

ALL'INTERNO

IL TESTIMONE

«La società curi tutti, nessuno abbandonato»

Mario Melazzini a pagina



LA «GIORNATA» DEL 28 FEBBRAIO

Per le malattie rare c'è il Piano nazionale

Enrico Negrotti a pagina



L'ANALISI

Associazioni-Parlamento quando il patto funziona

Paola Binetti a pagina



INVECE, UN SAMARITANO

Ciò che è «umano»

«È evidente che la forma tecnologica dell'esperienza umana sta diventando ogni giorno più pervasiva: nelle distinzioni tra "naturale" e "artificiale", "biologico" e "tecnologico", i criteri con cui discernere il proprio dell'umano e della tecnica diventano sempre più difficili. Perciò è importante una seria riflessione sul valore stesso dell'uomo: è forse il passaggio centrale del discorso che il Papa ha rivolto alla Pontificia Accademia per la Vita, lunedì, all'inizio del suo meeting internazionale sulle tecnologie digitali e il "fattore umano". Un nodo che non possiamo eludere, tali sono gli interrogativi che nascono dall'emergere di sempre nuove forme di tecnologia applicata alla vita umana: si pensi solo alle formidabili implicazioni che emergono dalla piattaforma di intelligenza artificiale Chat Gpt. Proprio il dilagare degli algoritmi, che tendono a occupare gli spazi presidiati dall'uomo, deve spingerci a proteggere ciò che c'è di più umano: generare la vita e accompagnarne la fine, senza cedere a pratiche introdotte nel nome dell'efficienza o di una malintesa libertà di scelta. A far riflettere sono due notizie di questi giorni: il Consiglio regionale della Liguria ha votato un ordine del giorno che impegna la giunta a distribuire la pillola abortiva nei consultori; e la Consulta di garanzia statutaria dell'Emilia Romagna ha dichiarato ammissibile la proposta di legge per stabilire un protocollo sanitario con tempi certi per il suicidio assistito. Sì, occorre «una seria riflessione sul valore stesso dell'uomo». (E.O.)



Il concepimento si prepara anche online

Parte il 1° marzo la web-serie curata dal Centro di ricerca e studi sulla Salute procreativa dell'Università Cattolica. 40 le puntate settimanali

LAURA BADARACCHI

Non si parla abbastanza di come promuovere la salute preconcezionale e prevenire vari fattori di rischio per la fertilità: così il Centro di ricerca e studi sulla Salute procreativa della Facoltà di Medicina e chirurgia dell'Università Cattolica a Roma ha pensato di realizzare e produrre sul tema una web-serie divulgativa con 40 puntate di circa cinque minuti ciascuna, online dal prossimo 1° marzo. Collegandosi al sito internet del Centro (centridiricerca.unicatt.it/cerissap) e attraverso i canali social dell'ateneo (@Unicatt), ogni settimana sarà disponibile un nuovo episodio a cura di docenti ed esperti in varie discipline della Facoltà e di altri atenei: brevi videoclip per affrontare in pillole argomenti cruciali come la bellezza della procreazione, le cause genetiche dell'infertilità maschile e femminile, l'impatto dell'obesità e dell'inquinamento ambientale sulla salute preconcezionale e molto altro. L'obiettivo? Offrire con un linguaggio non tecnicistico e in maniera chiara, sintetica ma esaustiva, contenuti per compiere scelte sempre più consapevoli. «L'Italia ha uno dei tassi di natalità più bassi in Europa, con una media di circa 1,18 figli per donna e con oltre il 15% delle coppie con problemi di fertilità. Sono molteplici le ragioni per cui si rimanda o non si ricerca una gravidanza, ma, quando questo avviene, spesso non si riesce a realizzare il desiderio di avere un figlio», osserva la professoressa Maria Luisa Di Pietro, associata di Medicina legale alla Cattolica e direttrice del Centro di ricerca. Che aggiunge: «Se una buona salute preconcezionale è il presupposto per aumentare le probabilità di concepimento, ottimizzare il decorso di una gravidanza e migliorare il recupero della donna e del nato dopo il parto, ci si rende facilmente conto di quanto questo sia importante nel nostro Paese». Ma qual è l'età giusta per iniziare a prevenire i fattori di rischio? «Coincide con un'epoca nella quale difficilmente si pensa al proprio futuro in termini di paternità o maternità: l'adolescenza, quando l'entrata in pubertà prepara l'organismo alla vita fertile e stili di vita non adeguati possono iniziare a minare la salute preconcezionale. Stili di vita (dieta, attività fisica, esposizione a fumo, alcol, droghe) che richiedono impegno per essere corretti e tempo per ridurre le possibili conseguenze». Ma la salute preconcezionale è composta da molti altri tasselli: «Età e fattori costituzionali (che non possono essere modificati), malattie sessualmente trasmesse, consumo di farmaci, esposizione

