è vita
numero 813

Canale Web è vita
www.Avvenire.it/Vita
Newsletter è vita
Iscriviti con il Qr Code

L'EVENTO

Il varo nel 2023 del Piano nazionale è il segnale della crescente attenzione per un mondo di 6mila patologie e 2 milioni di malati. Con un network di persone attive per far avanzare la frontiera della ricerca e delle terapie

Le malattie rare escono dall'ombra

ENRICO **NEGROTTI**

Approvato lo scorso anno, il Piano nazionale delle malattie rare (Pnmr) ha cominciato il suo cammino, ma non mancano le criticità che preoccupano la Federazione Uniamo (che riunisce le associazioni dei pazienti), a partire dai passi da compiere per definire i nuovi Lea (Livelli essenziali di assistenza). L'odierna Giornata mondiale delle malattie rare – rare come il 29 febbraio – è l'occasione per ribadire la necessità di dialogo e collaborazione stretti tra malati e famiglie, medici e ricercatori, e istituzioni, sanitarie e non, come evidenzia la campagna lanciata dal ministero della Salute: #Uniamoleforze. Nella stessa ottica va il convegno "Parliamoci" in programma sabato all'Irccs "Eugenio Medea" di Bosisio Parini (Lecco). Ed esempi di alleanza virtuosa sono le recenti collaborazioni strette tra Uniamo e la Società italiana di neurologia (Sin) e tra l'Osservatorio malattie rare (Omar) e la Società italiana di genetica umana (Sigu).
Le malattie sono sì rare (colpiscono non più di 5 persone su 10mila), ma sono oltre 6mila e coinvolgono due milioni di pazienti in Italia. Hanno origine genetica nell'80% dei casi e 7 su 10 hanno esordio in età pediatrica. Il Pnmr prevede un finanziamento per 50 milioni di euro, il cui riparto è stato approvato nel novembre scorso dalla Conferenza Stato-Regioni. Per accedervi è necessario che le Regioni emanino gli atti di recepimento e individuino i centri della Rete nazionale delle malattie rare, comunicando i dati sull'assistenza erogata: numero di pazienti con diagnosi di malattia rara, numero di piani terapeutici assistenziali personalizzati e aggiornamento del Registro nazionale delle malattie rare (attivo presso il Centro nazionale malattie rare all'Istituto superiore di sanità, diretto da Marco Silano). «I fondi stanno arrivando adesso – osserva Annalisa Scopinaro, presidente della Federazione Uniamo – perché le Regioni stanno ultimando la definizione degli atti richiesti dalla legge. E quindi potranno partire le azioni previste dal Pnmr, anche se alcune attività non si sono mai interrotte perché previste già dalla legge 279/2001». Difficile fare una scelta tra le azioni prioritarie: «Tutto è importante per migliorare la vita quotidiana delle persone con malattia rara – puntualizza Scopinaro –, a partire dall'aggiornamento dei Lea, che sono fermi nonostante la prima loro approvazione risalga al 2017. Nei due decreti che devono aggiornarli sono contenute 12 patologie rare che devono trovare il loro codice di esenzione, oltre alle patologie neonatali inserite negli screening neonatali estesi.

Nel giorno "più raro", la Giornata mondiale di oggi mostra tutto il potenziale di reti tra associazioni, famiglie e medici Per ottenere il diritto a diagnosi e cure

