è vita
numero 830
"è vita" online: www.avvenire.it/vita
La newsletter con il QrCode

IL RAPPORTO

I 25 anni della Federazione Uniamo e il decimo studio che fotografa la situazione sul campo registrano un deciso passo avanti nella difesa attiva della dignità di pazienti affetti da patologie molto complesse

Malattie rare, ora l'Italia è battistrada

ELISABETTA **GRAMOLINI**

Attento e attivo, tanto da essere preso a esempio in Europa per le norme e per l'assistenza. Nel campo delle malattie rare il nostro Paese ha condotto azioni notevoli, migliorando il monitoraggio tramite i registri regionali e implementando il pannello di *screening* alla nascita. Ma oltre alle luci, dimenticare le ombre sarebbe un errore: non tutte le Regioni hanno infatti ancora un centro di riferimento, e la disomogeneità nell'erogazione delle cure si rileva ancora una volta fra Nord e Sud. A tratteggiare il quadro è il decimo rapporto "Monitorare", presentato a Roma ieri dalla Federazione italiana malattie rare Uniamo che compie quest'anno i 25 anni di attività.

Il documento mostra come l'attenzione da parte del Servizio sanitario nazionale sia cresciuta verso i pazienti, a cominciare dai percorsi diagnostici terapeutici assistenziali che nel 2014 erano 182 mentre nel 2023 sono saliti a 320. Anche la diffusione del monitoraggio, attraverso i registri regionali, denota una sensibilità in aumento: secondo i dati, dieci anni fa, le persone iscritte erano 112.749 divenute poi 469.439 nel 2022. «Oggi un paziente su sei ha meno di 18 anni, di questi il 38% ha malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche, mentre due su sei è over 60», spiega Romano Astolfo, statistico della società Sinodè che ha curato il rapporto. «In dieci anni – aggiunge – per i malati la probabilità di morte sotto i 5 anni si è ridotta del 17%. Ma, all'interno del trend positivo, notiamo situazioni differenti in alcune zone geografiche oltre alla mobilità sanitaria regionale che interessa ancora circa il 20% della popolazione complessiva dei malati rari».

Il capitolo dedicato alla diagnosi è significativo e mostra i passi compiuti: «Nel 2014 – continua Astolfo – erano tre le patologie individuate tramite lo *screening* neonatale, nel 2023 sono divenute 49». A oggi, sono dodici le Regioni che hanno allargato il pannello anche a patologie come l'atrofia muscolare spinale (Sma), mentre sono sette quelle che stanno sviluppando progetti pilota per inserire le cardiopatie congenite. Anche i centri di riferimento sono aumentati: nel 2014 erano 199, diventati 260 nel 2023, tuttavia «la distribuzione territoriale – commenta Paola Bragagnolo, ricercatrice della società Sinodè – è molto disomogenea e anche per la erogazione delle terapie c'è una diversa distribuzione regionale con evidenti differenze fra Nord e Sud». Ma il Paese è anche un attrattore per i pazienti affetti da malattie rare provenienti da altri Paesi europei: solo nel 2022 sono stati quasi 20mila le persone curate nei centri di riferimento, contro i 118 pazienti italiani che hanno preso la strada dell'estero. Al momento l'Italia è inoltre alle prese con l'implementazione del Piano nazionale per le malattie rare 2023-26 che prevede 77 obiettivi e vede collegate 115 azioni. Dal punto di vista delle risorse, sono state allocati per il Piano 25 milioni di euro per il 2023 e altrettanti per l'anno in corso.

Per ora, sedici Regioni hanno provveduto a individuare i centri di coordinamento regionali e i centri di riferimento e di eccellenza, solo sei hanno impegnato con atto formale le risorse assegnate per l'anno 2023. «Con un'azione sinergica possiamo migliorare la cura e ottimizzare la spesa. Su queste tematiche non ci sono differenze politiche perché siamo tutti sulla stessa barca», assicura Marcello Gemmato, sottosegretario alla Salute con delega alle malattie rare, che rammenta come a oggi il 6% della spesa farmaceutica sia destinata ai farmaci orfani secondo un trend crescente che consente ai pazienti più fragili la possibilità di cura. Ottimista si dice anche Annalisa Scopinaro, presidente di Uniamo: «Il sistema – afferma – è pronto, abbiamo leggi e un Piano nazionale. Servirebbe però un'ulteriore spinta per sostenere la presa in carico multidisciplinare del paziente per fare teleassistenza e collegare i centri». In un video-messaggio Alessandra Locatelli, ministro per le Disabilità, invita a concentrare l'attenzione non solo sulla malattia. «Dietro una condizione di complessità – rammenta – c'è sempre la persona. L'approccio non può prescindere dal ricordarci che la dignità deve essere garantita anche quando c'è una patologia o più patologie in corso. La persona va rispettata nella sua dignità nella scelta di un percorso di cura o nel poter avere relazioni e nella possibilità di autodeterminarsi. Tutto questo è delicato e complesso ma anche specifico per ognuno».