ne a radiazioni o ad agenti ambientali che agiscono come interferenti endocrini, benessere mentale, compresenza di patologie croniche. Alcuni tasselli sono modificabili, ivi compresi gli stili di vita, l'esposizione ad agenti ambientali, le malattie sessualmente trasmesse», insiste la professoressa, protagonista di alcune puntate.

Un'altra voce del progetto comunicativo - oltre che educativo e formativo - è quella del professor Antonio Lanzone, ordinario di Ginecologia e ostetricia alla Facoltà di Medicina e chirurgia e direttore della Uoc di Ostetricia e patologia ostetrica del Policlinico Gemelli, che evidenzia «la grande contraddizione riguardo la salute preconcezionale: se ne parla poco pur essendo il grande problema del Paese», afflitto da una grave denatalità. È assurdo che solo una bassa percentuale di donne che desidera-

no una gravidanza si sottoponga a pochi esami preconcezionali, mentre sta passando il concetto di vaccinarsi per la rosolia e di assumere acido folico almeno un mese prima di provare ad avere un figlio». Tuttavia, oltre a queste accortezze mediche e farmacologiche, esistono «concezioni antropologiche che ridurrebbero i fattori di rischio: la popolazione over 35-37 anni non si trascina solo un problema di sterilità ma di comorbilità che vanno avanti con l'età, come il rischio 2-3 volte più alto di sviluppare diabete gestazionale, ipertensione e gestosi. E l'obesità ha un impatto fortissimo non solo sulla fertilità ma anche sulla gravidanza». Per non parlare di chi fuma, assume alcol o droghe: si tratta di «comportamenti a rischio nel periodo preconcezionale, associati a povertà» di cui parla in una puntata la dottoressa Drieda Zace, docente di Salute preconcezionale della donna e dell'uomo al Corso di laurea in Infermieristica della Cattolica presso la sede di Rieti. I dati preliminari di una ricerca svolta su un campione di 340 donne fra 18 e 25 anni, curata dalla dottoressa insieme ad alcuni colleghi, risultano allarmanti: «Il 39% consumava alcol, il 18% droghe, solo 50% faceva esercizio fisico una volta a settimana». E se risultano «alte le conoscenze» sulla necessità di assumere acido folico e di controllare il peso prima di iniziare una gravidanza, la consapevolezza scende «sulle malattie infettive e sul tempo giusto in cui cominciare a prendere acido folico e multivitaminico», chiarisce la dottoressa. Il professor Lanzone mette in guardia anche «sull'assunzione indiscriminata ed eccessiva di integratori: assistiamo a una paramedicalizzazione della gravidanza».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

