Quinn, capo ispettore dell'ente di controllo ammette: «I risultati dell'inchiesta hanno identificato un fallimento nel riconoscere che si stava sviluppando un'infezione e, quindi, un fallimento nell'agire in maniera tempestiva e appropriata». Presentando il rapporto - in cui risultano essere state perse dai medici «13 occasioni» in cui si sarebbe potuto salvare la vita a Savita -, Quinn prosegue dichiarando che il caso presenta analogie con quello di Tania McCabe, morta nel 2007 con il figlio Zach. In Irlanda il fatto che sia stata la malasanità a uccidere Savita e non il mancato aborto ha riaperto il dibattito su come questo caso sia stato volutamente usato dai sostenitori dell'aborto per far approvare la legge. Ora i conti con questa novità li fanno anche i media irlandesi, come emerge dall'editoriale del quotidiano *Irish Examiner* di sabato scorso, in cui si ricorda che «il problema non è l'aborto, ma lo scioccante stato del nostro sistema sanitario».

Simona Verrazzo

Sclerosi multipla, staminali in campo

Immunosoppressione e trapianto di cellule staminali autologhe (ematopoietiche): è questa la tecnica utilizzata con buoni risultati a Genova e Firenze, dal 2009 a oggi, su 11 pazienti affetti da Sclerosi multipla, nelle sue forme più aggressive che generalmente colpiscono i giovani. Lo ha spiegato ieri, al congresso della Società italiana di neurologia in corso a Milano, Gianluigi Mancardi, direttore del dipartimento di Neuroscienze presso l'Università di Genova. L'età media dei pazienti selezionati è di 25 anni (ma anche di 17-18) e che non rispondevano alle terapie. La Sclerosi multipla è una malattia in cui le cellule del sistema immunitario «erroneamente» aggrediscono e danneggiano il sistema nervoso. Con il trapianto si vuole distruggere, con una forte immunosoppressione, queste cellule responsabili del danno al sistema nervoso centrale, e poi con la reinfusione delle staminali autologhe (dello stesso paziente), ricostituire e riprogrammare il sistema immunitario.

questioni aperte

di Alessandra Turchetti

La scienza chiede una mano all'etica

Da anni si conosce la provata efficacia delle cellule staminali adulte nell'ambito della medicina rigenerativa e in molte terapie salvavita, ma per superarne i limiti, dovuti a una plasticità non assoluta, la scienza ha scovato un metodo per riprogrammarle a uno stadio più simile a quello embrionale, con una capacità differenziativa maggiore. Si tratta delle cosiddette «Ips», abbreviazione per «cellule staminali pluripotenti indotte», frutto del lavoro del giapponese Yamanaka che gli è valso il Nobel per la Medicina nel 2012. La tecnica si è perfezionata e i laboratori di tutto il mondo stanno facendo a gara per testarne le potenzialità. Ma oltre alle problematiche etiche, l'utilizzo delle embrionali ha da sempre presentato grossi limiti applicativi perché ingovernabili e spesso causa di tumori.

«**L**a possibilità di riprogrammare le cellule è la strada del futuro, soprattutto seguendo una strategia non manipolativa», spiega Pier Mario Biava, noto ricercatore in campo oncologico che da anni studia i processi di differenziazione cellulare. «Perché andare a fare le ricerche sugli embrioni se esiste un modo fisiologico e naturale di ricavarle dal nostro stesso organismo le cellule in grado di riparare? Mi riferisco alla riprogrammazione epigenetica, ovvero l'induzione in avanti e indietro dell'orologio biologico utilizzando esclusivamente fattori di regolazione già esistenti, anziché l'inserimento di geni estranei o altre manipolazioni.

Alcuni tra i ricercatori italiani più impegnati in laboratorio sulle staminali valutano con favore l'avanzare delle conoscenze sulle cellule che consentono di accantonare il ricorso agli embrioni

Si lavora, cioè, cambiando l'espressione dei geni, come dimostrato per la famiglia di proteine Polycomb, già conosciute come responsabili di difetti di regolazione nei processi tumorali. Teoricamente, si potrebbe un giorno arrivare anche a evitare il trapianto di cellule. I brevetti che caratterizzano gli investimenti delle aziende biotecnologiche che puntano sulle staminali embrionali, in questo contesto, non avrebbero senso».

«**C**hiedere a loro perché insistono nel voler studiare le staminali embrionali», commenta Ornella Parolini, direttore del Centro di ricerca Eugenia Menni (Crem) della Fondazione Poliambulanza di Brescia, rinomata studiosa delle staminali isolate da placenta. «Un ricercatore che non si pone la questione etica di distruggere un embrione, ovvero una vita umana, sente questa strada percorribile: ma ribadisco che non può essere sempre e solo questione di scienza. Continuare a studiare le embrionali potrebbe dare risultati, e solo il tempo farà capire se ne potranno essere superati i limiti, ma nelle applicazioni dove abbiamo risposte dalle

staminali adulte pensare di voler usare le embrionali è illogico. Il no etico deve unirsi al buonsenso».

Paolo De Coppi è primario di Chirurgia pediatrica all'Ospedale Great Ormond Street Hospital di Londra ed è lo scopritore, nel 2007, delle cellule staminali fetali nel liquido amniotico. «Voglio essere obiettivo - spiega -. Grazie a Yamanaka e ai suoi allievi, sono state create nuove cellule disponibili per l'utilizzo clinico. Si tratta di un'alternativa che non risolve solo il dilemma etico: provenendo dal proprio corpo, le Ips permettono di superare i limiti delle embrionali che, in quanto allogene, se trapiantate, inducono la necessità di immunosopprimere il soggetto ricevente. Per tutto quello che sappiamo ora vedo sempre meno, dunque, la necessità di creare nuove cellule embrionali, anche se quelle già esistenti sono utili per proseguire la ricerca di base».

Parere scientifico favorevole all'uso degli embrioni è quello di Michele De Luca, direttore del Centro di Medicina rigenerativa «Stefano Ferrari» di Modena. «Cominciano a esserci prime evidenze scientifiche per le staminali embrionali - dice - e non siamo ancora sicuri che le Ips siano plastiche come le embrionali, anche se è vero che hanno il vantaggio di essere autologhe». Il dibattito è aperto, ma riconoscere nell'embrione una vita da rispettare è un passo che farebbe onore a una scienza che s'intenda davvero al servizio dell'uomo.

© RIPRODUZIONE RISERVATA