

Farmaci per bambini? #Facciamolotutti

di Francesca Lozito

Lo slogan è quello della campagna di cui è stato testimonial anche quest'anno Checco Zalone: «Facciamolotutti», con il classico hashtag (#) davanti. Perché siamo forse a un passo dalla cura della Sma, l'atrofia muscolare spinale, che colpisce i bambini. Il presente fa ben sperare grazie all'approvazione di «Spinraza», il farmaco in grado di arrestare la malattia. Per organizzare meglio la somministrazione, partita a fine 2017, l'associazione Famiglie Sma ha lanciato una campagna di crowdfunding sulla piattaforma «For Funding» di Intesa San Paolo. Lo stile è quello britannico: raccogliere donazioni per una causa alta, e farlo in modo partecipato, dal basso, chiedendo alle persone comuni. In cambio,

Famiglie Sma racconta online le storie dei piccoli pazienti che hanno iniziato a prendere Spinraza, farmaco «che riesce a compensare la necessità di una ventilazione permanente e a prevenire la morte nei bambini - spiega la presidente di Famiglie Sma, Daniela Lauro -. Il trattamento però dev'essere supportato economicamente, in considerazione del fatto che la somministrazione necessita di una complessa iniezione per via intratecale (ovvero direttamente attraverso il midollo spinale ndr), possibile solo con ricovero ospedaliero. In più è prevista un'equipe medica che includa figure professionali non in organico nei centri ospedalieri: come lo psicologo, la cui presenza è obbligatoria fino alla quinta somministrazione, perché la terapia è ancora nuovissima e occorre gestire speranze

e paure dei piccoli e dei loro genitori». Obiettivo del progetto è raggiungere i 50mila euro per dotare cinque centri (Policlinico Gemelli-Nemo Roma; Bambino Gesù, Roma; Gaslini di Genova; Nemo Milano; Policlinico G. Martino-Nemo Sud Messina) di uno psicologo dedicato per circa 300 ore: «Serviranno 10mila euro per potenziare ogni struttura - continua Lauro -. L'Associazione potrà poi dedicarsi al sostegno di nuovi centri per evitare alle famiglie trasferimenti e degenze lontano da casa con relativi costi, a volte insostenibili». Chi vuole fare una donazione può collegarsi al sito www.forfunding.intesa-sanpaolo.com/DonationPlatform-ISP/nav/organizzazione/famiglie-sma, e cercare il progetto di Famiglie Sma «A un passo dal farmaco #Facciamolotutti».



570

Giovedì,
11 gennaio
2018

vita@avvenire.it

Il fatto

C'è un gene di speranza per l'Alzheimer

di Enrico Negrotti

La ricerca scientifica in ambito neurologico è tra le più complesse e delicate: studia malattie neurodegenerative che compromettono le funzioni cerebrali, con effetti a volte devastanti, ma trova enormi difficoltà a individuare molecole veramente efficaci. Per questo è da salutare con interesse la scoperta di un team multidisciplinare italiano che ha individuato un gene e una proteina (il lavoro è pubblicato su *Cell Reports*) che sono implicati nello sviluppo neuronale e che potrebbero avere un ruolo nella patogenesi della malattia di Alzheimer. Proprio per la forma di demenza più comune si è registrata nei giorni scorsi la rinuncia del colosso farmaceutico Pfizer a proseguire le ricerche (anche il ministro della Salute Beatrice Lorenzin si è detta preoccupata). Il neurologo Fabio Benfenati, responsabile del Centro di neuroscienze e tecnologie sinaptiche dell'Istituto italiano di tecnologia (Iit) di Genova, spiega il significato di questo studio - in collaborazione tra Iit di Genova, Università di Genova (Silvia Giovedì) e Università Vita-Salute San Raffaele di Milano (Flavia Valtorta) - e gli ostacoli che motivano le mosse delle aziende farmaceutiche. «Obiettivamente è molto difficile trovare farmaci efficaci per la cura delle patologie neurologiche - osserva Benfenati, che insegna Neurofisiologia all'Università di Genova -, di molecole ce ne sono veramente poche, e gli enormi costi della ri-

cerca non vengono ripagati». La vostra ricerca porta qualche speranza negli studi sulle malattie neurologiche. Come è nata? È partita da una collaborazione con un gruppo americano di bioinformatica che metteva in relazione prodotti genici sconosciuti con funzioni possibili, che devono però essere valutate sperimentalmente. Di questo gene APACHE non si sapeva nulla e quindi non entrava neanche negli screening genici: abbiamo visto che è espresso solo dai neuroni, e con una serie di studi di localizzazione e funzionali abbiamo visto che è una proteina molto importante per il traffico di membrana, cioè l'attività che le cellule svolgono incessantemente durante la crescita e nella trasmissione sinaptica. Il traffico di membrana è un'attività continua nei neuroni, sia durante lo sviluppo per crescere le complesse arborizzazioni che formano i circuiti nervosi, sia nel trasferimento delle informazioni in cui vescicole di neurotrasmettitori vengono rilasciate a frequenze talora altissime.