LA STORIA



Piazza del Lionetto a Udine

Udine, un lampione per i nuovi nati

Piazzetta del Lionetto è il cuore di Udine. Un cuore che s'illumina a ogni nascita nell'ospedale cittadino. Una volta le campane suonavano a festa, oggi c'è un lampione che si accende: «Sarà la Clinica ostetrica - spiega l'assessore alla Salute Giovanni Barillari - ad attivare la luce. Il lampione resterà acceso mezz'ora per festeggiare una nuova vita con una luce azzurra o rosa». Potranno essere gli stessi genitori ad accendere la luce, dando ancora più significato all'iniziativa. L'intuizione del progetto «Luce della vita» è del Consorzio di cooperative sociali «Il Mosaico», ed è stata fatta propria dal Comune. «L'idea mi è venuta vedendo quanto fatto dal Comune di Bologna, che ha istituito un lampione per i neonati - spiega il direttore della cooperativa Marco Peronio -. Credo sia un atto di grande speranza». In corrispondenza col lampione sarà posizionata una targa per spiegare il significato della luce. «Crediamo sia un bel modo di comunicare un lieto evento, coinvolgendo anche la città» sottolinea il sindaco Pietro Fontanini. In effetti, conferma la direttrice della Clinica di Ostetricia e ginecologia dell'ospedale, Lorenza Driul, «dare il benvenuto ai nuovi nati è certamente una bella iniziativa, soprattutto in un periodo di denatalità. Lo scorso anno a Udine ci sono stati 1.514 nati: speriamo di accendere sempre più spesso questa luce durante le nostre giornate». «Tra tutti noi c'è un legame diretto - dice il direttore generale dell'Azienda sanitaria universitaria Friuli Centrale, Denis Caporale -. È importante dare valore alle nascite». (F.D.M.)



Maria Luisa Di Pietro

Direttrice Centro di Ricerca e Studi sulla Salute Procreativa (CeRISSaP)

Un fotogramma del video introduttivo della webserie

diabete gestazionale, ipertensione e gestosi. E l'obesità ha un impatto fortissimo non solo sulla fertilità ma anche sulla gravidanza». Per non parlare di chi fuma, assume alcol o droghe: si tratta di «comportamenti a rischio nel periodo preconcezionale, associati a povertà» di cui parla in una puntata la dottoressa Drieda Zace, docente di Salute preconcezionale della donna e dell'uomo al Corso di laurea in Infermieristica della Cattolica presso la sede di Rieti. I dati preliminari di una ricerca svolta su un campione di 340 donne fra 18 e 25 anni, curata dalla dottoressa insieme ad alcuni colleghi, risultano allarmanti: «Il 39% consumava alcol, il 18% droghe, solo 50% faceva esercizio fisico una volta a settimana». E se risultano «alte le conoscenze» sulla necessità di assumere acido folico e di controllare il peso prima di iniziare una gravidanza, la consapevolezza scende «sulle malattie infettive e sul tempo giusto in cui cominciare a prendere acido folico e multivitaminico», chiarisce la dottoressa. Il professor Lanzone mette in guardia anche «sull'assunzione indiscriminata ed eccessiva di integratori: assistiamo a una paramedicalizzazione della gravidanza».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Sintomi di felicità

Diciamocelo: ognuno di noi ha un cantante di cui le orecchie mal sopportano il timbro vocale, il modo in cui compone o interpreta la musica. Io sì, alzo la mano. C'è un cantante italiano che non ho mai sopportato, uno di quelli che quando arriva la sua canzone alla radio, mentre sei in auto al semaforo, o stai facendo un lavoretto in casa, ti fermi e vai minaccioso verso l'apparecchio per cambiare stazione. Non è questione di generi, di analisi musicale approfondita o quant'altro. Quel cantante, a pelle, non mi va bene. La stessa cosa a volte succede con gli esseri umani. Che tu li conosca da anni, oppure dall'attimo in cui la cassiera del supermercato ti dà il resto, capita di avere una sensazione di fastidio. Succede, e può succedere. Del resto non si può piacere a tutti e, nello stesso tempo, non ci possono piacere tutti. Eppure ci sono casi dove si torna indietro rispetto alle proprie convinzioni. Teri mi sono imbattuto in una canzone del cantante in questione e mi sono imposto di ascol-

