

Senza voce

A Roma un convegno per fare il punto sul fenomeno, ancora troppo sottovalutato nel nostro Paese. I problemi? Il ritardo della scienza, l'assenza di modelli di cura consolidati e la solitudine delle famiglie

L'ASSOCIAZIONE / 1

Sindrome di Aicardi, uno su 500mila. Ma l'Italia c'è

C'è una malattia rarissima che colpisce solo le bambine con un'incidenza di 1 su 500mila: è un'encefalopatia malformativa, più conosciuta col nome di Sindrome di Aicardi. Dovuta a una mutazione dominante legata al cromosoma X, è una patologia di quelle definite «a prognosi severa», nel passato, soprattutto a causa di infezioni polmonari, la maggioranza dei bambini non raggiungeva l'età della seconda infanzia. Quasi nessuna bambina riesce a camminare da sola, ha gravi deficit visivi e il ritardo mentale è molto grave, con linguaggio tendenzialmente assente. Per promuovere e sostenere la ricerca su questa malattia, in Italia è attiva l'associazione Sindrome di Aicardi Onlus (www.sindromediaicardi.com). Nata per volontà di un gruppo di genitori, l'associazione vuole favorire una più ampia conoscenza della malattia e stabilire una rete di comunicazione e supporto tra le famiglie (E.Vin.)

L'ASSOCIAZIONE / 2

L'unione fa la forza. E le famiglie si aiutano in un clic

Venti associazioni unite per dar vita a una rete di condivisione di esperienze e di lotta alle malattie rare, grazie anche a un rapporto diretto e coeso con le istituzioni, con cui interloquire con una voce sola: è Uniamo, la Federazione italiana malattie rare onlus. La federazione fa parte di Eurordis (European organisation for rare diseases), l'alleanza europea di associazioni di pazienti affetti da malattia rara, formata da 16 federazioni nazionali, 400 associazioni, distribuite su 40 Paesi. Ad oggi più di 100 associazioni di malati rari e familiari sono federate ad Uniamo per oltre 600 patologie rare rappresentate. Sul sito istituzionale www.uniamo.org è possibile trovare informazioni, notizie utili, link per collegarsi a indirizzi utili. Le associazioni aderenti, ciascuna riferita a una particolare malattia rara, sono segnalate in uno spazio ad hoc (ciascuna col suo sito) (E.Vin.)

Le malattie rare raddoppiano ma 7 su 10 si possono curare

In Italia mille patologie orfane di diagnosi e terapie
«Questi pazienti vanno rimessi al centro della sanità»

I numeri

36

MILIONI

I MALATI RARI
IN EUROPA

9.600

LE MALATTIE
RARE CENSITE

0,05%

LA SOGLIA PER
DEFINIRE UNA
MALATTIA
RARA

10%

I MALATI CON
PATOLOGIE
INVALIDANTI
RARE

EMANUELA VINAI

«Circa il 30% delle malattie rare riduce le attese di vita a meno di cinque anni, ma per ben il 70% dei casi sono disponibili trattamenti variabilmente efficaci». Il realismo di Bruno Dallapiccola, genetista di fama internazionale e direttore scientifico dell'Ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma, è colmo di ottimismo per i progressi della ricerca nel campo delle malattie rare. Il convegno "Il ruolo della cooperazione sociale nella lotta alle malattie genetiche e rare", promosso dalla cooperativa sociale Magi-Euregio in collaborazione con la Presidenza del Consiglio dei ministri, Ufficio per il programma di governo, è stata l'occasione per fare il punto su un mondo ricco di declinazioni e di difficoltà quale quello delle patologie rare. Secondo gli ultimi dati disponibili, sono 9.600 le malattie di questo tipo censite nel mondo (la stima finora era di 5-6mila patologie diverse): nonostante i malati affetti da una singola patologia siano molto pochi, la loro somma complessiva arriva a costituire una cifra rilevante che rappresenta circa il 10% delle persone affette da patologie invalidanti. Nel corso della sua relazione, Dallapiccola ha spiegato le motivazioni della complessità della diagnosi, spesso ritardata o mai raggiunta, e della laboriosità della presa in carico dei pazienti, «complicata dal fatto che molte di queste situazioni richiedono l'intervento di più specialisti e sono croniche, interessano cioè tutto l'arco della vita». Ha però anche sottolineato come il bagaglio degli interventi disponibili in merito si è significativamente ampliato negli ultimi anni «e la ricerca nel settore della terapia è in continua espansione».

