



Atrofia muscolare via libera Usa al farmaco da 2,1 milioni

La prima terapia genica che sarebbe in grado di arrestare la progressione dell'atrofia muscolare spinale (Sma) attraverso una sola infusione ha ricevuto il via libera negli Stati Uniti. Il trattamento, destinato a curare i bimbi sotto i due anni affetti dalla forma più grave della malattia, costa però la bellezza di 2,1 milioni di dollari, il farmaco più caro della storia. La Sma è una malattia rara caratterizzata dalla perdita dei neuroni che trasportano i segnali dal sistema nervoso centrale ai mu-

scoli. La forma più severa nel 90% dei casi porta alla morte o alla ventilazione permanente. La nuova terapia, prodotta da Novartis, utilizza un virus per fornire una copia normale del gene Smn1 ai nati con un gene difettoso. Finora, precisa l'Fda, i pazienti trattati con il farmaco - Zolgensma - «hanno dimostrato un miglioramento significativo». Prudente l'associazione italiana Famiglie Sma: «La terapia genica approvata dalla Fda è un grande passo, non una cura miracolosa».

Sla nel mirino, la ricerca può vincere

Nuove conoscenze sulla malattia, terapie personalizzate, studi in rete. E intanto parte la nuova fase della ricerca sul trapianto di cellule cerebrali

DANILO POGGIO

Per la cura della Sclerosi laterale amiotrofica (Sla) la ricerca si sta muovendo su molte strade. Tra le più promettenti il trapianto di cellule staminali cerebrali umane, come è stato appena annunciato con la pubblicazione su *Stem Cells Translational Medicine*: i risultati a quattro anni dal termine dei test di fase I, condotta fra il 2012 e il 2015 dal gruppo coordinato dai professori Angelo Vescovi e Letizia Mazzini, dimostrano che il trapianto di cellule staminali neurali umane è una procedura sicura per i

pazienti. Lo studio italiano è all'avanguardia, il primo esempio in Europa di trapianto chirurgico di un vero farmaco cellulare a base di staminali neurali. I dati pubblicati sono incoraggianti nel sostenere futuri studi clinici di fase 2 in cui sarà valutato l'effetto di impianti di cellule staminali cerebrali, alla ricerca di una dose ottimale ed eventuali effetti terapeutici significativi. In Italia sono circa 5mila i malati di Sla, con 6-8 malati ogni 100mila a-

L'équipe di Angelo Vescovi autorizzata a esaminare l'effetto della possibile cura, ma intanto i passi avanti sono numerosi. E molti nascono nei centri italiani. Adriano Chiò (Molinette di Torino): «Iniziamo a vedere la luce in fondo al tunnel»

bitanti e un'incidenza di 1-3 casi ogni 100mila abitanti l'anno. L'aspettativa di vita può essere allungata grazie agli ausili terapeutici che il paziente in Italia può gratuitamente scegliere (in altri Paesi non è altrettanto facile). Il suo decorso cambia a seconda dei casi, ponendo i ricercatori davanti a una labirintica complessità. Il professor Adriano Chiò, direttore del Centro per la Sla dell'Ospedale Molinette di Torino, ha fornito contributi fondamentali all'identificazione del gene più comune della Sla dimostrando che è un insieme di patologie clinica-

mente simili con cause diverse. «Stiamo vivendo una fase di grande entusiasmo nella ricerca - spiega -. Sul piano delle Sla legate a mutazione genetica iniziamo a vedere la luce in fondo al tunnel: esistono studi molto avanzati sugli oligonucleotidi antisense, che sarebbero in grado di bloccare il gene malato». Anche sulle altre forme di Sla ci sono risultati apprezzabili, nella direzione della medicina personalizzata: «Negli ultimi anni siamo andati molto avanti, raccogliendo un'infinità di dati che ci aiutano a capire i meccanismi della malattia.

