

Malati «rari», non persone da buttare via

di Francesca Lozito

nota bene



Ottomila italiani colpiti da patologie per cui spesso non esistono cure «Si investa nella ricerca»

provetta

Dal freezer gemelli a orologeria

Alice sorride dalla prima pagina dell'inglese *Daily Mail*: ha tre anni, enormi occhi blu, capelli biondi e tiene in braccio tre neonati, due con pigiamini rosa e uno azzurro. Sono i suoi tre gemelli, ma sono nati tre anni dopo di lei. Cronaca di una "normale" fecondazione assistita: i quattro bambini sono stati concepiti in contemporanea, ma Alice è nata nel 2007 e gli altri tre nel gennaio scorso. La madre non ha fatto altro che scongelare gli embrioni rimasti nel freezer della clinica Care Fertility di Nottingham e farseli impiantare. Il caso della famiglia Baxter è però singolare perché nemmeno il medico più ottimista avrebbe scommesso che tutti e tre gli embrioni scongelati arrivassero regolarmente alla nascita di altrettanti bambini. Al di là dell'entusiasmo dei medici, dei genitori e della stessa Alice, resta un ineludibile punto di domanda sui quattro gemelli nati a orologeria. Alice può effettivamente essere considerata la sorella maggiore dei suoi gemelli concepiti nello stesso momento? E se i suoi genitori non avessero voluto altri figli, che cosa sarebbero stati quei tre embrioni congelati che oggi chiama fratelli e abbraccia dalla copertina di un giornale?

Il congelamento degli embrioni porta inevitabilmente a questi come questi: dunque è un principio di saggezza che ispira la legge 40 nel punto in cui vieta il congelamento degli embrioni. Meglio sarebbe dire «vietava», perché la sentenza della Corte costituzionale di un anno fa ha significato per molti centri di fecondazione assistita un "liberi tutti" inquietante. Così sappiamo che si è tornati a riporre nel freezer gli embrioni in sovrannumero, sappiamo che si effettuano indagini preimpianto sugli embrioni, sappiamo anche che si stanno preparando battaglie legali per aprire le porte alla fecondazione eterologa. In barba ai principi di saggezza e prudenza voluti dalla legge 40. (A.Ma.)

Chi soffre di una malattia rara non è una persona da buttare via. Ha una dignità pari a quella di tutti gli altri. «È un problema di società: c'è ancora tanto da fare per far capire, ad esempio, che investire nella ricerca, anche se non si vedono i risultati nell'immediato, è importante. Anzi, fondamentale». Ad affermarlo è Renza Galluppi, presidente della Federazione delle malattie rare, Uniamo, che riunisce le principali sigle associative in questo campo. Sì, perché uno dei problemi fondamentali è proprio quello di coordinare molte realtà diverse: da sole non avrebbero voce, perché piccole, ma insieme possono farsi sentire. Secondo i dati diffusi in occasione della Giornata mondiale dedicata alle malattie rare che si è celebrata lo scorso 28 febbraio, sarebbero cinque le nuove malattie rare descritte ogni settimana nelle pubblicazioni scientifiche di tutto il mondo. Queste patologie rappresentano oggi circa il 10% di tutte le malattie che affliggono l'umanità, con una frequenza inferiore a 5 casi ogni 10 mila abitanti. Il problema riguarda circa 30 milioni di malati in Europa, con 20 mila nuovi casi ogni anno.

Nel nostro Paese sono due milioni i pazienti colpiti da patologie (8.000 in tutto) per cui spesso non esiste una cura ed è difficile la diagnosi. «Eppure entro il 2013 anche il nostro Paese deve adeguarsi alle raccomandazioni europee sulle malattie rare - prosegue la Galluppi - che prevedono la codifica epidemiologica e scientifica di queste malattie, l'istituzione di specifici registri, il coordinamento tra i centri specializzati, perché non sia il paziente a essere costretto a muoversi, ma si muova