Sono sempre più estesi il monitoraggio e lo screening alla nascita, crescono i centri di riferimento mentre avanza il Piano nazionale: così il nostro Paese è diventato l'avanguardia in Europa

La presentazione del decimo rapporto "Monitorare" ieri a Roma

Chi sottolinea la collaborazione fra il livello nazionale ed europeo è Simona Bellagambi, delegato estero di Uniamo e membro del *board* dell'alleanza delle associazioni Eurordis. «Ogni livello nutre l'altro – commenta Bellagambi, intervenuta in videocollegamento –. La Commissione europea ha fatto tanto e sono molti i progressi. La situazione sta cambiando e nonostante l'ottimismo ci sono timori che altri temi cogenti attirino l'attenzione e i finanziamenti, lasciando ai margini sanità e malattie rare. La nostra azione di *advocacy* torna quindi attuale perché insieme vogliamo che tutte le azioni siano raccolte in una cornice per dare indicazioni precise agli Stati membri. Per questo – conclude – abbiamo mandato una lettera alla presidente uscente Ursula von der Leyen per chiedere che il Piano d'azione delle malattie rimanga una priorità».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

LA SCOPERTA ALL'ISTITUTO DEL CNR A POZZUOLI

«Con la luce rigeneriamo i tessuti» Le cellule staminali si "accendono" e possono riattivare le nostre difese

Come si rigenerano i tessuti? Nuove conoscenze arrivano da un gruppo di ricerca dell'Istituto di scienze applicate e sistemi intelligenti "Eduardo Caianiello" del Consiglio nazionale delle ricerche di Pozzuoli (Cnr-Isasi), che ha indagato il processo attraverso l'utilizzo di nanoprismi di oro inseriti all'interno di tessuti, sottoposti poi a illuminazione infrarossa. È stato visto che il calore generato da queste nanoparticelle stimolate con infrarossi accelera il processo di rigenerazione cellulare andando ad attivare le staminali presenti. Il lavoro, pubblicato su "Advanced Functional Materials", apre nuovi orizzonti alla medicina rigenerativa: la luce può guarire una ferita? «È una conferma del fatto che anche fattori fisici, oltre a quelli genetici e biochimici, hanno un peso nella rigenerazione tessutale – spiega Claudia Tortiglione *(nella foto)*, primo ricercatore e coordinatrice del "Nanobiomolecular group" dell'Istituto di cui fanno parte anche Angela Tino e Massimo Rippa –. Calore, luce, radiazioni elettromagnetiche di vario spettro sono parametri che influiscono fortemente sul comportamento cellulare. Abbiamo scelto un modello di studio ottimale come il polipo d'acqua dolce, l'Hydra vulgaris, perché ha un potenziale di rigenerazione massimo: da un piccolissimo lembo può ricrearsi un organismo intero grazie all'altissima concentrazione di staminali». Questa capacità è stata, invece, perduta nei vertebrati; ad esempio l'uomo riesce a rigenerare allo stadio adulto solo parti di alcuni organi, come la pelle o il fegato. Sulla pelle rimane comunque una cicatrice a testimonianza della riparazione avvenuta ma senza che si compia una rigenerazione vera e propria. «Ci siamo posti la domanda – prosegue la ricercatrice – di cosa sarebbe accaduto se avessimo regolato l'intensità della stimolazione luminosa dei nanoprismi. Se aumentandola, infatti, la cellula può arrivare a morire, diminuendola pensavamo di poter osservare altro e così è stato. Il trattamento con "nanoheaters", i nanomateriali che producono calore quando fotostimolati, ha prodotto un aumento della velocità di rigenerazione della testa dell'animale, in 2 anziché 3 giorni, della sua capacità riproduttiva e del tasso di proliferazione delle cellule staminali. Il profilo termico, inoltre, ha dimostrato un aumento di temperatura nei tessuti di circa 7 gradi». Il secondo effetto è stato vedere che si riattivavano alcuni geni chiave dello sviluppo, e i geni coinvolti nella risposta allo stress termico in anticipo rispetto ai tempi normali a seguito della stimolazione. I "nanoheaters" avevano, cioè, un ruolo nel controllo dei meccanismi molecolari alla base della staminalità. Quali orizzonti si aprono ora? «La nostra sfida è orientata a capire come riattivare le cellule staminali nel tessuto umano adulto guidando in qualche modo il processo – conclude Tortiglione –. Immaginiamo nanoprismi per trattare le cellule in modo selettivo, ad esempio solo quelle al bordo di una ferita da riparare. Abbiamo, infatti, dimostrato la possibilità di controllo del processo, andando oltre la medicina rigenerativa perché scesi al livello della singola cellula. Con il "bioelectrical signalling" si può indirizzare l'effetto sulle cellule, e la ricerca ha delineato anche i meccanismi molecolari alla base di questa aumentata efficienza di rigenerazione. Il prossimo passo sarà quello di lavorare sulle linee transgeniche per chiarire ancora di più il livello molecolare, dopodiché si può ipotizzare anche di sfruttare l'effetto in negativo del trattamento, ovvero uccidere con la luce cellule bersaglio come quelle tumorali caricando di anticorpi specifici le nanoparticelle. Un problema persistente è proprio il governo di questi nanomateriali che tendono ad andare ovunque. Ora abbiamo uno strumento in più e siamo pronti a testarlo anche sui vertebrati».