Oggi stiamo lavorando sui big data per identificare sottogruppi di pazienti omogenei: fornire la stessa cura a tutti i malati di Sla non porta a grandi risultati». Secondo il neurologo Vincenzo Silani, direttore Unità operativa neurologia e Laboratorio di Neuroscienze all'Istituto Auxologico Italiano di Milano, tra i ricercatori italiani più attivi nel settore, «esistono molte strade da percorrere. Penso anche alle terapie con vettori virali o al proget MinE, con cui verrà mappato l'intero Dna di oltre 20mila persone, e che ci permetterà di avere una quantità impressionante di dati da esplorare». E poi, c'è stata «un'acquisizione di importanza straordinaria quando si è capito che la Sla non è lontana dalla demenza frontotemporale: sono due mondi che vanno verso un obiettivo unico e ora abbiamo due gruppi di ricercatori che si sono fusi in un unico grande esercito. Con gli studi più recenti, poi, possiamo puntare anche sulle importanti prospettive della staminologia o sulla possibilità di individuare biomarcatori nel siero e nel liquor, in grado di indirizzarci verso la diagnosi ma anche di correggerci nella cura. Tutto dovrebbe portare a terapie efficaci e oggi, anche grazie alla tecnologia e agli apporti della neuroradiologia e della medicina nucleare, iniziano a esserci i presupposti. Si prospetta uno scenario entusiasmante in cui l'Italia ha un

ruolo importantissimo, in rete con i migliori centri di ricerca al mondo». Occuparsi dei pazienti implica un approccio scientifico e umano articolato, con una cura completa, multidisciplinare e continuativa della persona. Questo accade al Centro clinico Nemo ad alta specializzazione, nato nel 2008 all'Ospedale Ni-guarda di Milano e che oggi ha sedi anche a Roma, Messina e Arenzano (Genova). Proprio ieri la Regione Lombardia ha premiato il Centro nell'ambito del riconoscimento Rosa Camuna, attribuito a chi si è distinto nel contribuire allo sviluppo lombardo. «Abbiamo dimostrato che con un'azione di prevenzione dei sintomi e con i giusti farmaci si può contrastare la malattia con risultati evidenti a tutti - spiega Alberto Fontana, consigliere nazionale Aisla (Associazione italiana Sclerosi laterale amiotrofica) e presidente del Centro Nemo -. La ricerca clinica e la ricerca scientifica negli ultimi anni non sono più separate ma condividono lo stesso impegno nella stessa dimensione». Il problema principale è ancora la mancanza di risorse economiche: «Le istituzioni pubbliche dovrebbero investire più fondi. Anche se la Sla è una malattia rara, resta una patologia devastante per chi ne soffre. Una comunità dovrebbe prendersi cura di tutti, e lo Stato far capire che nessuno va lasciato solo».

© RIPRODUZIONE RISERVATA



LA DELIBERA

Ru486, la Toscana apre agli ambulatori

Dapprima il Lazio con l'erogazione nei consultori. Adesso è la Toscana a fare un passo per far uscire la procedura abortiva dagli ospedali riducendola a fatto privato. Con le donne lasciate sole

RICCARDO BIGI

La Giunta regionale della Toscana si appresta a discutere una delibera sulle modalità di somministrazione della pillola abortiva, la Ru486. L'intenzione è di ampliare le possibilità di erogazione del farmaco, non solo nelle strutture ospedaliere ma anche presso strutture territoriali. Questo permetterebbe di comprendere nell'elenco anche alcuni ambulatori, pur richiedendo alcuni requisiti, come la possibilità di un ecografo e di una stanza riservata per chi effettua l'interruzione di gravidanza. Un passo diverso da quello della Regione Lazio, che prevede la distribuzione anche nei consultori: la delibera toscana chiede comunque che l'aborto chimico avvenga in strutture medicalmente attrezzate. Rispetto alla situazione attuale, che in Toscana prevede la somministrazione in regime di day hospital (quindi presso strutture di tipo ospedaliero, pur senza ricovero), sarebbe un ulteriore passo verso una distribuzione più ampia. Una decisione in contrasto con quanto richiesto dall'Aifa, l'Agenzia italiana del farmaco, che parlando del mifepristone (principio attivo della Ru486) dice che il suo uso deve seguire

le indicazioni della legge 194, garantendo il ricovero in una struttura sanitaria «dal momento dell'assunzione del farmaco fino alla verifica dell'espulsione del prodotto del concepimento. Tutto il percorso abortivo deve avvenire sotto la sorveglianza di un medico del servizio ostetrico ginecologico». L'unico commento per ora è venuto dalla consigliere regionale Serena Spinelli (Articolo 1), secondo cui «grazie a questo impegno in Toscana facciamo un passo avanti nella direzione della libera scelta delle donne e della tutela della salute di tutte». Non è di questo avviso invece padre Maurizio Faggioni, medico e teologo, docente di Bioetica alla Facoltà Teologica di Firenze e all'Antoniano di Roma: «In realtà - afferma - si cerca di banalizzare l'aborto chimico a scapito della salute delle donne, aggirando le indicazioni dell'Aifa. Che avvenga attraverso una pillola o con un intervento chirurgico, l'aborto resta tale, ed è importante che chi lo sceglie abbia consapevolezza di ciò che sta facendo, anche dal punto di vista medico. Far passare l'idea che sia tutto semplice, che basti assumere una pillola, senza rischi e complicazioni, è un inganno prima di tutto verso le donne».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