BOX Cure palliative: legge verso il traguardo finale



Giovedì 11 febbraio potrebbe essere il giorno dell'approvazione definitiva della legge sulle cure palliative. Oggi la Commissione affari sociali della Camera, dove il testo è tornato per una terza lettura dopo la doppia approvazione (a settembre da Montecitorio e a gennaio da parte del Senato) a seguito della presentazione di significativi emendamenti, si esprime per dare mandato al relatore, Domenico Di Virgilio (Pdl) per riportare il testo in aula, questa volta senza alcun emendamento. Dopo che la capogruppo in commissione del Pd Livia Turco si era opposta nei giorni scorsi all'approvazione in commissione, ora sembra essere tornato il clima bipartisan che ha sempre caratterizzato i lavori del ddl 1771. «Si tratta di una legge di grandissimo rilievo sociale - ammette il relatore Di Virgilio - perché ci consente di rispondere alle esigenze importanti di migliaia di cittadini». La legge prevede, tra i passaggi fondamentali, l'istituzione di due reti distinte per la terapia del dolore e per le cure palliative e l'istituzione di un Osservatorio per monitorarne l'andamento. (F.Lo.)

la legge». E la ricerca clinica resta tuttavia da potenziare, «perché rappresenta il punto di partenza per la cura di queste patologie», osserva Bruno Dallapiccola, direttore scientifico dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma e presidente di Orphanet. Già, perché essere ammalato di una di queste patologie può significare anche una spesa enorme, scontrandosi con brevetti e sperimentazioni. Per questo, alcune realtà locali si

muovono per sostenere i cittadini: la Provincia di Bolzano, ad esempio, ha dato il via libera alla disponibilità gratuita dei medicinali necessari a curare le malattie rare. «La decisione si muove in senso opposto rispetto al resto del Paese, dove il Servizio sanitario non prevede il rimborso», ha detto l'assessore Richard Theiner.

In Parlamento giace un progetto di legge - attualmente in discussione al Senato - che prevede defiscalizzazione e allungamento dei brevetti per le aziende farmaceutiche. «In cambio degli incentivi fiscali - spiega Laura Bianconi, la relatrice del progetto di legge - il mondo politico si attende un surplus di etica da parte delle aziende farmaceutiche, che devono ridurre i prezzi dei medicinali per renderli accessibili a tutti. I principi chimici contenuti in alcuni farmaci per le malattie rare hanno costi relativamente bassi, ma poi sul mercato raggiungono prezzi elevati - prosegue la senatrice emiliano romagnola - Gli incentivi alle imprese servono dunque a garantire a tutti i cittadini la possibilità di una cura». Le associazioni chiedono che si investa anche in prevenzione: «Molte patologie di questo genere dipendono da cause ambientali - riprende la presidente della Federazione delle malattie rare - e per questo sarebbe necessario investire in questo, come nella formazione dei medici di medicina generale. Ma occorrerebbe cominciare con le specializzazioni universitarie, perché non può bastare farlo solo con l'aggiornamento, occorre creare una nuova mentalità nella individuazione delle malattie rare fin dal principio della professione».

frasi sfatte

Prendi la scorciatoia e trovi l'eutanasia

«Ma si muore soli, e soli, alla fine, si decide». Adriano Sofri, «La Repubblica», 18 febbraio.

Prosegue Sofri: «Il suicidio assistito, quando non diventi lo schermo dell'infame proposito di sbarazzarsi di un'esistenza altrui sentita troppo molesta o troppo costosa, è l'attenuazione di quella irriducibile solitudine. Lo spunto è dato dall'arresto di Ray Gosling, di Nottingham, con l'accusa di omicidio volontario. La vicenda di Gosling, giornalista della Bbc, è nota. Ed è vero che a volte, comunque troppo spesso, si muore soli, disperatamente soli. Ed è questo il problema a cui dare una risposta: come non essere soli di fronte alla morte, e come

non soffrire di quella sofferenza che ti fa desiderare di morire al più presto, perché la morte appare come l'unica soluzione al dolore che invade il corpo e oscura la mente. La soluzione è il suicidio assistito? Oppure è nella combinazione tra cure palliative d'avanguardia e la compagnia di chi ti vuol bene? La morte è sicuramente la scorciatoia più sbrigativa. Gosling, in particolare, avrebbe «ucciso per amore». «Disperata pietas», scrive Ida Dominijanni sul *Manifesto*. Quanta fretta di andarsene, quanta voglia di scorciatoie sbrigate. (T.G.)