Lavoriamo con le istituzioni perché il processo di aggiornamento in futuro possa essere più veloce e abbiamo già presentato 30 domande per l'implementazione dei Lea». Per garantire maggiore equità, Scopinaro sottolinea la richiesta di «giungere a un accordo tra le Regioni su un "minimo comune multiplo" dei trattamenti ora garantiti ai pazienti extra Lea, perché alcune Regioni si possono permettere di fornire maggiori prestazioni di altre, causando discriminazioni tra i malati a seconda della loro residenza. L'obiettivo è far inserire queste azioni e terapie nei Lea stessi». Nonostante le difficoltà, Scopinaro ritiene che il bicchiere sia «mezzo pieno perché nel Pnmr sono scritte azioni concrete. Dal punto di vista dei pazienti dobbiamo monitorare per cosa vengono utilizzati i fondi stanziati. E continuare a premere sul mondo politico-istituzionale perché questi i fondi possano diventare strutturali».
Alla collaborazione guarda il convegno "Parliamoci" a Bosisio Parini coordinato da Maria Grazia D'Angelo, responsabile dell'Unità di Riabilitazione specialistica Malattie rare del sistema nervoso centrale e periferico, all'Irccs "Eugenio Medea", che interverrà sulla comunicazione tra le varie figure: «Noi specialisti siamo in dialogo con i pazienti e le loro famiglie per chiarire il percorso che porta alla diagnosi e le difficoltà che riscontriamo. D'altre parte famiglie e pazienti ci raccontano le loro difficoltà, a partire dal percorso diagnostico, che nasce con il primo sospetto, la segnalazione del pediatra o del medico di famiglia. Se tutto procede bene, si invia il paziente a un Presidio per le malattie rare: ce ne sono in molti ospedali di ogni Regione». E se arrivare a una diagnosi è una delle difficoltà maggiori per i pazienti, che spesso attendono anni, comunicarla è delicato: «La maggior parte della malattie rare sono geneticamente determinate – osserva D'Angelo –, il che significa che se il paziente ha un gene che determina la malattia, potenzialmente tutta la famiglia diventa oggetto di attenzione. Dobbiamo comunicare a sorelle e fratelli la possibilità di essere portatori di una malattia: è un aspetto nevralgico per il medico genetista e il biologo molecolare. Occorre essere chiari con il paziente». Anche per evitare la ricerca di informazioni su Internet, «dove può capitare di orientarsi verso una direzione sbagliata, o di vedere l'evoluzione della malattia perdendo la capacità di gestire il momento attuale».
Il paziente affronta la malattia a casa: «Va capito come gestire la malattia – conclude D'Angelo – ed eventualmente una terapia, e chiedere sul territorio i trattamenti riabilitativi. Se è un bambino, occorre gestire il rapporto con scuola e insegnanti. Spesso non c'è una figura unica che tenga insieme tutti i percorsi, anche se qualche Presidio delle malattie rare – ma non tutti – offre l'aiuto di assistenti sociali».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

