

MEDICINA E SOCIETA'

Un convegno accende i riflettori sulle recenti frontiere terapeutiche della genetica medica

Patologie rare, 3 milioni di malati

Nasce una «rete» dei genetisti cattolici

DA MILANO DOMENICO MONTALTO

Malati, talora incurabili, spesso alle prese con un male che la scienza medica non sa decifrare, «orfani» di diagnosi e di farmaco, il più delle volte soli, isolati, incompiuti, senza conforto. Questa è la condizione in cui versano tanti di coloro che sono affetti da malattie cosiddette «rare». In Italia, un popolo di oltre 3 milioni di persone, rappresentato da 80 associazioni. Un dato epidemiologico eclatante, che connota un oggettivo fenomeno sociale, oltre che sanitario. Un fenomeno che solo occasionalmente raggiunge l'onore delle cronache. Il termine «malattia rara» non significa affatto numericamente irrilevante. Infatti,

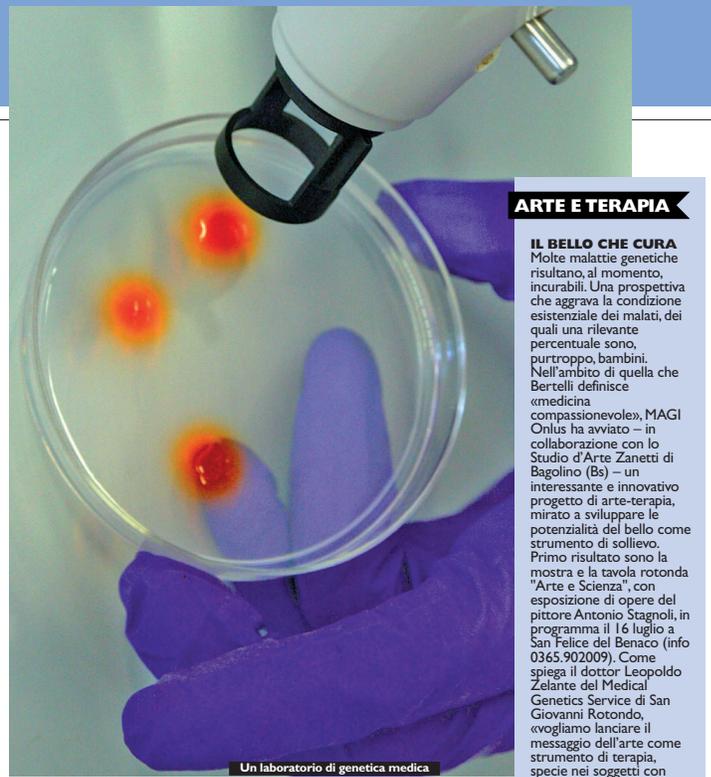
bassi, fanno sì che i costi per i malati stessi e per i loro congiunti, in termini umani e materiali, siano a volte drammatici.

La gran parte di questa vastissima (e pressoché sconosciuta) famiglia di malattie è di origine genetica: sono cioè causate da un'anomalia insita nel genoma dell'individuo. E sono anche ereditarie, trasmettendosi alla prole da uno o da entrambi i genitori. Su questo fronte assume quindi rilievo sempre maggiore la ricerca genetica, mirata a identificare, con specifica diagnosi (basta un semplice prelievo del sangue), il cromosoma «difettoso» e le molecole che possano correggere tale difetto e - là dove non si trova una cura - possano trovare trattamenti appropriati per migliorare la qualità e la durata della vita del malato. Nuove frontiere di conoscenza e di terapia in cui stanno giocando un ruolo clamoroso e trainante la cultura medica cattolica e l'impegno di persone davvero «speciali» fra cui il dottor Matteo Bertelli, 38 anni, giovane ma già autorevole genetista di origini bresciane e animatore di MAGI Onlus, il quale da tempo si sta prodigando per tessere una tela, o meglio una rete di contatti e di scambi fra le realtà d'eccellenza e di riferimento nel campo, su scala nazionale e internazionale, coinvolgendo istituti di grandissimo nome come il Dipartimento di genetica dell'ospedale "Sollievo della sofferenza" di San Giovanni Rotondo, gli ospedali "Gemelli" e "San Giovanni Battista" di Roma e, ora, l'Università di Navarra. Un esempio di «collaborazione scientifica multicentrica al servizio della persona sofferente»; un lavoro rigorosamente *pro life*, senza eccessivi clamori e soprattutto un'unione di forze che sta producendo molti risultati concreti, sia negli studi sia nelle terapie, comprese quelle prenatali. Due esempi: il primo Rapporto sistema-