◆ **Trieste & la bioetica**
Venerdì, a Trieste, nella sala Matteucci del Centro servizi volontariato (Galleria Fenice, 2), alle 18, il seminario: «Bioetica: nuove frontiere dell'antropologia». Relatore Lucio Romano, presidente nazionale di Scienza & vita. Promotrice la Federazione regionale per la vita.

◆ **Torneo di discoteche Ru486**
La pillola abortiva Ru486 e le nuove forme di aborto volontario saranno argomento di discussione sabato, alle 17, presso la sala conferenze del Museo diocesano di Terni. L'incontro è organizzato dal Movimento per la vita e dal Cav della diocesi. Relatore Giuseppe Noia.

di Tommaso Gomez

Pillole di leggerezza (senza ricetta)



Tutti avanti, disordinatamente. Tre regioni di qua, tre di là, le altre in fervida attesa. Mentre in Francia stanno impacchettando le confezioni di Ru486 destinate all'Italia e fregandosi le mani per il business, *Il Messaggero* così sintetizza la situazione: «Pillola abortiva, regioni spaccate: in alcune si può rifiutare il ricovero. La direttiva del governo: niente day ospital per chi prende il farmaco, ma in molte Asl la decisione sarà presa dopo le elezioni». Le regioni sono «spaccate» per il *Messaggero* e «impreparate» per il *Mattino*. Più sobrio il *Corriere della Sera*: «Ru486, richiamo alle Regioni. Lettera del ministero: no al ricovero di un solo giorno». Il quotidiano di via Solferino concede ampio spazio ad Eugenia Roccella: «È in gioco la tutela della salute. Consentire che l'aborto si consumi al di fuori delle strutture pubbliche significa riconoscere quello domiciliare. Questo crea una slabbatura nel nostro ordinamento». Ovvio, va contro la 194, ritenuta intoccabile. Davvero? Quanto fa

comodo ai propri obiettivi ideologici, si può toccare eccome. Illuminante l'interpretazione del *Manifesto*: «Ru486, sul ricovero coatto le Regioni sfidano il governo». Titolo errato: solo due regioni (Piemonte ed Emilia) e una provincia autonoma (Trento) lanciano la sfida; Lombardia, Toscana e Veneto sono per il ricovero; le altre attendono. E quel «coatto» sa tanto di reclusione. Scrive Giusi Marcante: «È opinione di molti professionisti che il ricovero sia un'inutile vessazione». Peccato che per molti professionisti l'aborto a domicilio sia un grave pericolo.

Sensate le considerazioni di monsignor Rino Fisichella intervistato da Giacomo Galeazzi sulla *Stampa*: «Questa condizione di incertezza è senz'altro dannosa. Se si fa un ragionamento solo economico, è ovvio che per il sistema sanitario dare una pillola è una via più economica e sbrigativa rispetto a quella di dover educare». E l'aborto a casa propria? «Oltre ai gravi pericoli per la salute, preoccupa che con la Ru486 si rinchiudano le donne, soprattutto giovani, nella solitudine della loro tragedia». Dalla pillolona alla pillolina. Durante

la settimana le minorenni milanesi che chiedono la pillola del giorno dopo sono 2-6. Nei weekend balzano a 15-18. Le pagine milanesi del *Corriere della Sera* del 26 febbraio titolano: «Paura di essere incinte, ragazzine in ospedale. Tra loro molte quattordicenni. Gli ospedali: in un anno distribuiti mille farmaci antigraavidanza. L'Asl: somministrazione solo alle giovani con più di 14 anni». Alessandra Graziottin invita a cambiare terminologia: «Non bisogna parlare di pillola del giorno dopo, ma di contraccezione d'emergenza». Tre giorni dopo, pagine torinesi di *Repubblica*: «Mercedes Bresso ha firmato la petizione dell'associazione radicale Luca Coscioni che chiede l'abolizione della ricetta per la cosiddetta pillola del giorno dopo. Lo ha fatto durante una sosta a un banchetto organizzato dalla lista Bonino-Pannella».