LA RICERCA

«Aborto chimico: senza ricovero problemi doppi»

ANGELA NAPOLETANO

Arriva dalla Svezia, uno dei primi Paesi europei ad aver legalizzato l'aborto farmacologico, uno studio che segnala il rischio crescente legato all'uso della pillola abortiva. Secondo i dati raccolti dallo Skaraborg Hospital le complicazioni tra le donne che hanno scelto l'aborto con la Ru486 sono raddoppiate in sette anni. Le ricercatrici Isabelle Carlsson e Karin Breeding hanno stimato che tra il 2008 e il 2015 gli episodi avversi tra le gestanti (emorragie, infezioni e aborto incompleto) sono passati dal 4,2% all'8,2%. Le ragioni, scrivono nella rivista *Bmc Women's Health*, vanno ricercate nella tendenza, sempre più massiccia, a «trasferire la pratica dell'aborto farmacologico dall'ospedale a casa».

Uno studio realizzato in Svezia mostra il 100% in più di «episodi avversi» in pochi anni per l'assunzione dei farmaci che fermano la gravidanza

«Le donne che arrivano in clinica cercando aiuto - spiegano - sono in gran parte quelle che abortiscono a casa senza alcun aiuto diretto e senza il supporto di un'ostetrica». La Svezia ha adottato un protocollo di somministrazione dei farmaci abortivi - mifepristone e misoprostol - che consente alle donne di tornare a casa appena dopo aver preso la pillola che avvia il processo abortivo. Succede lo stesso anche in Francia e Stati Uniti. Lo scorso anno le maglie procedurali dell'interruzione volontaria di gravidanza per via farmacologica sono state allargate anche in Scozia dove è atteso nei prossimi mesi il verdetto relativo all'appello che la «Società di protezione dei bambini non nati» (Spuc) ha presentato al Tribunale di Edimburgo per chiedere che il Governo ripristini una legge più garantista per le donne in nome dell'«Abortion Act» del 1967, legge che non include l'abitazione privata come «luogo sicuro» per l'aborto. «Le conclusioni dello studio svedese - osserva John Deighan, vicepresidente della onlus - dimostrano che l'aborto a casa, per un intero decennio considerato come normale, non può più essere sottovalutato».

In Italia l'aborto farmacologico si pratica solo in ospedali del servizio pubblico. Tuttavia alcune Regioni stanno rompendo il fronte con la somministrazione anche in ambulatori e consultori.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

LE ASSOCIAZIONI LOCALI

Scienza & Vita dialoga nella società. Con uno sguardo da cristiani

ENRICO NEGROTTI

Al convegno nazionale a Roma dedicato all'editing genetico, Scienza & Vita (S&V) ha fatto seguire l'incontro con le associazioni territoriali. Una vasta rete che riprende, approfondisce e diffonde i temi più caldi del dibattito, declinato con la necessità e le modalità più adatte a ciascuna realtà locale. Si tratta di un mondo quanto mai variegato e vivo, che realizza quei compiti che il segretario generale della Cei, il vescovo Stefano Russo, ha indicato a S&V nel suo saluto introduttivo. Ricordato che,

per il nostro sguardo di fede, «tutto quello che riguarda la vita dell'uomo ci interessa», monsignor Russo ha aggiunto che «il modo in cui usiamo le continue scoperte e le acquisizioni della ricerca ha sempre delle conseguenze sulle relazioni umane». Compresa la più moderna tecnologia: «Come cristiani siamo chiamati ad abitare questi mondi portando il nostro apporto positivo, cosciente e competente». Un apporto che le associazioni fanno valere sul territorio. Esperienze e suggerimenti per il futuro sono venute da molte realtà, con la richiesta - costante - di

mantenere un alto livello di scientificità in convegni e comunicazioni: «Occorre mostrare - sottolineano da Ferrara - i dati di fatto e proporre un giudizio solo a partire da quelli. Anche se bisogna ricordare che i fatti non bastano a convincere e occorre educare la volontà. Ed educare a essere intellettualmente onesti».