tarla con attenzione. Stupore: il testo mi è piaciuto. L'ho riascoltata. Ero talmente pieno di pregiudizi che come attaccava a cantare cambiavo stazione, senza nemmeno ascoltare il testo. Il timbro continua a non piacermi, lo stile lo trovo da karaoke. Le canzoni, musicalmente parlando, sono per me banali e scontate. I testi però non sono male. Noi esseri umani siamo un po' strani, in effetti: passiamo la vita a litigare con i vivi e poi regaliamo fiori ai morti. Non sappiamo quasi niente di Tizio o Caio ma quando muore, talvolta, ci sentiamo in dovere di rendergli omaggio. A volte millesimiamo telefonate, baci o abbracci con i vivi ma davanti a una morte ci disperiamo. Sembra quasi che la musica sia più importante delle parole, che il modo di vivere di qualcuno determini automaticamente la scelta di non frequentarlo, che i diversi ritmi con cui si cammina possano allontanare i nostri cuori. Sembra quasi che la morte sia più importante della vita.

MARCO VOLERI



© RIPRODUZIONE RISERVATA

L'ANALISI

PER AVERE FIGLI C'È UN TESORO DA CONOSCERE

MARIA LUISA DI PIETRO

Che in Italia nascano sempre meno bambini è un dato di fatto. Che l'etio- logia della denatalità sia multifattoriale è confermato da numerose ricerche. Fattori economici (precarità; costo della vita), logistici (casa), organizzativi (congedi parentali; nidi), sociali (reti parentali e amicali), culturali (disistima per la genitorialità) concorrono a determinare una condizione patologica forse irreversibile. Per anni si è fatto finta di non vedere malato e malattia. Eppure, sembra che le coppie desiderino avere bambini. Un desiderio che potrebbe scontrarsi anche con la difficoltà di avere un figlio. Essere in buone condizioni di salute preconcezionale è il principale presupposto per aumentare le probabilità di un concepimento, condizionare l'esito della gravidanza e migliorare lo stato di salute di madre e bambino dopo il parto. Promuovere la salute preconcezionale e prevenire i fattori di rischio per la fertilità: a partire da quando? Parlando di salute preconcezionale si fa riferimento al periodo che precede di tre mesi il concepimento, però non sufficiente per ottenere risultati adeguati specie a fronte della ricerca sempre più tardiva di una gravidanza. Proviamo a immaginare la salute preconcezionale come un puzzle con tanti tasselli: stili di vita, età, fattori costituzionali, prevenzione delle malattie sessualmente trasmesse, consumo di farmaci, esposizione a radiazioni o agenti ambientali, benessere mentale. Alcuni tasselli non possono essere modificati, altri sì. Perché i loro lati combacino è necessario un lavoro certosino, che può richiedere anni. La cura della salute preconcezionale deve iniziare - infatti - molto prima di un possibile concepimento, in quell'epoca della vita in cui le immagini del proprio futuro sono ancora sfocate e l'idea della paternità o maternità è lontana anni luce. È l'adolescenza, quando l'entrata in pubertà prepara alla vita fertile e stili di vita non adeguati possono iniziare a minare la salute preconcezionale. La promozione della salute preconcezionale è proprio la mission del Centro di Ricerca e Studi sulla Salute Procreativa dell'Università Cattolica, che ha realizzato con la Comunicazione Webe Social dell'ateneo la webserie «5 minuti di salute preconcezionale». Obiettivo: offrire contenuti e conoscenze sulla salute preconcezionale, da acquisire lungo un viaggio in cui esperti di varie discipline presentano tematiche talora complesse, cercando di sciogliere dubbi e dissipare paure. Direttore Centro di ricerca e studi sulla Salute Procreativa Università Cattolica - Roma

© RIPRODUZIONE RISERVATA



PROTAGONISTI

Curare tutti, nessuno sia abbandonato

Una "rete" sociale perché in chi soffre non prevalga il desiderio di rinunciare: la testimonianza di Mario Melazzini, da medico a paziente

In sintesi

1

Arisla, la Fondazione italiana di ricerca per la Sla, promuove una campagna social per la Giornata delle malattie rare del 28 febbraio, con i messaggi di 11 ricercatori

