

Un censimento per esplorare le malattie rare

sul campo

di Francesca Lozito



In corso fino a metà aprile una grande consultazione pubblica per mettere a punto entro il 2013 il primo «Piano nazionale» su un continente ancora quasi inesplorato con 7 mila patologie e ben 2 milioni di pazienti in Italia

Conoscere l'universo delle malattie rare per poter dare risposte migliori a pazienti e familiari. Fino al 13 aprile è in corso un'iniziativa che si prefigge proprio questo ambizioso obiettivo: è la prima Consultazione pubblica sulle malattie rare. Su www.malattirare.it, sito di Uniamo Fimr onlus, è possibile partecipare alla raccolta dati pensata per associazioni di pazienti, società scientifiche, ong, funzionari di enti e istituzioni nazionali e locali, agenzie nazionali e regionali per i servizi sanitari, amministratori, politici e tutti coloro che sono interessati a questo ambito. È possibile anche accedervi tramite i link ospitati sui siti di Orphanet (<http://www.orphanet.it/national/IT-IT/index/homepage/>) e della Consulta Nazionale delle Malattie Rare (<http://www.cndmr-insieme.it/index.php>) seguendo le indicazioni riportate.

box

Alla Camera passa una mozione bipartisan «La medicina sia diversa per uomini e donne»

La Camera martedì ha approvato la mozione unitaria sulla «medicina di genere» presentata da un fronte bipartisan dopo che il ministro per la Salute Renato Balduzzi aveva invitato a unificare le sei mozioni precedenti. Anche la soddisfazione è bipartisan e si registra il plauso di Francesca Martini (Lega), Antonio Palagiano (Idv) e Livia Turco (Pd). Tra i promotori c'è Paola Binetti (Udc): «La medicina di genere – spiega – parte dalla consapevolezza della differenza tra uomo e donna e quindi della specificità di interventi diagnostici e terapeutici. La donna, che ha una sua tipicità dovuta anche a cicli ormonali e gravidanza, spesso non rientra nei gruppi di sperimentazione e le si attribuiscono frutti di ricerche svolte su uomini». Attenzione però ai termini: «Mentre il concetto di "genere" fa riferimento a un modello culturale, qui parliamo della differenza biologica tra i sessi. La "medicina di genere" fa suo il concetto di biodiversità, applicandolo alla ricerca scientifica per stimolare la capacità di indagare la complessità biologica della diversità tra maschile e femminile». Quanto alla mozione, essa «impegna il governo ad azioni concrete quali il potenziamento della ricerca medica, scientifica e farmacologica e all'istituzione di un Osservatorio nazionale». (Em.Vi.)

La decisione di intraprendere questo tipo di raccolta dati è finalizzata all'obiettivo di studiare il Piano nazionale per le malattie rare nel modo più condiviso possibile. Il ministro della

Uno dei principali problemi infatti – spiega Claudio Giustozzi, dell'Associazione Dossetti – è che se negli ultimi anni sono stati compiuti progressi nel campo della ricerca, soprattutto genetica, non si è ancora del tutto perfezionata la conoscenza di specifiche patologie e il loro conseguente riconoscimento da parte dei medici generici, di base, e con altri tipi di specializzazione. Anche se occorre ammettere che le società scientifiche più importanti del nostro Paese negli ultimi tempi si sono ampiamente interrogate in merito. Riconoscere in tempo una patologia rara può voler dire salvare una vita, rendendo cronici i suoi effetti anziché mortali. Le necessità delle persone colpite da questo tipo di patologie sono molto semplici: «Basterebbe avere a disposizione più centri specializzati, non sparsi a macchia di leopardo – continua Giustozzi –. Sappiamo bene che uno dei problemi italiani è la discrepanza tra i regimi sanitari regionali, con la conseguenza che per chi abita nelle regioni del Sud curarsi in questi casi può comportare un'inevitabile emigrazione con tutta la famiglia in un'altra regione, perdendo il lavoro». L'altro punto caldo è la burocrazia, «che – afferma ancora Giustozzi – spesso è anche maggiore rispetto a quella che deve subire chi è affetto da una malattia più diffusa».

