Binetti: malattie rare, più accesso ai farmaci

Dialogo tra Aifa, industrie e conferenza Stato-Regioni per facilitare le cure con medicinali in fase sperimentale

Roma. Più dialogo tra aziende e Aifa (Agenzia italiana del farmaco), miglioramenti della legge 648 del 1996, che consente di erogare a carico del Servizio Sanitario (previo parere di una commissione e quando non vi è alternativa terapeutica valida) medicinali ancora non autorizzati, in sperimentazione clinica. Queste alcune proposte per rendere più efficiente l'accesso ai farmaci destinati ai malati rari, i cosiddetti farmaci orfani, contenute nel primo documento (http://www.osservatoriofarmaciorfani.it/pubblicazioni/position-paper-ossfor/) dell'Osservatorio Farmaci Orfani (Ossfor), presentato al Senato, frutto di un lavoro di istituzioni come Ema (Agenzia Europea del Farmaco), Aifa, conferenza Stato-Regioni, Associazioni di pazienti e Farmindustria. Occhi puntati sugli *Early access programmes*, cioé i programmi di accesso anticipato, che consentono ai pazienti con malattie rare, gravi e fortemente invalidanti, di poter ricorrere a cure in sperimentazione. «Ancora oggi, molte malattie rare non dispongono di terapie farmacologiche specifiche - sottolinea la senatrice della maggioranza Paola Binetti (Udc) - per questo gli Early Access Programmes rappresentano una risorsa necessaria». «L'Italia, più di altri Paesi Europei, dedica particolare attenzione al tema – evidenzia Francesco Macchia di Ossfor - ma emergono criticità: dialogo dalle fasi più precoci, maggiore condivisione di informazioni».

«Patrono delle Fondazioni Antiusura» Festa per il titolo conferito a San Matteo

Alcuni membri del direttivo della Consulta nazionale antiusura «Giovanni Paolo II» e numerosi volontari della Fondazione antiusura San Nicola e Santi Medici di Bari si sono recati a Salerno per la ufficializzazione del nuovo titolo conferito dalla Congregazione per il Culto dei Santi e dei Sacramenti all'apostolo Matteo di "Patrono delle Fondazioni Antiusura". Nel Duomo di Salerno, dove è conservato il corpo del Santo, è stata celebrata la messa in onore dell'apostolo, presieduta dall'arcivescovo di Salerno -Campagna-Acerno, Luigi Moretti e concelebrata dal presidente della Consulta antiusura, don Alberto D'Urso.
«La formazione unita alla preghiera per i volontari è fondamentale nel servizio di assistenza alle vittime dell'usura e dell'azzardo» ha ricordato don D'Urso, auspicando che nei volontari si rinnovi la vocazione al servizio per i bisognosi».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

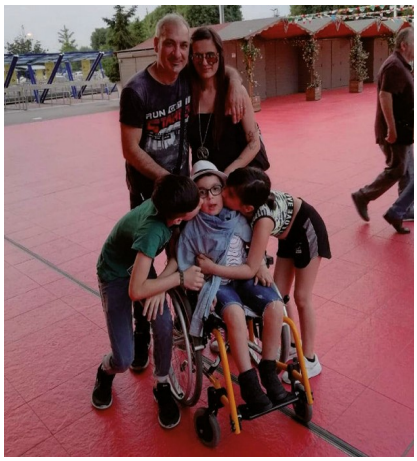
Col tumore, ma senza casa La storia del piccolo Samuel

A 8 anni lotta per vivere. I genitori: «Aiutateci»

NICOLA LAVACCA
TARANTO

Mamma e papà hanno perso tutto per assistere il bambino, affetto da una neoplasia al cervello. I nonni hanno offerto il loro piccolo alloggio e la pensione. «Come andiamo avanti? Con la fede»