Alessandra Turchetti

© RIPRODUZIONE RISERVATA

TRA SENTENZE, LEGGI E IL NUOVO PARERE DEL COMITATO NAZIONALE PER LA BIOETICA SUI TRATTAMENTI DI SOSTEGNO VITALE

Nel fine vita il Sistema sanitario dica sempre al malato "tu sei importante"

DOMENICO **MENORELLO**

«Si ritiene che la liceità del suicidio assistito debba essere assicurata senza discriminazione». Il concetto è alla base dell'ennesima richiesta, questa volta del gip di Milano il 23 giugno, alla Corte costituzionale di abrogare per via giudiziaria il senso stesso del Servizio sanitario nazionale.

Infatti, per l'articolo 32 della Costituzione e per l'articolo 1 della legge 833/78 esso è il «complesso... dei servizi e delle attività destinati al recupero della salute di tutta la popolazione senza distinzione di condizioni individuali». Quel «senza distinzioni di condizioni individuali» marca l'opzione di voler curare ogni condizione di vita, assumendo ciascun istante di esistenza come meritevole di valore assoluto. Questa specifica finalizzazione della sanità pubblica "dice" ai fragili e ai malati che la loro vita è importante e merita grandi attenzione e cura. Se invece il Ssn diventasse utilizzabile anche per dare la morte a un malato saremmo di fronte a un'epocale svolta di significato: tramite le sue istituzioni sanitarie la Repubblica "direbbe" agli stessi malati che la loro vita non merita di venire curata. Ammoniva Cecily Saunders, fondatrice delle cure palliative, che dire a un malato "tu puoi andartene" in realtà significa bisbigliargli all'orecchio "tu devi andartene perché la tua vita è un peso".

Due insigni statistici delle università di Bologna e Padova dimostrano la concretezza di questo crinale con i numeri di quel che succede in Paesi come Belgio, Canada, Olanda e Svizzera, in cui dopo la legalizzazione dell'eutanasia o del suicidio assistito c'è stata un'impennata delle domande di morte assistita, rimanendo invariati i suicidi volontari (Ahser Colombo, Gianpiero Della Zuanna, *La demografia del fine-vita*, in Rass. It. Sociologia, 2023).

Se si tiene conto di tale possibile implicazione antropologica e sociale, si coglie anche il prezioso significato del documento del Comitato nazionale per la Bioetica pubblicato il 2 luglio, che traeva occasione dal dover dare risposta al Comitato etico umbro circa il significato dei "trattamenti di sostegno vitale", che la sentenza della Consulta n. 242/2019 ha inserito fra i requisiti necessari per non applicare la pena inflitta dall'articolo 580 del Codice penale a un medico che volontariamente assistesse un atto suicidario. Per riscontrare il quesito è stata assunta come dato di fatto la situazione introdotta sia dalla legge 219/2017 (sulle Dat) sia dalla citata pronuncia 242/19 anche da parte di chi non le ha condivise, per indicare comunque la priorità bioetica nell'attuazione di tale sentenza. Si è registrato così una tanto significativa quanto non scontata convergenza. Spesso infatti in materie così complesse si verificano sensibili spaccature, come accadde sul tema del suicidio medicalmente assistito nel parere del 18 luglio 2019, quando la posizione di maggioranza ottenne solo 13 voti a fronte di 11 per una posizione sensibilmente diversa e 2 per un'ulteriore proposta.