2

In progetti di ricerca la Fondazione ha investito 15 milioni di euro sostenendo 143 ricercatori e 98 progetti per capire e battere la Sla. È ora online il nuovo sito di Arisla

3

A presiedere Fondazione Arisla è Mario Melazzini, medico pavese 64enne, malato di Sla dal 2003. Attualmente è anche alla guida degli Istituti clinici scientifici Maugeri

PONTIFICIA ACCADEMIA VITA

Tecnologie «umane» un'agenda globale tra occasioni e sfide

FABRIZIO MASTROFINI

Le tecnologie convergenti riguardano le biotecnologie e le scienze della vita molecolari, tra cui la biologia dei sistemi e la biologia sintetica, ma anche le nanotecnologie, l'informatica e le tecnologie dell'informazione e della comunicazione. Nella tre giorni di lavori della Pontificia Accademia per la Vita, conclusi ieri e dedicati alla tematica, il cancelliere monsignor Renzo Pegoraro ha notato «l'importanza di avere assunto una prospettiva interdisciplinare e transdisciplinare, grazie al contributo dei maggiori esperti mondiali in questi settori, per cogliere le prospettive positive che stanno emergendo nel campo della salute, della sanità, dell'ambiente, della lotta alla povertà. Abbiamo riscontrato i contributi positivi per la vita umana e per il pianeta che emergono dalle tecnologie convergenti. Registriamo tuttavia delle preoccupazioni. E ci siamo chiesti come affrontare le paure, i rischi e le incertezze che possono emergere da un uso della tecnica a scapito del benessere dell'umanità».

Nel momento di tracciare un bilancio del percorso compiuto, aggiunge Pegoraro, è stata sottolineata l'importanza e l'esigenza di definire meglio i valori e i principi morali che hanno il compito di guidare il discernimento e la valutazione. In particolare, è stato sottolineato da più parti nelle sessioni di lavoro che è necessaria una *governance* che si sviluppa attraverso una legislazione adeguata e aggiornata, ma anche mediante un'opera di informazione e di educazione all'uso delle tecnologie». La complessità del tema ha fatto sì che la riflessione sia destinata a continuare, approfondendo in fasi successive anche i tanti aspetti della sfida antropologica che le tecnologie aprono. In tal senso una delle conclusioni dei lavori ha visto un accordo di massima sull'importanza di continuare a lavorare per valutare la possibilità di produrre testi utili alla riflessione della Chiesa. Prospettiva ribadita da monsignor Vincenzo Paglia, presidente della Pontificia Accademia, che ha parlato di quanto sia importante per l'ente vaticano essere «a servizio del Papa» ottemperando al mandato espressamente ricevuto di aprire strade e piste di dialogo e riflessione. La Chiesa attraverso la Pontificia Accademia per la Vita, con tutte le competenze che ha al suo interno (un corpus di 160 accademici, dei cinque continenti), aggiunge il presidente, «accetta queste sfide e ha avviato un dialogo con le diverse discipline scientifiche, proprio per cercare di riflettere come affrontare il nuovo scenario che abbiamo di fronte negli anni a venire».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

MARIO MELAZZINI

Tra pochi giorni, il 28 febbraio, si celebrerà la Giornata mondiale delle malattie rare, un appuntamento che mi sta molto a cuore perché credo, da paziente, medico e amministratore in sanità, che sia un'occasione importante per porre al centro del dibattito pubblico le necessità e i bisogni delle persone con malattie rare, nel nostro Paese circa 2 milioni.