La famiglia Morelli continua a vivere un dramma senza fine. La serena quotidianità di papà Antonio e mamma Angela è stata sconvolta nell'ottobre del 2012 dall'improvvisa malattia del piccolo Samuel, che ora ha 8 anni, affetto da un tumore al cervello. Ma, il calvario di un'esistenza dura e sofferta è diventato ancor più irto di difficoltà perché Antonio ha perso il lavoro e non ha una casa. Due genitori che tra mille affanni, sacrifici enormi e un cammino travagliato devono assistere Samuel, costretto a muoversi sulla sedie a rotelle, anche durante i cicli di chemioterapia oltre ad accudire gli altri loro due figli Cristian (13 anni) e Emily (10 anni).
Hanno trovato dimora e riparo nell'abitazione di Rocco e Rosa, i suoceri di Antonio: vivono in 9 (ci sono anche la sorella della signora Angela col fidanzato) nelle tre stanze di un alloggio popolare al quartiere periferico di Laterza, centro agricolo a 50 chilometri da Taranto. Appena mille euro al mese, compresa la pensione del signor Rocco, che sono una goccia nel deserto per poter affrontare le cure di cui Samuel ha bisogno e per avere un piatto di minestra a tavola. Una "famiglia allargata" per necessità, ma unita da un grande amore e da un incredibile spirito di condivisione. «A volte mi chiedo se è giusto vivere in queste condizioni» dice Antonio, 48enne nativo di Torino.
A Laterza s'è trasferito 13 anni fa per lavorare all'Ilva di Taranto, come capo squadra ponteggi di una ditta torinese. Ha conosciuto Angela ed è scoppiata la scintilla del grande amore. Sono nati prima Cristian ed Emily, poi Samuel nel 2010. Una famiglia felice e tranquilla. A ottobre del 2012 il piccolo Samuel, 2 anni appena, comincia a manifestare dei disturbi nel camminare e nel tenere gli oggetti con la mano destra. La risonanza effettuata nell'ospedale di Matera rivela una diagnosi impietosa: astrocitoma pilocitico del tronco encefalico, una forma tumorale benigna posta in una zona delicata tra cervello e cervelletto a stretto contatto con i centri nervosi (che ha anche causato al bambino una emiparesi destra). «Mi ricordo benissimo quel giorno: era il 17 ottobre – racconta con un filo di emozione papà Antonio –. Da Matera in elicottero ci trasferirono al Bambino Gesù di Roma, anche per fare la biopsia. Da lì cominciò la nostra *via crucis*. Samuel che allora aveva appena due anni venne sottoposto a cicli di chemio e radioterapia per bloccare l'espandersi del tumore. Io e mia moglie facevamo la spola tra casa famiglia e ospedale. Persi il lavoro, la casa. Gli altri due figli li portai a Torino dai miei. Una cosa sconvolgente per tutti noi».
Il lungo ciclo di chemio durato un anno si dimostra efficace bloccando l'evolversi della neoplasia. Samuel, che tra l'altro è tifosissimo della Juve, ricomincia a camminare e a muoversi con naturalezza. Antonio, ancora senza lavoro e senza un alloggio, va con la sua famiglia dai suoceri a Laterza: qualche tempo dopo viene assunto in un supermercato. Prende un appartamento in affitto per poter finalmente ripartire. Poi, la decisione di tornare nella sua Torino a settembre 2017. All'inizio di quest'anno, però, Samuel non è stato di nuovo bene. «Non riusciva a muovere la mano e spesso inciampava. Dopo la tac e la risonanza all'ospedale Regina Margherita di Torino, l'équipe dei neurochirurghi ha deciso di operarlo. Il 13 marzo scorso è stato eseguito un intervento delicatissimo durato 12 ore, con tre giorni in sala di rianimazione. Ad aprile Samuel è stato operato d'urgenza di idrocefalo. Sono ricominciati i cicli di chemioterapia, ogni 20 giorni andiamo a Roma. Sarà così fino a febbraio del 2020, sperando che anche stavolta Samuel possa migliorare sensibilmente».
Sofferenze e tormenti quotidiani. Papà Antonio e mamma Angela, insieme ai loro tre figli, sono tornati a Laterza ad agosto scorso accolti dai suoceri. «Ho bisogno di lavorare e di avere una casa – sottolinea Antonio Morelli –. In questo momento non posso permettermi di pagare il fitto. Sono andato più volte in Comune per poter parlare col sindaco Lopane, ma finora non c'è stato alcun contatto. Ci sarebbe un alloggio popolare vicino alla casa dei miei suoceri, ma a quanto pare non può essere utilizzato». L'unico ad aver preso a cuore la vicenda è il vicesindaco Franco Frigiola, che tra le altre cose ha messo a disposizione della famiglia un pulmino per accompagnare Samuel a Roma in modo da potersi sottoporre alla chemio. La forza d'animo e il coraggio dei coniugi Morelli sembrano non avere confini nonostante le avversità. «Ci affidiamo alla preghiera ogni giorno, da sempre – dicono all'unisono –. Siamo devoti di Padre Pio. Abbiamo portato Samuel sulla tomba del Santo di Pietrelcina. È la nostra grande speranza, per la sua vita e il futuro dei nostri figli».