C'è poi – di certo non ultima – la questione dei farmaci, per i quali il rischio concreto è rappresentato dal venir meno delle risorse per effetto dei tagli alla sanità. Spiega l'Osservatorio per le malattie rare: «I farmaci, spesso studiati e prodotti per poche decine o centinaia di pazienti, sono molecole innovative che hanno un impatto fortissimo sulla qualità della vita e anche sulla sopravvivenza dei pazienti, per lo più bambini. Viste le tante misure di controllo applicate dall'Agenzia italiana del farmaco e le indicazioni, ristrette spesso a un singolo uso, tali farmaci non possono essere usati impropriamente».

l'indagine

Figli in provetta, sempre più inutile la corsa all'estero



Sono quattro-mila le coppie italiane che nel 2011 sono andate all'estero nella convinzione di ottenere risultati più efficaci in trattamenti di procreazione medicalmente assistita che potevano effettuare in Italia. Questa la fotografia dell'indagine presentata dall'Osservatorio sul turismo procreativo che evidenzia come la confusione e la mancanza di informazioni sulla Legge 40 siano causa di una «migrazione riproduttiva» che, in molti casi, non avrebbe ragione d'essere.

«Chi ha problemi di fertilità e cerca un figlio con l'inseminazione artificiale non vada all'estero – sottolinea il ginecologo Claudio Giorlandino, segretario della Società Italiana di diagnosi prenatale e medicina materno fetale –. Si rivolga invece ai centri italiani che, in seguito alla Legge 40, hanno acquistato competenze straordinarie che difficilmente potranno essere eguagliate in altri Paesi».

Gli fa eco il ginecologo Andrea Borini: «Il punto è che in questi anni continua il turismo procreativo pensando erroneamente di non poter ottenere gli stessi trattamenti nel nostro Paese. Esiste un problema di informazione sia dei pazienti, ma anche dei medici a cui i pazienti si sono rivolti». «Il turismo procreativo nasce dalla delegittimazione della Legge 40 – commenta Lucio Romano, ginecologo e copresidente nazionale dell'associazione Scienza & Vita –. E si assiste al paradosso per cui coloro che hanno sempre stigmatizzato la Legge 40, ora rivendicano l'altissimo livello di professionalità nei risultati, raggiungendo anche per le limitazioni imposte dalla legge». Eugenia Roccella, già sottosegretario alla salute, aggiunge: «Le coppie cercano in gran parte luoghi con meno regole, ma spesso anche con minori garanzie, e questo vale sia per chi accede alla procreazione assistita sia per le donne che vendono ovociti o affittano l'utero. Si tratta di un nuovo mercato del corpo in forte espansione, che consente speculazioni sulle donne in condizioni di povertà».

Emanuela Vinai

l'iniziativa

di Carlo Bellieni

Petizione online per dare sepoltura ai feti



Basta con le polemiche per qualcosa che è così umanamente comprensibile come la sepoltura su richiesta della famiglia dei poveri resti di un morto. Ci riferiamo alla possibilità di seppellire i feti, in atto a Firenze e in Campania. È un tratto umano avere pietà dei defunti: trovate una cultura che lo neghi. Forse non avete idea di come sia fatto un feto e pensate che non abbia aspetto umano, fattezze umane; errore forse in buona fede, ma che poche domande avrebbero chiarito subito. E la legge italiana prevede la sepoltura di un morto. Chi vuole, vada a consultare il Dpr 285, art. 7. E non è un vezzo italico: la legge francese del dicembre 2008 consente addirittura alla donna di iscriverne all'anagrafe il feto morto in qualunque periodo della gravidanza, e di dare al feto un nome ed ottenere il congedo di maternità (legge n° 2008-798 du 20 août 2008 relatif au livret de famille).

lo ritiene opportuno, ad aggiungere la propria. Questo gesto permetterebbe alla coppia di elaborare il lutto che troverebbe un ostacolo nell'assenza di un corpo e di un luogo dove sia possibile piangerlo.