Sono sufficienti e adeguate le risposte delle istituzioni, dell'apparato socio-sanitario e dell'intera società? Domande che affiorano con prepotenza ogni volta che apprendiamo di storie simili a quella di Paola, 89enne bolognese malata di Parkinson, che pochi giorni fa ha scelto la strada del suicidio assistito in Svizzera. Storie umane di grande sofferenza e dolore, che non giudico, ma che ci impongono una riflessione sul valore e il significato della Vita, sul perché si decida di intraprendere determinati percorsi. Io stesso diversi anni fa, dopo aver ricevuto l'ennesima conferma definitiva dall'ulteriore luminare di malattie neurodegenerative e neuromuscolari - «Melazzini, lei ha la Sclerosi

laterale amiotrofica, io mi fermo qui» -, mi sono sentito come un naufrago disperato. Da medico sono diventato paziente e ho visto, in quel momento, l'impotenza della medicina. Mi sono rifugiato, allontanandomi anche dalla mia famiglia, tra le mie amate montagne. Poi il mio sguardo è cambiato. Ho capito che c'erano cose che non avrei potuto più fare, ma altrettante che avrei ancora potuto scoprire. Ho ricominciato a guardare avanti e a non vivere di foto ingiallite. Ho iniziato a lottare per i diritti dei malati di Sla e perché la ricerca scientifica potesse essere sostenuta per arrivare a soluzioni terapeutiche efficaci.

L'ho fatto e continuo a farlo perché credo nella Vita, nella dignità di una Vita vissuta anche con una malattia, qualunque essa sia, anche se grave e invalidante e a prima vista non coniugabile con il concetto di salute. A volte può succedere che una malattia che mortifica e limita il corpo, anche in maniera molto evidente, possa rappresentare una vera e propria medicina per chi deve forzatamente convivere con essa senza la possibilità di alternative.

Ma è importante che non prevalgano nella persona il desiderio di rinuncia e un sentimento di abbandono. Perché spesso si dimentica ciò che vive il paziente e quanto possa essere un concreto conforto essere ascoltati, sapere che il tuo curante sta prendendo in carico la tua necessità e avere la certezza di ricevere ogni possibile, proporzionata e adeguata forma di trattamento, cura e sostegno. Indipendentemente da dove si viva. È proprio in quest'ottica che è stato costruito il Testo unico per le malattie rare (legge n. 175 del 2021). Un traguardo storico nel nostro Paese, in cui per la prima volta il tema delle malattie rare è diventato una legge ad hoc, che affronta questo ambito in modo organico.

Il quadro disegnato prevede un "sistema di azio-

ni che riflettono un modo diverso di guardare alla persona: non più un costo ma un soggetto capace di contribuire alla crescita della società, a cui offrire l'opportunità di ricevere cure uguali su tutto il territorio, di poter accedere alle terapie più innovative, di far parte della ricerca. Una ricerca che - stabilisce la legge - va sostenuta insieme alla produzione di "farmaci orfani": fattori determinanti perché ci siano ricadute concrete sulla qualità di vita della persona. Ritengo che sia positivo che tra le misure previste ci sia l'incremento dal 5% al 7% del "Fondo Aifa" che ha consentito a oggi l'impiego di farmaci orfani non ancora autorizzati per persone con malattie rare: solo nel 2021 sono stati oltre 1.000 ad averne usufruito. Positivi anche gli incentivi fiscali per l'avvio e la realizzazione di progetti di ricerca sulle malattie rare. Un dato che riguarda gli studi clinici, in crescita rispetto al totale degli studi condotti (dal 25,5% del 2017 al 31,8% del 2021), dimostra che c'è un fermento scientifico che va incoraggiato. Come Fondazione Arisla da più di dieci anni finanziamo i migliori progetti di ricerca sulla Sla e possiamo confermare la crescita della comunità scientifica italiana che intende occuparsi dello studio della Sla: vogliamo supportarla con il massimo impegno.

In attesa che arrivino i decreti attuativi del Testo unico, l'esperienza maturata a oggi, su più fronti, ci indica che una delle strade da percorrere è la costruzione di una "rete" che garantisca una presa in carico globale del paziente, che continui anche fuori dall'ospedale, disegnata su misure mediche e assistenziali interdisciplinari, basate sul lavoro sinergico di specialisti medici, operatori degli ambiti socio-sanitario, socio-assistenziale e delle associazioni dei pazienti. Bisogna garantire una corretta informazione sulla malattia e sulle sue problematiche, una comunicazione personalizzata con la condivisione familiare, per poter "spianare" il percorso della consapevolezza e applicare concretamente le decisioni condivise durante la progressione della malattia.