Dove intervengono il gene e la proteina che avete studiato?

Quando un neurone nasce è una cellula sferica, poi comincia a emettere prolungamenti come fossero rami di un albero: questi processi, guidati dalla crescita del citoscheletro (lo scheletro cellulare), implicano aggiunta di membrana. I neuroni, sia in vitro sia nei vari strati della corteccia, se sono privati di questa proteina vanno incontro a processi a-



Fabio Benfenati

Uno studio coordinato dall'Iit di Genova apre nuove vie di ricerca. Mentre Pfizer decide il passo indietro

bortivi, e hanno difficoltà a elaborare i prolungamenti. Nei neuroni maturi i neurotrasmettitori sono contenuti in vescicole sinaptiche che devono fondersi con la membrana cellulare per liberare il proprio contenuto, e la cui membrana deve poi essere rimossa dalla membrana cellulare per formare nuove vescicole. In questo traffico di membrana APACHE interviene nei processi che servono a rigenerare le vescicole, interagendo con la proteina adattatrice AP2 alfa, che serve al recupero delle vescicole.

Cosa succede se manca? Stiamo studiando se mutazioni a carico del gene APACHE possano causare patologie dello sviluppo cerebrale, come encefalopatie epilettiche. E poiché APACHE è molto importante per la sopravvivenza dei neuroni, stiamo studiando se nelle patologie neurodegenerative ci sono alterazioni primarie di questa proteina. Dati preliminari su testati umani di malattia di Alzheimer mostrano effettivamente diminuzioni nei livelli di questa proteina.

Pfizer ha deciso di rinunciare alle ricerche sull'Alzheimer. Cosa ne pensa? Stupisce perché era una delle aziende con la ricerca più avanzata. Altre industrie, come Roche o Gsk, avevano già limitato notevolmente gli investimenti nel campo delle neuroscienze. Tra il tempo e i finanziamenti necessari per la ricerca di molecole efficaci per il sistema nervoso e quello necessario per le sperimentazioni di fase I, II e III passano almeno dieci anni, mentre la durata del brevetto non supera i venti anni. Evidentemente per un ente profit il tempo per lo sfruttamento economico non è sufficiente per ripagare gli enormi costi della ricerca, anche se la diffusione di queste patologie è in grande aumento.

Studi come il vostro possono far invertire la rotta?

In effetti la ricerca sul sistema nervoso rischia di essere sviluppata per lo più in ambito accademico (università ed enti di ricerca) da realtà che tuttavia non possono sostituire la ricerca industriale. Possono stimolarla e fornire spunti, ma lo sviluppo industriale delle nuove terapie, che include i lunghi processi di sperimentazione nell'animale e nell'uomo, può essere sostenuto solo dalle aziende farmaceutiche. Peccato che in Italia i finanziamenti per la ricerca di base e pre-clinica siano molto scarsi e che vi sia poca sinergia tra industria e accademia.

Sulla «sedazione palliativa» la necessità di criteri chiari

di Michele Aramini

La sedazione palliativa è un intervento medico che si pratica in situazioni in cui il dolore del paziente è insopportabile e incontrollabile. In tempi di confusione concettuale e terminologica è bene ricordare che si pratica in presenza di alcuni dolori oncologici o in condizioni di grave insufficienza respiratoria. Il tempo della pratica è di grande prossimità alla morte naturale: si tratta dell'intervallo tra le 24 e le 72 ore che precedono il decesso. Si usa anche l'espressione «sedazione terminale», che però è meglio evitare perché sembra alludere a una pratica terapeutica volta a determinare la morte del paziente, dunque di tipo eutanasico. È decisamente più corretta la dizione «sedazione palliativa», che non è una forma surrettizia di eutanasia ma è praticata nell'ambito delle cure palliative come strumento per alleviare il dolore globale proprio di un soggetto in condizione terminale.



Per non alimentare convinzioni ambigue su una pratica che umanizza il fine vita è indispensabile conoscere i punti di riferimento bioetici

Per non scivolare in procedure eutanasiche occorre praticare correttamente la sedazione palliativa, seguendo i seguenti criteri: a) la correttezza della decisione di sedare (consenso informato e proporzionalità terapeutica); b) la correttezza tecnica, in ordine alla giusta adeguazione dei farmaci e delle dosi; c) la correttezza relazionale, ossia la capacità di condividere la drammaticità della scelta con il paziente, se possibile, e con i familiari. La pratica della sedazione palliativa che, negli ultimi giorni di vita, fa sì che il paziente non soffra e venga risvegliato per pochi minuti al giorno per salutare i propri cari, è rispettosa della dignità della persona. Nella corretta pratica palliativa il dolore con opportune metodiche può essere controllato e ridotto notevolmente. Perciò il ricorso alla sedazione è lecito soltanto nei casi che lo richiedono.