LA STORIA

Così il "cacciatore di geni" salva i bambini malati

GRAZIELLA **MELINA**

Tra i tanti messaggi che gli arrivano sul computer compare spesso una nuova foto di un bambino sorridente tra le braccia della mamma. Ne ha collezionate più di un centinaio. «Ogni volta vederli così sereni mi dà un'emozione grandissima», confida Antonio Novelli, responsabile del laboratorio di Genetica medica e dell'area di ricerca di Citogenomica traslazionale dell'Ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma. O meglio, per dirla in modo semplice: cacciatore di geni. Se molti bambini possono finalmente avere una diagnosi e sperare in una possibile cura lo si deve infatti al fiuto e alla caparbietà, oltre che alla competenza, di questo 55enne di origine calabrese, al Bambino Gesù dal 2015. «Ho scelto di fare il genetista – premette – perché ho avuto la fortuna di lavorare con il professor Bruno Dallapiccola, che ha trasmesso questa passione a tutti i suoi allievi». E così «ho seguito le impronte del fratello più grande», il genetista Giuseppe Novelli, già rettore dell'Università Tor Vergata. Ben 11 i nuovi geni scovati quest'anno nel suo laboratorio, ed esiste persino una malattia che porta il suo nome: la sindrome del neurosviluppo Dentici-Novelli. Il lavoro del cacciatore di geni, in effetti, non è per nulla semplice: tra dati clinici e sequenziamenti, sembra di stare di fronte a un rebus impossibile. «Dal 2010 le tecnologie si sono evolute – spiega –. Se nel 2000 sequenziare il genoma umano costava circa 95milioni di dollari, oggi con 4-500 è possibile analizzare contemporaneamente migliaia di geni. Questo fa sì che ci siano geni che hanno un numero, e che quindi sono associati a una determinata malattia, ma ce ne sono migliaia di altri implicati nei meccanismi biologici di alcune malattie però ancora non identificati». Il processo per arrivare a scoprirli, se fila tutto liscio, può durare un mese: «Quando i piccoli pazienti hanno una indicazione clinica particolare, hanno cioè un fenotipo complesso, sottoponiamo il loro campione di dna a una indagine specifica. E andiamo a identificare potenziali nuovi geni malattia». In sostanza, serve un prelievo di sangue del bambino. Poi, per accorciare i tempi della diagnostica, vengono esaminati anche i campioni del dna dei genitori. «Valutiamo il valore delle mutazioni geniche che troviamo per capire se c'è una variazione nelle sequenze in un genitore: possiamo così identificare se si tratta di malattie autosomiche recessive, ossia che si trasmettono ai figli se entrambi i genitori sono portatori sani».
In sostanza, l'approccio permette di sequenziare contemporaneamente il dna e di mettere in evidenza potenziali mutazioni. Ma a questo punto è fondamentale l'acume del genetista. «Bisogna avere il fiuto clinico, quindi conoscere la storia del paziente, la sua origine familiare, etnica, la genetica medica – precisa Novelli –. Non ci si può limitare solamente alla lettura del dato informatico: bisogna fare un'analisi familiare, capire se quel tipo di mutazione è presente in quel tipo di popolazione. I quadri clinici poi possono essere sovrapponibili, tante volte un gene può dare più malattie, mentre per una singola malattia esistono mutazioni di più geni». E quando si trova un gene nuovo che non è descritto nella letteratura scientifica si utilizzano i dati condivisi dagli scienziati di tutto il mondo. «Questi grandi dati consentono le identificazioni di eventuali geni di malattie, di ristabilire il rischio genomico e quindi di aprire potenzialmente la strada alla scoperta di nuovi farmaci e terapie». Come è successo a un piccolo paziente (nove in tutto il mondo con la stessa malattia): «Abbiamo condiviso i dati con un gruppo americano, iniziando a utilizzare un farmaco. Poter dare una speranza e un sollievo a un bambino e alla sua famiglia è ogni volta un'emozione impagabile».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Dopo l'Ada-Scid, ieri l'annuncio della produzione e distribuzione di un'altra cura "fuori mercato". La storia del giovane paziente affetto da Wiskott-Aldrich

GIOVANNA **SCIACCHITANO**

Con la sindrome di Wiskott-Aldrich si può morire anche per un banale raffreddore. Oggi, però, c'è speranza per chi è affetto da questa malattia genetica rara del sistema immunitario. In occasione della Giornata mondiale delle malattie rare di oggi Fondazione Telethon ha infatti annunciato l'impegno a rendere disponibile ai pazienti una terapia genica specifica. E l'Agenzia europea per i medicinali ha selezionato Telethon e il programma di sviluppo di questa terapia per il suo progetto pilota di accelerazione. Una splendida notizia per tutti quei malati che ricevono una diagnosi. Già lo scorso settembre la Fondazione aveva annunciato di essersi assunta la responsabilità di produrre e distribuire la terapia genica per un'altra rara immunodeficienza, l'Ada-Scid, che rischiava di non essere più disponibile.
Questa nuova applicazione ha ridato la vita a Aidan (il nome è di fantasia). I suoi primi anni sono stati segnati da una grande sofferenza. Nato in Albania nel 2003, dai sei mesi ha cominciato a manifestare disturbi legati alla sindrome di Wiskott-Aldrich. Febbri continue, difficoltà respiratorie e infezioni erano all'ordine del giorno. Tanta fatica era compensata da una grande forza di volontà che gli ha consentito di riuscire ad andare a scuola fino a quando ha potuto e a gestire da solo le medicine. La sua è una famiglia di contadini, con pochi mezzi. Così il fratello maggiore, a 17 anni, si è trasferito a vivere e a lavorare a Torino per dare una mano. Il suo contributo è servito anche per acquistare le numerose medicine del fratello. Aidan era un bambino molto sveglio e consapevole, sapeva bene di essere malato. «La mia infanzia è stata difficile, ma penso comunque che sia stata bella – racconta –. C'erano tante cose che non potevo fare anche per via dell'occhio malato. Ma avevo comunque tanti amici e la mia famiglia sempre vicina».