Il professor Giuseppe Noia, responsabile del Centro di diagnosi e terapia fetale presso il Policlinico Gemelli di Roma, ha narrato con grande intensità il percorso della diagnosi prenatale: dalla scoperta di un'anomalia fetale, alle possibili cure in utero, fino ad arrivare all'accompagnamento post parto dei casi a prognosi infausta. «La diffusione di una scienza e di una cultura prenatale senza speranza dopo una diagnosi di patologia fetale propone solo l'interruzione di gravidanza – ha denunciato Noia –. Noi abbiamo scelto da trent'anni di fare diversamente, eseguendo terapie al feto con metodiche invasive e non invasive,



ottenendo ottimi risultati nel 60% dei casi». Laddove però tutti gli sforzi congiunti della medicina e della scienza non siano stati efficaci, esiste una terza via: l'accompagnamento dei nascituri e delle famiglie verso la fine naturale grazie all'associazione La Quercia millenaria, che o-

Dallapiccola (Bambino Gesù): ormai nella maggior parte dei casi sono disponibili trattamenti variabilmente efficaci. Noia (Gemelli): con le terapie fetali ottimi risultati

pera come hospice perinatale. È toccato a Giuseppe Milanese, presidente Confcooperative Federazione sanità, sottolineare l'indietreggiamento dei sistemi di welfare di Stato in tutta Europa che ri-

schia di compromettere la realizzazione e la qualità dei servizi socio-sanitari ai cittadini: «La cooperazione attualmente nel nostro Paese offre servizi a circa 7 milioni di cittadini – ha spiegato Milanese – tra cui spicca l'assistenza domiciliare integrata». Nel contesto delle malattie genetiche e rare, il valore aggiunto della cooperazione nasce «dal rimettere al centro la persona e i suoi bisogni, privilegiando le istanze sociali che provengono dalla fragilità dei pazienti e delle loro famiglie». E proprio dell'attività riguardo le malattie rare svolta dalla cooperativa sociale Magi-Euregio ha parlato il presidente Matteo Bertelli, che ha evidenziato come «ben 1.000 malattie nel nostro Paese sono dichiarate "orfane", ovvero prive di diagnosi e di terapie adeguate, costituendo un problema sanitario da non sottovalutare». L'intervento, in questa prospettiva, è da declinarsi nell'etica di ispirazione cattolica «che vede nei valori del rispetto della vita, della solidarietà verso il più debole e della rinuncia al profitto le basi dell'operare».

© RIPRODUZIONE RISERVATA



L'esperienza di Bolzano La via per le cure arriva dal non profit E fa scuola all'estero

Incentivare la ricerca in ambito biotecnologico, promuovere «reti di eccellenza» per ottenere un equo accesso ai migliori standard di cura da parte dei malati rari, promuovere forme di auto-mutuo aiuto tra gruppi di genitori per aiutare le famiglie: tutto questo e molto di più è il lavoro svolto dalla Magi-Euregio di Bolzano. È una cooperativa sociale che si occupa della ricerca, della cura e dell'assistenza socio sanitaria di chi è affetto da una patologia rara. L'azione della cooperativa si ispira all'insegnamen-

Laboratori dedicati, formazione dei medici e mutuo aiuto tra famiglie: la sfida della cooperativa Magi-Euregio

to di Don Luigi Sturzo sulla carità come fondamento dell'agire umano e cerca di intervenire nei servizi di diagnostica, socio-assistenziali, formazione e informazione che le malattie rare richiedono. Le patologie rare si scontrano con una cronica carenza di preparazione da parte del personale medico che non è adeguatamente preparato ad orientarsi nella diagnosi clinica di un numero sempre più elevato di malattie di cui esistono però solo pochi casi conosciuti. È evidente la lunghezza di tempi nell'identificazione del problema e la disomogeneità, anche da parte del sistema sanitario, nell'affrontarlo. Secondo uno studio recente in un terzo dei casi sono occorsi da 1 a 5 anni per giungere ad una dia-

gnosi corretta, mentre nel 15% dei casi la malattia è rimasta non diagnosticata per 6 anni o più. Dove però non arriva il mercato può, solo, la mutualità e la solidarietà. La cooperativa Magi-Euregio affronta tali criticità investendo in progetti che riducano la scarsa informazione, l'alta disomogeneità sul territorio europeo nella disponibilità di trattamento e assistenza e combattano l'isolamento sociale che colpisce i pazienti e le loro famiglie. La ricerca si è finora concentrata sulle malattie della retina, le o-

betità genetiche ad origine mendeliana, le malattie genetiche dei vasi linfatici (il linfedema primario) e le malformazioni vascolari. Altro obiettivo della cooperativa è quello di diffondere in tutta Europa le conoscenze delle

malattie genetiche e la promozione di formazione e informazione soprattutto nei Paesi europei in via di sviluppo. Tra i molti progetti di solidarietà internazionale, spicca l'apertura di un laboratorio medico-diagnostico a Tiran, in Albania. È stato inoltre attivato un sistema di supporto economico, ospitalità e formazione di laureati provenienti da Paesi dell'Est europeo, dell'Africa e dell'Argentina, cui viene offerta la possibilità di frequentare centri di ricerca e cura italiani. (E.Vin.)