Il Royal College of Obstetrics and Gynecologists ha formalizzato le linee guida sul supporto psicologico alle donne e le coppie colpite da aborto precoce, noto fattore di rischio per depressione, ansia e infertilità, tra cui le linee guida per la sepoltura; la perdita di un figlio durante la gravidanza e dopo il parto è un grave evento di vita, e provoca una tipica reazione da lutto. La perdita di un bimbo in utero è dunque sovrapponibile agli altri tipi di lutto, e come tale dovrebbe essere affrontata. Ma bisogna ascoltare queste donne che hanno perso il loro bambino prima che nascesse: hanno ragione loro a piangerlo o chi nega che il bambino sia mai stato vivo, e che seppellirlo sia una forzatura?

Certo, c'è chi non vuole vedere. Perché una donna che piange la morte del figlio o è pazzo o il figlio c'era ed è davvero morto. Le donne che provano questo dolore non sono pazze. Ma c'è chi non vuole vedere la sofferenza, la censura, la nega, dicendo che seppellire i feti fa venire sensi di colpa perché ne mostra i tratti umani e la dignità di persona; dunque, a quando il divieto per gli ecografisti di mostrare le immagini del feto col cuore che batte ai genitori? Non osano anche loro mostrare un'umanità che si vuole tenere nascosta? Se basta un po' di pietà umana per mettere in crisi quelle che si sbianchiano come «decisioni adulte e consapevoli», significa che queste decisioni hanno i piedi d'argilla.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Basta una firma per chiedere ai Comuni spazio nei cimiteri. Una tomba su cui piangere un figlio

Ma se restasse ancora un dubbio basta entrare nella pagina Web che raccoglie le testimonianze delle donne cui è morto il figlio prima che nascesse e non hanno potuto piangerlo su una tomba e hanno aderito a una petizione perché questo diritto sia riconosciuto a chi lo vuole: www.firmiamo.it/sepulture. Vi leggiamo, ad esempio: «Eravamo talmente confusi e tristi quando è accaduto che non ci abbiamo proprio pensato e non sapevamo nemmeno se potesse ma oggi sarebbe bello poter mostrare ai suoi fratellini dove il loro fratellino maggiore riposa». Nella pagina Web ci sono oltre 2500 adesioni, per lo più di donne; invitiamo chi

Salvatore Pagliuca

di Enrico Negrotti

«Unitalsi tra chi soffre»



«Dall'accompagnamento dei malati, ora siamo un'organizzazione ecclesiale pubblica immersa nel mondo della malattia»

Lourdes e santuari internazionali (Unitalsi), Salvatore Pagliuca, è stato nominato nei giorni scorsi tra i «consultori» del Pontificio Consiglio per gli operatori sanitari per la pastorale della salute. «Un riconoscimento – osserva – che fa piacere per il ruolo che in questi anni Unitalsi ha svolto nell'ambito della malattia e della disabilità». «Il mondo della sofferenza ci interpellava – sottolinea Pagliuca –. E la Chiesa è sempre pronta a porsi accanto a chi ne è toccato. Infatti malattia e disabilità non sono un mondo a parte, ma sono parte del mondo. E l'Unitalsi ha sviluppato anche iniziative a carattere sociale, recependo quel che emerge dalla realtà che vive nei pellegrinaggi ai grandi santuari». Infatti assistere le

persone più fragili mette a contatto con le esigenze vere: «Servono per esempio case famiglia per genitori di figli disabili, che si pongono il problema del "dopo di noi". Ma anche case di accoglienza nei pressi degli ospedali pediatrici per permettere di superare lunghi periodi di degenza. «Abbiamo alcuni appartamenti a Roma che mettiamo gratuitamente a disposizione di genitori che non potrebbero sostenere le spese di un soggiorno prolungato per stare accanto ai loro bimbi ricoverati al Bambino Gesù».