Papa Pio XII il 24 febbraio 1957 rispose a diversi quesiti che gli erano stati posti durante il IX Congresso nazionale della Società italiana di Anestesiologia (Roma, 15-17 ottobre 1956). Qui interessa il secondo quesito: la privazione della coscienza e dell'uso delle facoltà superiori, provocata dai narcotici è compatibile con lo spirito del Vangelo? A questa domanda il Papa, dopo una lunga analisi di molti fattori, rispondeva così: «Nei limiti indicati e se si osservano le condizioni richieste, la narcosi che importa una diminuzione o una soppressione della coscienza è permessa dalla morale ed è compatibile con lo spirito del Vangelo».

La conclusione che possiamo trarre è, quindi, che la sedazione palliativa è lecita. Ovviamente è lecito soltanto sedare il paziente, seguendo i criteri esposti, senza provocare direttamente la morte, lasciando che la malattia terminale faccia il suo decorso. Ciò permette di comprendere che motivare l'eutanasia con la necessità di alleviare sofferenze atroci ai malati è ormai una motivazione priva di fondamento, che inquina il dibattito sulle scelte di fine vita.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Polvere eutanasi, «Laatste Wil» fa sul serio

OLANDA

A volte ci sono notizie che sembrano bufale tanto sono incredibili. Purtroppo alcune, dopo un'accurata indagine, si rivelano una terribile realtà. Come la «Cooperativa ultima volontà» (Laatste Wil), che da anni si batte per la libera vendita nei Paesi Bassi di farmaci per suicidarsi come e quando si vuole (da qui il suo nome). Nel 2013 i soci erano 3mila, oggi sono già 16.500. Nel settembre 2017 annunciarono la scoperta di un «prodotto naturale» per morire in 20 minuti e in modo indolore: un conservante che si assume raffinato in una polvere bianca. Si può acquistare legalmente anche via Internet, ma con ordini non inferiori a 9 tonnellate. Ne bastano solo 2 grammi a persona per andare all'altro mondo. Laatste Wil ha proposto ai suoi soci iscritti da almeno un anno e mezzo la possibilità di acquistare insieme questo prodotto destinato ovviamente a tutt'altro uso, per poi dividerselo. «Si tratta di un veleno, molto economico, di cui non vogliamo fare il nome - ha precisato il presidente di Laatste Wil, Jos

van Wijka, parlando al quotidiano olandese "nrc" -. A metà gennaio consegneremo ai nostri soci un dossier con i dettagli. In Olanda l'aiuto al suicidio sotto forma di consigli non è punibile per legge, lo è invece l'intervento diretto sia da parte di un medico che di un parente. Quindi riteniamo di agire in modo assolutamente legale, in quanto il nostro ruolo si limiterà soltanto a informare». Allarmati sia il ministro della Sanità, Edith Schippers (Partito liberale), sia i due partiti Cristiano-democratico e Cristiani uniti che fanno parte del governo di coalizione. Sinora la notizia era stata sottovalutata ma adesso che Laatste Wil ha iniziato ad attivarsi è suonato un campanello d'allarme. Intanto molti medici e scienziati olandesi si adoperano per un miglioramento delle cure palliative, che renderebbero inutile il ricorso all'eutanasia legale, battendosi anche per offrire maggior sostegno a chi è sano ma non crede più nel valore della vita.

Maria Cristina Giongo

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Marcia di Washington c'è anche l'indulgenza

Sarà concessa l'indulgenza plenaria ai credenti «veramente pentiti e mossi dalla carità» che parteciperanno a tutte le iniziative della Marcia per la Vita in programma tra il 18 e il 19 gennaio a Washington, il cui slogan di quest'anno è «L'amore salva vite». Nella lettera firmata dal cardinale Donald William Wuerl, arcivescovo di Washington, e da Michael Francis Burbidge, vescovo di Arlington, datata 20 dicembre, si ricordano le «solite condizioni» per l'indulgenza: «Confessione sacramentale, Comunione eucaristica e preghiera per le intenzioni del Sommo Pontefice». Possono ottenerla anche «gli anziani, i malati e tutti coloro che per un grave motivo non sono in grado di lasciare casa».