È un percorso ambizioso, ma necessario per una società che non intenda abbandonare nessuno e che si voglia non solo definire ma essere inclusiva. Come ci ha ricordato papa Francesco, «generare e sostenere comunità inclusive significa eliminare ogni discriminazione e soddisfare concretamente l'esigenza di ogni persona di sentirsi riconosciuta e di sentirsi parte». Se vogliamo, possiamo essere tutti artefici di un cambiamento culturale perché non venga più avallata nessuna scelta rinunciataria. La Vita è una questione di sguardi e di speranza. È un battito di ciglia, lieve e talvolta impercettibile, può davvero divenire testimonianza della pienezza dell'essere, del sentire e allo stesso tempo essere un ponte che permette a pieno titolo di sentirsi vivi, parte di qualcosa più grande, con una meravigliosa e in-guaribile voglia di vivere.

Presidente di Arisla - Fondazione italiana per la ricerca sulla Sla

© RIPRODUZIONE RISERVATA



Mario Melazzini

I progressi di Revert

Per la Giornata delle malattie rare Fondazione Revert annuncia risultati sulla Sindrome di Smith Magenis (Sms), patologia genetica rara che causa deficit cognitivi. «L'obiettivo - spiega il presidente Angelo Vescovi - è ridare speranza a chi oggi sembra non averne».

IN BREVE

«Am», cura italiana

Dopo anni di sviluppo, la Fda Usa ha dato il via libera a Chiesi Global Rare Disease per la prima e unica terapia enzimatica sostitutiva nel trattamento dell'alfa-mannosidosi (Am), malattia rara che causa gravi disturbi nell'udito, nel linguaggio e nella mobilità in bambini e adulti.

Investimenti in ricerca, formazione del personale sanitario, innovazione degli strumenti di diagnosi. Secondo Scott Pescatore, vicepresidente esecutivo di Recordati Rare Disease, divisione malattie rare della multinazionale Recordati, è così che l'industria farmaceutica e le istituzioni possono, insieme, migliorare la cura e l'assistenza dei pazienti - 300 milioni nel mondo, due milioni in Italia - affetti da patologie a bassissima prevalenza (uno ogni 2mila abitanti). Sfida non facile ma neppure impossibile. «C'è sempre una soluzione a ogni problema - incoraggia il manager -, l'importante è non perdere mai la speranza».

Qual è l'aspetto più complicato della partita? Sulle malattie rare c'è ancora

«Ricerca e formazione, l'industria fa la sua parte»

ANGELA NAPOLETANO

ra tanto da studiare e imparare. Inoltre, sono ancora molto lunghi i tempi per arrivare a un'appropriate diagnosi. Quindi direi che una delle cose più importanti, quella a cui la nostra azienda si dedica in modo particolare attraverso la Fondazione, è la formazione dei medici e del personale sanitario, gli interlocutori primari dei pazienti, come la diffusione delle conoscenze all'interno della comunità scientifica. Essenziale è anche la collaborazione tra industria e università, da cui possono arrivare soluzioni di diagnosi più precise e veloci. È in questo contesto che si colloca il premio internazionale dedicato ad Arrigo Recordati che ban-

diamo ogni due anni. La ricerca sui farmaci orfani può essere compatibile con le logiche di mercato di Big Pharma?

Il modello di business che regge lo sviluppo dei medicinali per le malattie rare, certo, non è adatto a

tutte le aziende. È uno spazio davvero unico in cui lavorare. Posso solo dire che noi siamo molto fortunati. Abbiamo il più ampio supporto di tutto il management. Possiamo finanziare i trial. Abbiamo i dati necessari per portare i far-



Scott Pescatore, vice presidente esecutivo di Recordati Rare Disease, divisione malattie rare della multinazionale del farmaco

maci sul mercato. E, come dicevo prima, siamo anche in grado di promuovere l'aggiornamento degli operatori sanitari per migliorare le soluzioni di cura a livello globale.