Samuel e i suoi due fratellini Cristian (13 anni) e Emily (10) assieme a papà Antonio e mamma Angela. La famiglia ha perso tutto per occuparsi del piccolo

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Ricucire un'esistenza interrotta La sfida del trapianto di faccia

Fallisce il tentativo di Roma, ma la strada è aperta

VITTORIO SIRONI

Dall'entusiasmo per un intervento unico in Italia alla preoccupazione per il possibile esito, con la paziente che non è in pericolo di vita ma che dà segni di rigetto tali da far decidere i medici di optare per il "piano B". In poche ore è completamente cambiata la situazione all'ospedale Sant'Andrea di Roma, teatro del primo trapianto di faccia tentato in Italia. Nonostante l'intervento sia stato giudicato «tecnicamente riuscito» i bollettini di ieri parlano di problemi per la paziente tali da far scegliere ai medici di optare per una ricostruzione temporanea con il tessuto della paziente «in attesa di una eventuale ulteriore ricostruzione con tessuti facciali da nuovo donatore». Le poche righe diffuse dall'ospedale hanno dunque gelato le speranze di riuscita dell'intervento e hanno portato all'annullamento la conferenza stampa prevista per ieri, a cui dovevano partecipare oltre all'équipe medica dell'ospedale anche il governatore della Regione Lazio Nicola Zingaretti e la ministra della Salute Giulia Grillo. Secondo Bohdan Pomahac, il chirurgo che ha effettuato il primo intervento di questo tipo negli Usa, il rigetto si verifica nel 90% dei pazienti entro un anno dall'intervento.

Il volto è la parte più espressiva del nostro corpo, quella attraverso cui – spesso anche senza volerlo – trasmettiamo a chi ci è vicino e ci guarda un serie di emozioni, una gamma di sensazioni, i sentimenti che proviamo, gli stati d'animo che attraversiamo. È uno specchio del nostro io interiore e come tale lo usiamo sovente per comunicare in modo non verbale le nostre intenzioni agli altri: approvazione o disapprovazione, apprezzamento o disprezzo, sberleffo o complicità, scherno o stupore, disgusto o piacere.
Noi essere umani siamo in grado di riconoscere il nostro volto in uno specchio: una capacità che condividiamo solo con i primati e con altre poche specie animali (come le gazze e i delfini). Siamo gli unici però a esprimere apprezzamento o disapprovazione quando osserviamo l'immagine riflessa del nostro viso. Il volto conferisce e conferma la nostra identità, serve a eseguire funzioni essenziali per la vita (mangiamo attraverso la bocca e respiriamo con il naso), è una finestra che attraverso i sensi ci consente di vedere e conoscere il mondo, rappresenta il tramite principale con il quale interagiamo, parliamo e ci rapportiamo con i nostri simili.
Una faccia "impresentabile", come conseguenza di un grave incidente o di una malattia, è qualcosa che facciamo fatica ad accettare perché non la sentiamo più "nostra" e con la quale non osiamo presentarci in pubblico. Ecco la ragione per cui la notizia del trapianto di un volto da una persona a un'altra suscita una reazione diversa, emotivamente più "sconvolgente" rispetto a quella relativa ad altri tipi di trapianti ai quali la medicina ci ha ormai abituato: rene, cuore, fegato, polmone, mano. Non solo perché a differenza di interventi che coinvolgono organi interni, non visibili ai nostri occhi nel corpo del malato, questa forma di trapianto è visibile esternamente, ma anche e soprattutto perché ridisegna in qualche modo le sembianze così espressive tipiche di quella specifica persona.
Anche se in realtà chi si sottopone a questo tipo di intervento subisce una "metamorfosi" particolare perché la sua nuova faccia non è la copia esatta di quella del donatore, ma è una forma originale che nasce dalla combinazione delle due. Questo anche per motivi tecnici legati alla necessità di adattare i nuovi tessuti a quelli del ricevente e alla complessità delle strutture coinvolte (ossa, arterie, vene, muscoli, cute).
Risale al 1954 a Boston il primo trapianto di rene da donatore vivente. Nel dicembre 1967 il celebre trapianto di cuore effettuato a Città del Capo da Christian Barnard. La svolta per superare la maggiore difficoltà di questa chirurgia, il rigetto da parte dell'organismo ricevente dell'organo trapiantato, 40 anni fa, con l'introduzione nel 1978 della ciclosporina. Una nuova frontiera della medicina trapiantologica inizia alle soglie del nuovo millennio. Nel 2002 s'ipotizza che effettuare interventi di sostituzione del viso possa rappresentare la tappa futura, anche se ardita, della chirurgia ricostruttiva per pazienti con il volto seriamente sfigurato. Il dibattito etico s'impernia sul fatto che il trapianto facciale non è un – come nel caso di altri vitali organi interni – un intervento salvavita. Si riconosce però l'importanza di un approccio che non è semplicemente riconducibile a fini estetici, ma risponde anche all'esigenza fondamentale di ricostruire una "identità esistenziale" ben riconoscibile della persona.