A Catania, S&V è entrata a far parte del locale Forum delle associazioni familiari, avviando una collaborazione fruttuosa. Da Varazze (Savona) è venuta la richiesta di registrarsi a livello nazionale con il ministero dell'Istruzione per poter offrire agli insegnanti i crediti professiona-

Contenuti scientifici e riferimenti etici precisi fanno acquistare credibilità da spendere con le scuole, le Asl, la politica regionale

li nei convegni scientifici organizzati anche a livello locale. Il rapporto con la scuola e il mondo accademico è stato sollecitato anche da Brescia, mentre da Moncalieri (Torino), con la presenza al convegno di alcune classi di una scuola superiore, è stato mostrato l'esito di una collaborazione dopo aver preso contatto con il dirigente scolastico. Così come proporre formazione per le professioni sanitarie, grazie ad accordi con le Asl, è stato suggerito da Giarre (Catania). Inoltre la necessità di creare rapporti con gli organi di stampa, così come con la politica regionale re-

sponsabile della sanità, è una strategia sollecitata da Varese e da Cerignola (Foggia). Il contributo scientificamente ineccepibile di S&V, e con punti di riferimento etici, porta frutto, ha detto il presidente Alberto Gambino: «Al convegno nazionale sono cresciute negli anni le iscrizioni di persone che non ci conoscevano, hanno letto la nostra pubblicità e ci hanno cercato online. Ai lavori sull'editing genetico erano quasi la metà dell'uditorio: significa che i temi e il modo di affrontarli danno credibilità alla nostra associazione».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

L'analisi

CARLO BELLINI



C'È LA REALTÀ CHE FA LEZIONE

Sentire il Papa che adopera concetti scientifici, laddove il mondo laico ha invece preso a parlare per slogan sui temi etici, apre il cuore e invita ad approfondire. E il Papa arriva a parlare di concetti difficili come il «cross talk» in una udienza con la stessa semplicità e serietà con cui parla di «cultura dello scarto». È accaduto sabato 26 maggio quando nell'aula Clementina in Vaticano il Santo Padre ha ricevuto i partecipanti al congresso «Yes to life!» organizzato dal Dicastero vaticano per Laici, Famiglia e Vita e dall'associazione «Il Cuore in una Goccia». È realmente un problema di metodo quello che il Papa vuole riportare al centro del dibattito etico: vale più l'oggetto di cui parliamo che l'idea che ce ne siamo fatti, cioè più che il nostro pregiudizio. Quindi per prima cosa bisogna conoscere l'oggetto, che sia esso un metodo, un'operazione chirurgica, una malattia. E lo spiega senza mezzi termini: «Tra lei [la madre, ndr] e il bambino si instaura fin da subito un intenso dialogo incrociato, che la scienza chiama "cross-talk". Una relazione reale e intensa tra due esseri umani, che comunicano tra loro fin dai primi istanti del concepimento per favorire un reciproco adattamento, man mano che il piccolo cresce e si sviluppa. Questa capacità comunicativa non è solo della donna, ma soprattutto del bimbo, che nella sua individualità provvede a inviare messaggi per rivelare la sua presenza e i suoi bisogni alla madre». Sbalorditivo per chi si aspetta che un Papa parli di massimi sistemi. E approfondisce il concetto, rispondendo alla diffusa obiezione che la Chiesa difenda la vita su basi preconcette: «No: è un problema pre-religioso. La fede non c'entra. Viene dopo, ma non c'entra: è un problema umano. È un problema pre-religioso. Non carichiamo sulla fede una cosa che non le compete dall'inizio». Perché, spiega, sin dal concepimento il feto è un essere umano per la biologia, anzi, meglio ancora: è un paziente per la medicina. E spiega anche altro: conoscendole, si rifiutano le pratiche eugenetiche, ma dalla conoscenza si comprende l'importanza dell'elaborazione del lutto, delle terapie fetali, degli Hospice perinatali. Basterebbe questo per fare buona dottrina: accettare di dare giudizi dopo aver osservato e conosciuto: quanto manca oggi questo principio a certa stampa, al mondo della medicina, alla politica. Questo discorso papale, letto in profondità, è un'invocazione al realismo, che riprende quanto scrisse un premio Nobel per la Medicina, Alexis Carrel: «Molto ragionamento e poca osservazione portano all'errore».

© RIPRODUZIONE RISERVATA