La marcia dei malati rari sabato 25 febbraio a Milano, sui cartelli i nomi delle patologie/ *Foto Uniamo*

TELETHON "FIRMA" UNA NUOVA TERAPIA GENICA PER UNA RARA IMMUNODEFICIENZA

Dall'Albania a Milano la seconda vita di Aidan «La mia sindrome finalmente ha un nome»

La sua malattia continuava a rimanere senza nome, ma grazie all'intraprendenza della sorella maggiore si è arrivati alla diagnosi. «Lei osservava con attenzione i sintomi, per esempio i piedi che diventavano neri dopo una caduta, poi cercava su Internet a cosa poteva corrispondere – continua Aidan –. È così che ha trovato il nome di questa malattia, la sindrome di Wiskott-Aldrich, e ne ha subito parlato alla mamma. Penso che i medici albanesi non l'avrebbero mai capito».
Anche grazie all'aiuto di un'associazione umanitaria, la famiglia di Aidan è giunta in Italia: a Novara, a Brescia e poi all'Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica di Milano. In Italia è arrivata la diagnosi ed è stato subito asportato l'occhio destro, che era completamente cieco. Anche il sinistro era compromesso, ma è stato sottoposto a trapianto di cornea.
All'Istituto San Raffaele era in corso un trattamento sperimentale di terapia genica per la sua malattia. Anche se le spese per la terapia e il soggiorno erano sostenute da Telethon, per poter venire in Italia per il lungo periodo richiesto dal trattamento la famiglia ha dovuto vendere i suoi animali (mucche, maiali, galline) perché nessuno poteva prendersene cura, mentre la sorella è stata accolta in un convento di suore. «Di quel periodo ricordo che piangevo tanto – dice Aidan –. Avevo dieci anni. Mi avevano spiegato molto bene che cosa avrebbero fatto, ma non so se avessi capito proprio tutto. Ero molto agitato perché non conoscevo l'ambiente e le persone. Però ero anche un po' felice, perché sapevo che ero venuto in Italia per cambiare il corso della mia vita, per non dover restare sempre malato».
Aidan è stato trattato con successo il 22 aprile 2013. Durante il periodo della terapia la famiglia è stata separata per sei mesi dagli altri figli. Il fratello maggiore è riuscito a comprare ad Aidan un tablet per fare i collegamenti via Skype.
«Adesso sto magnificamente bene, sia rispetto alla malattia sia perché ho superato le difficoltà dell'adolescenza». Oggi Aidan vive a Pisa con la famiglia ma continua a tornare periodicamente a Milano per i controlli: «Ogni volta è una bella sensazione: è come tornare a casa, anche se si tratta di un ospedale. Ho la possibilità di incontrare le persone che mi hanno salvato, che mi hanno dato la vita per la seconda volta». In Italia Aidan sogna di costruirsi un futuro. «Certo, il mio Paese mi manca, ma là non vedo prospettive per me – dice –. Anche in Italia non è facile, ma immagino di partire da qui per costruire il mio futuro».
Aidan ha due grandi passioni: il turismo e la psicologia. Sta facendo qualche lavoretto per guadagnare un po' e iscriversi a una scuola alberghiera. E per tenersi in forma va tutti i giorni in palestra. «Se riuscirò ad avere abbastanza fiducia nelle mie capacità alla fine arriverò alla psicologia. Mi dicono tutti che è difficile, ma non mi piace troppo dar retta agli altri: se voglio fare una cosa, anche se è difficile, penso che alla fine riuscirò a farla». Intanto Aidan si impegna «a essere una brava persona, anche per onorare la seconda vita che ho la possibilità di vivere».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Sintomi di felicità