In alte parole, da «d'emergenza» la contraccezione «day after» diventerebbe ordinaria. Commento di Alessandra Graziottin: «È il segnale di una superficialità diffusa sulla contraccezione». Era il commento sul *Corriere*, ma funziona anche su *Repubblica*.

eugenetica

Sindrome Klinefelter: le madri informate scelgono per la vita



Non sono solo i feti con sindrome di Down a essere abortiti in massa. C'è un'altra anomalia cromosomica che spaventa i genitori, pur essendo del tutto compatibile con la vita: è la sindrome di Klinefelter, che colpisce un nato maschio ogni 5/600. Il 25% dei feti che in seguito all'indagine genetica vengono diagnosticati come Klinefelter - hanno un cromosoma in più nella coppia di cromosomi sessuali -, vengono abortiti: una percentuale altissima, ma niente se paragonata al 70% dell'Europa del Nord. «Eppure - assicura Carlo Foresta, professore all'Università di Padova e direttore di un gruppo di studio sulla sindrome - le conseguenze per chi ne è affetto sono nella maggior parte dei casi trascurabili: fianchi larghi, maggiore altezza, testicoli di volume ridotto, ingrossamento delle ghiandole mammarie...». La scorsa settimana 500 medici tra pediatri, genetisti, endocrinologi, andrologi e ginecologi si sono riuniti ad Abano per fare il punto sulla diagnosi e sulla «gestione» della sindrome, che è classificata tra le malattie rare. Professor Foresta, lei dice che la sindrome di Klinefelter non impatta in maniera drammatica sulla vita di chi ne è affetto. E allora perché un feto diagnosticato su 4 viene abortito? «Ci sono studi che dimostrano come la scelta della coppia di far nascere un Klinefelter o di abortire è strettamente collegata con la professionalità e con la specializzazione del medico che fa counselling. Bisogna essere preparati e sapere quali sono veramente le manifestazioni cliniche di questa sindrome, che nella maggior parte dei casi sono sfumate. Sappiamo che in Italia vivono 60 mila Klinefelter, ma solo 1 su 4 è consapevole di soffrirne».

Dunque, se si spiega bene di cosa soffrirà il figlio non ancora nato, ci sono buone probabilità che la coppia decida di non abortire? «Sì, in questo caso la coppia fa nascere il bambino. A me capita di frequente di essere consultato da coppie che hanno saputo di attendere un figlio affetto da sindrome di Klinefelter: negli ultimi 2 anni ho parlato almeno con 15 coppie. Nessuna ha abortito». Dunque è possibile ipotizzare che nel caso di Napoli che l'anno scorso ha sollevato tanto clamore (una donna si è avvalsa della 194 per interrompere la gravidanza di un bambino portatore della sindrome e l'ospedale è stato denunciato), la madre non avesse ricevuto informazioni adeguate? «È possibile. Comunque, quel caso ha sollevato il coperchio sulla motivazione e ha fatto aprire a che non c'è nessuna motivazione per abortire». La sindrome però comporta anche l'infertilità maschile. Su questo fronte esistono cure? «Ad Abano abbiamo convenuto che non è vero che i Klinefelter non abbiano nessuna possibilità di procreare. Nel 47% dei casi è possibile recuperare spermatozoi nel liquido seminale o all'interno dei testicoli. Le tecniche legate alla procreazione assistita fanno il resto».

Antonella Mariani



L'appuntamento con le pagine di Avvenire sui temi della bioetica è per giovedì 11 marzo

Per inviare notizie, segnalazioni, proposte, lettere e interventi alla redazione di «è vita»:

email: vita@avvenire.it
fax: 02.6780483