tico in Europa sul linfedema primario familiare, grave malattia genetica dei vasi linfatici che può sfociare in terribili elefantiasi e amputazioni degli arti. E l'apertura, sempre a Dro, di un centro d'avanguardia per la diagnosi genetica, gestito dalla Magi in convenzione con le Asl dell'intero territorio nazionale. Ma la nuova «rete» non si ferma all'Italia e all'Europa. Composta da medici specialisti, biologi e biotecnologi di altissima preparazione, MAGI Onlus si sta anche adoperando per veicolare le più aggiornate conoscenze sulle malattie genetiche a realtà sanitarie «arretrate» come quelle dei Paesi in via di sviluppo o di alcune zone dell'Est europeo. Progetti internazionali che attualmente comprendono la formazione e l'ospitalità in Italia per medici provenienti da Repubblica Ceca, Albania, Slovacchia, Russia.

Sono quasi ottomila le forme di malattie rare e genetiche. Solo 500 sono riconosciute

se la classificazione di malattie rare indica quelle patologie di nicchia, che presentano un'incidenza di meno di 5 casi ogni 10mila abitanti, bisogna però tener conto del fatto che la lista di questi malanni «misteriosi» è interminabile: 5mila, 7mila, addirittura 8mila, a seconda delle fonti scientifiche. Un problema e un rompicapo per i medici di base, generalmente impreparati a diagnosticare la varietà di sintomi diversissimi, per la farmacologia, per il sistema pubblico della salute, che attualmente riconosce e copre - in Italia - appena 500 di queste forme (1.500 nel resto Europa). Le difficoltà diagnostiche, le specifiche esigenze cliniche ed assistenziali, l'assenza di una terapia (le case farmaceutiche sono riluttanti a investire risorse per studiare prodotti con un mercato dai numeri



Un laboratorio di genetica medica

ARTE E TERAPIA

IL BELLO CHE CURA
Molte malattie genetiche risultano, al momento, incurabili. Una prospettiva che aggrava la condizione esistenziale dei malati, dei quali una rilevante percentuale sono, purtroppo, bambini. Nell'ambito di quella che Bertelli definisce «medicina compassionevole», MAGI Onlus ha avviato - in collaborazione con lo Studio d'Arte Zanetti e Bagolino (Bs) - un interessante e innovativo progetto di arte-terapia, mirato a sviluppare le potenzialità del bello come strumento di sollievo. Primo risultato sono la mostra e la tavola rotonda "Arte e Scienza", con esposizione di opere del pittore Antonio Stagnoli, in programma il 16 luglio a San Felice del Benaco (info 0365.902009). Come spiega il dottor Leopoldo Zelante del Medical Genetics Service di San Giovanni Rotondo, «vogliamo lanciare il messaggio dell'arte come strumento di terapia, specie nei soggetti con gravi handicap. L'arte, nelle sue varie espressioni, è lo strumento ideale per mettere in comunione sani e ammalati». (D.Mon.)

In Trentino apre un nuovo centro d'avanguardia per studiare e curare le malattie cromosomiche

DA DRO (TRENTO) DIEGO ANDREATTA

La loro malattia è ancora «dimenticata» dal sistema sanitario nazionale al punto che devono ricorrere a onerosi terapie all'estero, ma migliaia di persone affette dal linfedema primario possono ora intravedere una speranza concreta e ravvicinata. Si è aperto in Trentino, negli ambulatori messi a disposizione dal comune di Dro, il primo centro al quale potranno riferirsi questi malati da tutt'Italia (impossibile una stima, ma sono almeno 3mila): potranno ottenere attraverso il test genetico una diagnosi e una consulenza mirata, grazie all'inedita collaborazione fra tre realtà cattoliche di punta in questa frontiera delle malattie genetiche: la Casa Sollievo del-



la Sofferenza di San Giovanni Rotondo, l'Ospedale San Giovanni Battista di Roma dell'Ordine di Malta e l'associazione internazionale MAGI che da dieci anni nel laboratorio trentino di Rovereto (con centri anche a Bruxelles e Tirana) ha colto risultati entusiasmanti nelle diagnosi delle malattie rare, come la distrofia retinica, «Siamo ad una svolta storica nella lotta al linfedema primario», annunciava ieri ai colleghi di undici diverse regioni italiane il genetista coordinatore Matteo Bertelli, presidente di MAGI Onlus, documentando la prima casistica di oltre 200 malati di linfedema primario e gli esiti promettenti del progetto avviato dieci mesi fa e premiato pochi giorni fa dalla Società Europea di Linfologia a Varsavia: «La genetica apre grandi pos-