Impariamo a riconoscere chi porta luce attorno a sé

MARCO **VOLERI**

Prendi il cielo con le mani
Vola in alto più degli aeroplani, non fermarti
Sono pochi gli anni, forse sono solo giorni
E stan finendo tutti in fretta e in fila
Non ce n'è uno che ritorni.
Lucio Dalla

Emma aveva cinque anni. Emetteva una luce intensa coi suoi sorrisi e le sue parole sempre misurate e positive. "Certo, è una bambina, è una cosa normale" diceva qualcuno. Invece no. A ventotto anni Emma è diventata la responsabile di un importante settore medico, trovandosi a dirigere una ventina di persone. Qualcuno dice che il potere a volte modifichi la propria natura. Non è stato il suo caso: negli anni successivi Emma ha fatto squadra, si è presa le sue responsabilità e ha difeso il suo gruppo di lavoro. Schiaffi, gioie, litigate e festeggiamenti. Crescendo ha portato con sé la luminosità che l'ha sempre contraddistinta. Essere luminosi, a volte, significa anche essere visionari. Di certo vivere con positività e passione ciò che si fa. Albert Einstein sosteneva che l'oscurità, in realtà, non esiste: non è altro che l'assenza di luce, cosa che succede in diverse occasioni a molte delle persone che ci circondano. Alzi la mano chi non ha amici o familiari che, di fronte a una situazione complicata, sanno solo causare altra negatività, incapaci di apportare strategie, soluzioni e, ancor meno, sostegno. Non è certo una colpa. In questa dinamica, quasi magicamente, si arriva spesso alla persona che brilla di luce propria, quella che si mette a cercare soluzioni, con la forza di pensare positivo nonostante tutto. Cecilia la sento per messaggio ogni mattina, sta facendo la chemioterapia. Ogni santa mattina ci scriviamo ed è lei che conforta me, che mi abbaglia con i suoi raggi luminosi tipo Ufo Robot. Le persone luminose – e illuminate – ci stanno accanto ogni giorno, si tratta solo di riconoscerle. "Prendi il cielo con le mani", cantava Dalla. Qualche giorno fa ero in una stazione ferroviaria ad aspettare un treno e ho assistito a una scena che mi ha regalato un attimo di buonumore. Vicino al binario, rivolto con le braccia verso il cielo, c'era Furio – molto conosciuto in zona – con le braccia tese verso l'altro. «Cosa stai facendo?» gli ha chiesto un passante curioso. «Non vedi? Tengo il cielo, pensa se cadesse in terra!». In quel momento è passata una ragazza starnutendo. Furio si è spaventato e ha tirato giù le braccia. Il cielo, naturalmente, è rimasto al suo posto. A volte l'intelligenza emotiva diventa uno strumento che permette di creare connessioni mentali mai immaginate. In effetti ci sono cose che rimangono serenamente al loro posto – ho pensato – mentre la vita di ognuno di noi scorre. Il cielo è sempre lo stesso. Quanti luoghi avete vissuto, visitato e assaporato nella vita trascorsa? Quanti di questi hanno attaccato un adesivo speciale nella vostra mente, che è la fotografia di momenti vissuti? Quando si torna in un luogo dopo tanto tempo le sensazioni possono essere molteplici. Il colore della fotografia mentale di quel posto, per noi, è chiara. Eppure il luogo è sempre lo stesso, come un quadro dipinto. Emma, Cecilia, Furio. Se brillate di luce propria, non permettete che gli altri la spengano. Non perdete nemmeno tutte le vostre energie per chi non lo merita.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

VkVSIyMjZDc4MTQzZjktMWViNS00NTliLWE1MjMtNDFjYTBlMTc0MDVhIyMjODk0MmRhNzAtMWFhMS00ZGIzLTgwMWEtMDJjMDhkMTgzYjM2IyMjMjAyNC0wMy0wNVQwOToyMjo1MCMjI1ZFUg==