Viaggio nella coscienza Finalmente senza ideologie

LUCIA BELLASPIGA

Possono quattro ore di dibattito incollare alle sedie centinaia di cittadini qualunque, letteralmente affascinati da neurologi che illustrano le nuove frontiere nel campo del cervello e della coscienza? Possono. È successo venerdì a Pesaro, la città che subito ha messo in pratica l'invito di Giorgio Napolitano a riprendere «un sereno e approfondito confronto di idee sul fine vita». I Lions di Pesaro, presieduti da Massimo Quaresima e Annamaria Gubbini, hanno fatto ciò che Parlamento e istituzioni ancora non si sognano: mettere attorno a un tavolo chi per scienza o esperienza conosce la materia, cercare il bandolo della matassa sulla base delle evidenze documentabili e non di ideologie o schieramenti partitici. Titolo del convegno "Ai confini della vita", con ovvie sortite in quel "buco nero" tuttora in via di esplorazione che sono gli stati vegetativi e di minima coscienza. «La materia è nuovissima e le conoscenze sono in continuo divenire», ha avvertito Massimo Gandolfini, primario di neurochirurgia a Brescia, «Solo otto anni fa eravamo certi che in queste persone la coscienza fosse assente, ma dal 2006 sappiamo che in loro la consapevolezza è reale in quanto obiettivamente documentabile. Siamo noi da fuori a non saperla percepire». Ufficiale dunque da tempo l'abolizione del termine stato

vegetativo, sostituito da una più esatta "Sindrome della veglia non responsiva": «Sono svegli ma non in grado di rispondere. Quindi rivolgersi a loro con parole, musica, atteggiamenti, sguardi, non solo non è stupido ma è addirittura doveroso. È sicuro che lo recepiscono». Addirittura uno studio apparso su *Neurology* nel settembre 2013 dimostra che in questi soggetti è molto funzionante il sistema limbico, la zona cerebrale del piacere, della tranquillità... Se in passato a qualcuno sembrava che "liberarli" fosse un bel gesto – ha ammonito Gandolfini – la scienza va insomma in senso contrario. Allo stesso tavolo anche Beppino Englaro, che poco prima aveva raccontato come Eluana, portata a morire a Udine cinque anni fa, di fronte a un amico in stato vegetativo aveva espresso il terrore di una vita come quella. Ma accanto a

tativo "irreversibile": anche lui da sano aveva detto «io così mai!». Oggi gira l'Italia a testimoniare due cose: in quei dieci anni di assoluta immobilità sentiva e vedeva tutto, e mai un istante ha sperato che gli spegnessero la vita. «Se ci si sente amati non si vuole morire», ha commentato Mina Welby, moglie dell'uomo colpito da distrofia muscolare che alla fine chiese il distacco delle macchine. «Stare vicino a queste persone, mettere la musica a palla, accarezzatele», ha consigliato agli "Amici di Andrea", che a Pesaro si prendono cura di un compagno sfortunato (quante associazioni di volontari in tutta Italia, amici di Ale, amici di Daniela, amici di Simone, amici di Luca... tutti a combattere contro l'abbandono terapeutico, altro che ac-

Englaro anche Max Tresoldi (coetaneo di Eluana), risvegliatosi dopo dieci anni di stato vegetativo

canimento terapeutico). «Si spendono 10 milioni di euro sul gender che è pura fantasia – è sbottato Gandolfini – e non su queste persone, che sono vive e vere».

«In questi anni lo scenario è radicalmente cambiato», ha spiegato Roberto Piperno, responsabile della Casa dei Risvegli di Bologna. Oggi sappiamo che non c'è "uno" stato ma un arcipelago di situazioni, di fronte al quale la prudenza è la sola via possibile: «Le diagnosi hanno ancora un alto grado di incertezza e badate bene che a diagnosi diversa corrispondono prognosi diverse». Cioè in almeno un terzo dei casi si scambia per stato vegetativo chi non lo è: «Il criterio con cui si è deciso che lo stato di Eluana era irreversibile mi fa paura. Io da medico dico che non c'era alcuna sicurezza». Tra i tanti, ha citato il caso, rarissimo ma accaduto, di Terry Wallis, uscito da uno stato di minima coscienza dopo 19 anni e improvvisamente in grado di parlare lucidamente. «Un recupero che non possiamo comprendere e questo lo ripeto: la scienza non comprende». Sa di non sapere.

E i parlamentari? «A marzo abbiamo portato alcuni esperti mondiali in Senato», ha detto Gandolfini, «perché c'è il rischio che chi legifera non sappia di cosa si sta parlando». Capita spesso, sui temi etici.



Eluana Englaro

Max Tresoldi