Tra gli eventi cui si propone di partecipare, la Messa pomeridiana del 18 presso il santuario nazionale dell'Immacolata Concezione di Washington, officiata dal cardinal Timothy Dolan, arcivescovo di New York, e la marcia del 19, con partenza alle 11.30 davanti al National Mall della capitale. La Marcia di Washington è un appuntamento di impegno civile irrinunciabile per il movimento pro life Usa. La sua prima edizione è del 1974 per ricordare pacificamente la sentenza della Corte Suprema «Roe vs Wade» che l'anno prima legalizzò l'aborto. Le ultime statistiche governative (novembre 2017) dai Centri per la prevenzione e il controllo delle malattie (Cdc) del Dipartimento per la Salute parlano di 652.639 aborti in un anno negli Stati.

Simona Verrazzo

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Sul campo

Quante delusioni cercando il figlio in provetta

di Graziella Melina

La procreazione medicalmente assistita (Pma) non è la strada più facile per raggiungere la maternità. Ne è una riprova il fatto che il 45 per cento delle donne che sceglie di intraprendere questo percorso a un certo punto decide di rinunciare. Come rivela uno studio condotto dall'équipe del Dipartimento di Psicologia dell'Università La Sapienza di Roma, che ha analizzato un campione di mille coppie di età compresa tra 35 e 45 anni che si sono sottoposte a Pma omologa in 4 centri di alcune regioni italiane, dietro la scelta di rinunciare al ricorso alla provetta ci sarebbe la difficoltà a livello emotivo e psicologico di affrontare lo stress per i tentativi non riusciti. «Le fasi di abbandono della procedura si concentrano soprattutto dopo il terzo ciclo di trattamento - spiega la psicologa giuridica forense, criminologa e psicoterapeuta della Sapienza Laura Volpini -. Nella decisione incide senz'altro una motivazione economica, visto che stiamo parlando di centri privati. Spesso però il fattore decisivo è lo stress della coppia».

Secondo i dati messi a disposizione dai Centri di Pma, riferiti al 2011, le coppie dicono basta soprattutto al secondo livello della procedura: il 23 per cento abbandona dopo il primo fallimento, il 14 per cento dopo il secondo, l'8 per

Uno studio della Sapienza di Roma svela l'elevatissima incidenza di fallimenti e abbandoni nel percorso delle coppie che cercano nella fecondazione artificiale la risposta all'infertilità, vissuta con vergogna

cento al terzo tentativo con esito negativo. Il dato che però lascia qualche interrogativo in più riguarda le percentuali più alte: il 28 per cento, infatti, decide di non proseguire durante l'iter diagnostico e il 24 si ferma dopo aver conosciuto le cause della propria infertilità. «Spesso le donne, ma anche l'uomo - sottolinea Volpini -, non se la sentono di affrontare gli accertamenti o quei piccoli interventi che possono servire per rimuovere eventualmente la causa dell'infertilità». Senza ricorrere poi alla provetta. «Questa rinuncia alle cure - rimarca la psicoterapeuta - dipende anche dal fatto che le coppie non sono supportate da una consulenza psicologica che li aiuti a prendere decisioni o a perseguire in quelle già prese». L'infertilità, del resto, viene vissuta da molti con un senso di vergogna. Un tabù che bisogna superare, facendosi «sostenere dalla famiglia, evitando l'isolamento sociale», ma non ricorrendo ai consigli dei forum online, «spesso fuorvianti e privi di basi scientifiche». Decisiva resta sempre la prevenzione. «Oggi è cambiata la prospettiva

di vita ma non la capacità riproduttiva. Molte donne che si avvicinano ai Centri di Pma e hanno 39 anni, un'ottima salute, un ciclo mestruale regolare, pensano di essere fertili. La società - ribadisce la psicoterapeuta - può far molto per favorire i tempi legati a progetti generazionali che siano più adeguati al nostro fattore biologico. In questo senso, il Piano fertilità del Ministero della Salute, che prevede un ampio intervento a livello scolastico per la cultura della fertilità, non dovrebbe essere lasciato da parte». Perché la fertilità si può preservare, e a volte anche curare. Lo sanno bene gli studiosi dell'Istituto scientifico internazionale (Isi) Paolo VI del Gemelli di Roma. «Il fattore tempo è importante - racconta il direttore Alfredo Pontecorvi -. Spesso da noi si rivolgono coppie seguite altrove e alle quali è stata proposta la Pma. Molte hanno già perso due-tre anni in tentativi falliti o in percorsi che hanno ritenuto inappropriati». Eppure è sufficiente un approccio multidisciplinare. «Grazie a interventi microchirurgici ricostruttivi sia per l'infertilità femminile che maschile, è possibile ottenere risultati incoraggianti. La percentuale dei bambini in braccio da noi è infatti uguale o addirittura superiore a quella ottenuta altrove con la Pma. E per di più, nell'affrontare insieme questo percorso di cura della fertilità, spesso la coppia si rafforza».

© RIPRODUZIONE RISERVATA