Invece il 20 giugno il Cnb è stato in grado di compattarsi sull'attenzione bioetica verso la fragilità che, anche grazie alla preziosa costruttività di componenti quali Andrea Manazza e Stefano Semplici, oltre che del presidente e dei vicepresidenti, ha raccolto il favore di ben 24 componenti, con soli 4 voti contrari. Tale priorità bioetica è stata ripresa dalla stessa sentenza 242, dove si coglieva il senso del delitto di aiuto al suicidio nello scopo «di perdurante attualità di tutelare le persone che attraversano difficoltà e sofferenze, anche per scongiurare il pericolo che coloro che decidono di porre in atto il gesto estremo e irreversibile del suicidio subiscano interferenze di ogni genere». Il Cnb ha raccolto questo allarme, alla luce dell'attuale «contesto demografico, sociale e culturale» che «contribuisce ad aggravare condizioni di solitudine che sono molto più sofferte dai pazienti più vulnerabili, rispetto ai quali si misura in primo luogo la capacità di non intaccare l'essenziale orientamento del Ssn verso le funzioni di cura». Di qui, l'ampia convergenza nel ritenere bioeticamente necessario, per la non punibilità, il requisito dei "trattamento di sostegno vitale" allo scopo di non esporre l'ampia platea dei malati irreversibili «a una inaccettabile pressione, inducendo peraltro una generalizzata apertura nei confronti dei percorsi suicidari». Così se il 17 settembre il tema approderà nelle aule parlamentari, ci si attende una altrettanto vasta capacità di dare la dovuta attenzione ai malati e ai più fragili.

Membro del Comitato nazionale per la Bioetica
Portavoce network associativo "Ditelo sui tetti"

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Humanity 2.0

L'IA è un'alleata della nostra salute Con regole chiare

PAOLO **BENANTI**

L'Intelligenza artificiale (IA) promette di rivoluzionare l'assistenza sanitaria, offrendo diagnosi più accurate, supporto personalizzato ai pazienti, scoperta di farmaci più rapida ed efficienza generale. Si stima che l'implementazione dell'IA potrebbe salvare centinaia di migliaia di vite ogni anno e, solo in America, potrebbe far risparmiare tra 200 e 360 miliardi di dollari di spesa medica annuale. Nonostante il suo potenziale, l'integrazione dell'IA nell'assistenza sanitaria è stata lenta e spesso deludente per una serie di motivi.

Uno dei principali ostacoli è la frammentazione e la regolamentazione dei dati sanitari. Sebbene i sistemi di IA prosperino su enormi set di dati, le rigide regole che governano l'uso dei dati sanitari ne limitano la disponibilità per la formazione e lo sviluppo dell'IA. Ciò evidenzia la necessità di un accesso sicuro e regolamentato a set di dati sanitari più ampi e diversificati per garantire accuratezza ed equità negli strumenti di IA. Inoltre, consentire ai pazienti di accedere e controllare i propri dati sanitari in un formato digitale portatile potrebbe migliorare la personalizzazione e il coinvolgimento dei pazienti.

Un altro ostacolo è rappresentato dalle sfide normative. La rapida evoluzione dell'IA nell'assistenza sanitaria ha superato i quadri normativi esistenti, creando incertezza e potenzialmente ostacolando l'innovazione. Le autorità di regolamentazione devono adattare e sviluppare competenze per valutare efficacemente i nuovi strumenti di intelligenza artificiale, garantendo al contempo la sicurezza, l'efficacia e la trasparenza dei prodotti di intelligenza artificiale. La collaborazione internazionale per stabilire standard minimi globali potrebbe semplificare le normative e promuovere l'innovazione anche nei Paesi più poveri. Infine, i sistemi sanitari stessi spesso non sono incentivati ad adottare l'IA in modo economicamente vantaggioso. Molti sistemi premiano il volume rispetto al valore, disincentivando l'adozione di tecnologie che potrebbero ridurre visite, test o procedure non necessari, anche se ciò si traduce in una migliore assistenza ai pazienti. Affinché l'IA abbia successo i governi e le autorità sanitarie devono rivedere questi incentivi e sostenere attivamente il finanziamento, i test e l'implementazione di tecnologie di intelligenza artificiale che diano priorità sia al miglioramento del trattamento che all'efficienza.

Nonostante queste sfide, i potenziali vantaggi dell'IA nell'assistenza sanitaria sono troppo significativi per essere ignorati. Affrontare i problemi relativi a dati, regolamentazione e incentivi è fondamentale per sbloccare il potenziale trasformativo dell'IA nell'assistenza sanitaria. Se implementata in modo responsabile ed efficace, l'IA ha il potenziale non solo per migliorare l'assistenza sanitaria ma anche per fungere da modello per l'adozione dell'IA in altri settori.

Come navigare queste frontiere tra potenzialità e rischi? Come più volte sottolineato in queste pagine, non contano solo i mezzi ma il fine: l'algoretica ci indica il fine di umanizzazione della medicina e di cura dell'umano da perseguire.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

VkVSIyMjZDc4MTQzZjktMWViNS00NTliLWE1MjMtNDFjYTBlMTc0MDVhIyMjODk0MmRhNzAtMWFhMS00ZGIzLTgwMWEtMDJjMDhkMTgzYjM2IyMjMjAyNC0wNy0xMFQxODoxNzo0MyMjI1ZFUg==