Un rigetto della paziente spegne l'entusiasmo delle prime ore per l'intervento eseguito al Sant'Andrea

Il primo trapianto facciale parziale viene eseguito in Francia nel 2005 su una donna di 38 anni che aveva avuto il volto sfigurato dai morsi di un cane. Il successivo l'anno dopo in Cina. Due anni più tardi, nel 2008, il trapianto completo del viso su un uomo francese con il volto deturpato da ripetuti tumori. Da allora una cinquantina di interventi di questo tipo in tutto il mondo.
Il primo trapianto del genere in Italia, tre giorni fa a Roma, è stato effettuato da un'équipe diretta da Fabio Santanelli di Pompeo e da Benedetto Longo dell'Unità di Chirurgia Plastica dell'ospedale Sant'Andrea, su una donna di 49 anni con il viso sfigurato a causa di una malattia genetica, la neurofibromatosi di tipo I. Una "rinascita", l'inizio di una nuova vita, come ha dichiarato la paziente prima dell'intervento. Convinta, come giusto, che il suo nuovo volto le restituisse anche una nuova esistenza (seppur dopo un complesso percorso riabilitativo). Oggi quella speranza si affievolisce, ma l'obiettivo di poter restituire attraverso il movimento del viso (*motion*) la possibilità di esprimere emozione (*e-motion*) e sentimenti è comunque più vicino e va perseguito.

Fabio Santanelli di Pompeo e Benedetto Longo, a capo dell'Unità Operativa di Chirurgia Plastica del Sant'Andrea

© RIPRODUZIONE RISERVATA

La scoperta

Neuroni dalla pelle: così si potrà combattere la Sla senza rigetto nei pazienti

Svolta tutta italiana sulle cellule staminali riprogrammate. Lo scienziato Vescovi: «Applicazione clinica in due anni»

Viene dalla pelle – e da uno studio tutto italiano – la speranza di ottenere "pezzi di ricambio" contro le malattie neurologiche come la sclerosi laterale amiotrofica e la sclerosi multipla. Cellule della pelle sono state infatti per la prima volta trasformate in neuroni e il risultato promette di aiutare lo sviluppo delle terapie rigenerative per combattere queste malattie senza il rischio di rigetto.
Le cellule ottenute con questa tecnica potrebbero infatti essere disponibili per le terapie entro due anni. Pubblicata sulla rivista *Cell death and disease*, la ricerca è stata condotta da Angelo Vescovi e Jessica Rosati, dell'Irccs Casa Sollievo della Sofferenza e dell'associazione Revert, fondata nel 2003 da monsignor Vincenzo Paglia, attuale presidente della Pontificia accademia per la vita, unica no profit italiana a sostenere la ricerca e la sperimentazione sulle cellule staminali cerebrali e punto di riferimento italiano per lo sviluppo di terapie innovative per le malattie genetiche e neurodegenerative. Una collaborazione fondamentale allo studio è poi arrivata dalla Fondazione Cellule Staminali di Terni e dell'Università di Milano Bicocca.
«Abbiamo finalmente dimostrato di poter produrre cellule nervose in condizioni tali da poter essere utilizzate nella clinica e contiamo che questo possa avvenire al massimo entro due anni», ha spiegato Vescovi. Poter disporre di cellule nervose ottenute dello stesso paziente promette di ridurre il rischio di rigetto nelle terapie contro la sclerosi laterale amiotrofica e la sclerosi multipla, sulle quali il gruppo di Vescovi sta conducendo da tempo delle sperimentazioni.
La "conversione" delle cellule della pelle in neuroni risolve anche il problema di avere a disposizione una fonte facilmente accessibile di cellule staminali nervose. Finora, infatti, queste ultime venivano prelevate dai feti abortiti spontaneamente. La tecnologia che permette di ottenerle ha dunque i requisiti per essere trasferita in tempi rapidi a livello clinico: è infatti sufficiente una semplice biopsia della cute per estrarre cellule della pelle che vengono riprogrammate e fatte regredire nel tempo, fino a uno stadio nel quale sono in grado di svilupparsi in più direzioni.
Quelle che si ottengono sono cellule staminali pluripotenti indotte (IpsC) e il metodo è analogo a quello messo a punto nel 2006, che nel 2012 ha valso il Nobel per la Medicina a Shinya Yamanaka.
Le potenzialità di sviluppo terapeutico di queste nuove cellule sono notevoli: ora si potranno moltiplicare in modo illimitato le cellule umane riprogrammate e conservarle in una banca cellule per ogni singolo paziente, eliminando l'uso di farmaci immunosoppressivi – visto che il rischio di rigetto è praticamente nullo – e permettendo di espandere l'applicazione della terapia cellulare per le malattie cerebrali a molte più patologie di quanto ad oggi possibile.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

VkVSlyMjVm9sb0Vhc3lSZWFkZXJfQ2VplyMjNzFlMmJhZmItNTJiOC00MjdlLWJkNjEtZWNiYjYxZDA4N2JhIyMjMjAxOC0wOS0yNVQxMzo1ODo1MiMjI1ZFUg==