Sono iniziative che sottolineano «il passaggio epocale che la nostra associazione ha compiuto – sottolinea Pagliuca – da ente per l'accompagnamento

dei malati a organizzazione ecclesiale pubblica, occupandosi del mondo della malattia». Il contributo del presidente Unitalsi al Pontificio Consiglio potrà verosimilmente (è prossimo l'incontro con l'arcivescovo Zymowski) appuntarsi sull'organizzazione delle Giornate mondiali del malato, che si celebrano l'11 febbraio, anniversario delle apparizioni di Lourdes. E tra i temi attuali di maggior dibattito, Pagliuca suggerisce: «In una realtà in cui viene riconosciuto valore solo a chi è bello, vincente e ricco, noi vogliamo soffermarci sul diritto di chi è malato o disabile a continuare a vivere una vita che vale». Secondariamente «in un'epoca di tagli al welfare, sono convinto che associazioni come la nostra – così come la Chiesa in genere – siano chiamati sempre più a un'attività di supplenza delle istituzioni: mense, ambulatori, trasporto scolastico per disabili, aiuto nella scuola a chi vive una difficoltà: occorre valorizzare la fantasia della carità».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

«Amci c'è. E vigila»



«Credo che possa essere visto come un riconoscimento alla testimonianza

verso i valori che sia l'Associazione medici cattolici italiani (Amci) sia il sottoscritto cercano di portare avanti». Stefano Ojetti, specialista in chirurgia toracica di Ascoli Piceno e vicepresidente dell'Amci per il Centro Italia, è stato nominato tra i «consultori» del Pontificio Consiglio per gli operatori sanitari della pastorale della salute. «C'è – ammette Ojetti – una certa soddisfazione dell'Amci per questo riconoscimento: la nostra associazione può infatti vantare quasi settant'anni di storia. E questa nomina rappresenta una sorta di sigillo di qualità». Stefano Ojetti balzò agli onori della cronaca all'epoca del caso Welby, quando si dimise da consigliere provinciale dell'Ordine dei medici di Ascoli Piceno, in dissenso con l'inerzia che manifestava l'ente pubblico deputato alla tutela della deontologia professionale dei medici, quale è appunto l'Ordine, su una vicenda che si concluse con la morte di Piergiorgio Welby. «Lo ritenni – ricorda Ojetti – un atto indispensabile per il nostro impegno in difesa della vita». Del resto, secondo quanto prevede la costituzione apostolica *Pastor*

Bonus (1988), i consultori sono scelti tra i chierici o gli altri fedeli che si distinguono per scienza e prudenza».

L'impegno in questo organismo è ancora da definire, ma tra le tematiche attualmente più urgenti – almeno in Italia – c'è la legge sul fine vita, che sembra sospesa: «Occorre riflettere – puntualizza Ojetti – perché vediamo che i giudici intervengono. Inoltre occorre dare tutele ai medici per evitare la medicina difensiva. La tematica va quindi affrontata nel migliore dei modi in accordo con le indicazioni del Magistero».

I Medici cattolici da 70 anni presenza nella vita sanitaria. A difesa della vita in tutte le sue fasi

Un altro problema che emerge è quello della famiglia: «L'educazione dei giovani è un tema caldo. Si porta dietro le questioni degli abusi (droga, alcol) e del bullismo: l'educazione deve prevedere anche un riferimento alla famiglia, a un matrimonio vero tra due persone di sesso diverso che pensano ad avere figli. Questo discorso ci richiama al problema demografico, con la crescita della popolazione anziana. Ma dietro l'allungamento della vita, si pongono problemi di assistenza, con persone della terza età che accudiscono altre della quarta età. Sono tutte circostanze che vanno affrontate in modo globale guardando al bene della persona».

Enrico Negrotti

© RIPRODUZIONE RISERVATA

i nuovi consultori della Santa Sede

Stefano Ojetti