Pare che l'attenzione del pubblico sul tema stia migliorando: cosa chiederebbe alle istituzioni per lavorare meglio insieme?

Chiederei di continuare a collaborare sul fronte ricerca e formazione. Ma anche di approfondire il confronto sull'accesso ai dati a queste malattie così rare: parliamo di circa 7mila patologie a livello mondiale. Di queste sono meno di 600 quelle che possono essere trattate con farmaci specifici. Abbiamo inoltre bisogno di strutture

in cui inserire i pazienti per testare i nostri protocolli e di medici istruiti per occuparsi di loro.

La scarsità di medicinali e principi attivi oggi registrata in tutto il mondo influenza in qualche modo lo sviluppo dei farmaci orfani?

Tendenzialmente no. Perché ogni prodotto viene sintetizzato in modo davvero unico, con ingredienti di nicchia. Ci sono farmaci che vengono prodotti lavorando il sangue, ad esempio. Durante la pandemia di Covid, quando le donazioni sono diminuite, l'industria ha registrato un certo ritardo. Ma al momento posso confermare che non abbiamo riscontrato difficoltà e possiamo produrli senza problemi.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Humanity 2.0

«Deep learning» per accelerare le diagnosi

PAOLO BENANTI



Le malattie rare sono spesso difficili da diagnosticare e prelevare il miglior corso di trattamento può essere impegnativo per i medici. Per affrontare queste sfide i ricercatori del Mahmood Lab della Harvard Medical School e del Brigham and Women's Hospital, negli Stati Uniti, hanno sviluppato un algoritmo di *deep learning*, uno dei metodi di intelligenze artificiali, in grado di apprendere caratteristiche che possono essere utilizzate per trovare casi simili in grandi archivi di immagini patologiche. Conosciuto come Sish (Self-Supervised Image Search for Histology), il nuovo strumento agisce come un motore di ricerca per le immagini di patologia e ha molte applicazioni potenziali, tra cui l'identificazione di malattie rare e l'aiuto ai medici nel determinare quali pazienti hanno probabilità di rispondere a terapie simili. Un articolo che descrive l'algoritmo di autoapprendimento è stato pubblicato su *Nature Biomedical Engineering* dello scorso 10 ottobre.

«Dimostriamo che il nostro sistema è in grado di assistere nella diagnosi di malattie rare e di trovare casi con modelli morfologici simili senza la necessità di annotazioni manuali e di grandi serie di dati per l'addestramento supervisionato - ha dichiarato l'autore senior Faisal Mahmood, assistente professore di patologia presso l'Hms del Brigham and Women's -. Questo sistema ha il potenziale per migliorare la formazione in patologia, la sottotipizzazione delle malattie, l'identificazione dei tumori e l'identificazione di morfologie rare».

Nel complesso, l'algoritmo ha dimostrato la capacità di recuperare in modo efficiente le immagini indipendentemente dalle dimensioni dell'archivio e in diversi set di dati. Ha inoltre dimostrato di essere in grado di diagnosticare tipi di malattie rare e di fungere da motore di ricerca per riconoscere determinate regioni delle immagini che possono essere rilevanti per la diagnosi. Questo lavoro può essere di grande aiuto per gli approcci futuri alla diagnosi, alla prognosi e all'analisi delle malattie.

«Con la continua crescita delle dimensioni dei database di immagini, speriamo che Sish possa essere utile per facilitare l'identificazione delle malattie - ha dichiarato Mahmood -. Riteniamo che un'importante direzione futura in questo settore sia il reperimento multimodale dei casi, che prevede l'utilizzo congiunto di dati patologici, radiologici, genomici e di cartelle cliniche elettroniche per trovare casi simili di pazienti». In questo caso le intelligenze artificiali possono essere un ottimo alleato per diagnosticare velocemente e in maniera precoce le malattie rare e favorire così una presa in carico del paziente repentina in ogni parte del mondo.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