sibilità anche a noi linfonologi - spiega il professor Sandro Michelini, partner del progetto italiano e vicepresidente europeo della Società - e l'obiettivo è di arrivare attraverso il test genetico ad una diagnosi sempre più precisa per i nostri ammalati fin da piccoli e all'individuazione di farmaci che possano migliorare sensibilmente le loro condizioni di vita, anche di chi è affetto da linfedema secondario». L'arcivescovo di Trento Luigi Bressan, benedendo il nuovo centro, ha intravisto in questo progetto d'avanguardia la passione per il uomo che anima la ricerca medica cattolica fin dal medioevo e ha sottolineato il lavoro di rete fra varie realtà cattoliche del Nord, Centro e Sud Italia. «A guidarci è il desiderio di umanizzare la sanità - sottolinea Leonardo D'Agruma, genetista salito da San Giovanni Rotondo - riconoscendo il volto di Cristo in quanti sono affetti da queste malattie rare».

BIOTECNOLOGIE

Argentina: clonata mucca per produrre latte «umano»

Di neonati nutriti da animali sono pieni i miti da Romolo e Remo. Ma gli scienziati argentini sembrano intenzionati a far diventare questa scena di routine. Nei laboratori del National Institute of Agrobusiness Technology è nata Rosita Isa, una mucca che, una volta cresciuta, dovrebbe essere in grado di fornire latte con delle componenti umane «dedicate» a rinforzare il sistema immunitario. «La mucca clonata - si legge nel comunicato del laboratorio - è nata il 6 aprile. Nel suo dna sono stati introdotti due geni umani, che però possono essere espressi solo nella ghiandola mammaria durante l'allattamento». Gli scienziati argentini hanno inserito nel Dna della mucca i geni che producono la lattoferrina, una proteina che rinforza il sistema immunitario, e il lisozima, un'altra sostanza antibatterica.



DA ROMA PAOLA SIMONETTI

Il pantano di politiche inadeguate e l'inesistenza di preparazione professionale sufficiente, rendono ancora difficile il cammino delle famiglie con figli sofferenti di malattie croniche o rare. La risposta sanitaria, per loro, è balbettante se non silenziosa. Medici e pediatri brancolano spesso nel buio, incapaci di una diagnosi tempestiva e nel riconoscimento dei sintomi, mentre i genitori

continuano a dove migrare per trovare i pochi centri specializzati disponibili sul territorio. Non fa sconti il decimo "Rapporto sulle malattie croniche e rare", realizzato dal Coordinamento nazionale delle associazioni dei malati cronici (Cnamc) di Cittadinanzattiva e presentato ieri nell'ambito della prima giornata della Conferenza nazionale delle organizzazioni civiche per la Salute che si concluderà oggi. Il documento, al quale hanno contribuito 34 associazioni del Coordinamento, scandaglia punto per punto le annose lacune del sistema: la quasi

Un documento di 34 associazioni denuncia i troppi problemi che rendono più difficile il cammino delle famiglie con malati cronici e «rari»

totalità delle organizzazioni, (88% denuncia tempi di diagnosi che vanno dai 3 ai 6 anni. La difficoltà di accesso tempestivo alla diagnosi precoce, in un tempo che va dai 3 ai 6 anni. Quasi tutte le risposte, da parte dei medici, nei casi di malattie rare: conoscenza della patologia e dei suoi risvolti nel 90,6% dei casi è praticamente nulla. A penalizzare un'adeguata assistenza dei piccoli pazienti, per il 75% delle associazioni, l'insufficiente sinergia con lo specialista o il centro di turno, senza tralasciare che la lacunosa assistenza sanitaria territoriale e i lunghi tempi di attesa, co-

stringono a mancati monitoraggi e terapie intermedie fondamentali ad una dignitosa qualità della vita, che non consentono di arrivare negli ospedali. Non meno grave la mancanza di formazione per i professionisti della scuola, giudicati impreparati dal 74% delle associazioni: a pensare la difficoltà a conciliare gli orari scolastici con la riabilitazione e la terapia e, in ultimo, la costante presenza di barriere architettoniche. Tra le soluzioni più urgenti da attuare, secondo Cittadinanzattiva, la necessità «approvazione della revisione dei livelli essenziali di assistenza, con particolare riguardo all'elenco delle malattie croniche e invalidanti, delle malattie rare e alla revisione del Nomenclatore tariffario dei presidi, delle protesti e degli ausili».