

Medicina e polemiche

Non abbiate paura della genetica

Curare queste malattie significa sfidare molti tabù. Etnici, religiosi, morali. Ma bisogna farlo, per ridurre la sofferenza umana. Parla il medico-scrittore che le studia da una vita

colloquio con **Baroukh M. Assael** di **Paola Emilia Cicerone**

PARLARE DI MALATTIE genetiche significa evocare fantasmi temibili ma anche aspri dibattiti etici e politici, come quelli sull'eugenetica. Lo sa bene Baroukh Maurice Assael, medico e scrittore, per diversi anni direttore del Centro Fibrosi Cistica di Verona, che al tema ha appena dedicato "Il gene del diavolo. Le malattie genetiche, le loro metafore, il sogno e le paure di eliminarle", uscito per Bollati Boringhieri il 18 febbraio.

Perché le malattie (e le cure) genetiche creano sempre tante controversie?

«Per secoli la sanità pubblica ha dovuto combattere le malattie infettive e in questo caso si è affermato il diritto della società a difendersi, anche limitando i diritti del singolo. Ma i geni non sono un agente esterno come virus o batteri: sono qualcosa di "sbagliato" in noi e nella nostra famiglia. Hanno a che fare con l'identità. E con la procreazione, visto che si possono generare figli malati».

Ed è tutto molto più complesso...

«Già. Ma dovremmo chiederci se abbia senso parlare di eugenetica quando l'obiettivo è evitare sofferenze. O meglio: dare alle persone strumenti per evitarle e lasciarle libere di decidere. Non è semplice, appunto: a chi appartiene un'informazione genetica? Oggi ad esempio se una persona risulta positiva per una malattia, la legge non consente di comunicarlo ai familiari, che pure avrebbero interesse a sapere».

Com'è stato affrontato il problema?

«Le esperienze mostrano che le persone, se informate, in genere scelgono di non far nascere figli malati. Lo abbiamo visto con la talassemia, che in Italia è stata praticamente debellata grazie a mobilitazioni capillari dove era endemica. Un altro esempio importante è quello della lotta alla malattia di Tay-Sachs, diffusa tra gli ebrei ashkenaziti».

In quel caso sono state le comunità stesse a mobilitarsi, giusto?

«Sì. Tra gli ebrei ortodossi in Usa e Israele, dove i matrimoni combinati sono la norma, è nato il programma Dor Yersharim, "la generazione degli uomini retti": i giovani si sono sottoposti a test per le malattie genetiche, i cui risultati sono conservati in una banca dati senza comunicarli agli interessati. Quando si forma una coppia, si verifica se i due sono compatibili».

Una scelta possibile però solo in comunità molto unite...

«La morale ebraica afferma che non si ha il diritto di creare sofferenza se si può evitarlo. E ammette come soluzione anche tecniche di fecondazione assistita. Negli Stati Uniti ci sono molti screening genetici rivolti agli ebrei, col risultato che oggi i casi di Tay-Sachs si sono ridotti di oltre il 90 per cento. Ma anche in paesi islamici come l'Iran ci sono screening obbligatori o programmi di sensibilizzazione per malattie del sangue».

Che però funzionano soltanto se sono basati su un consenso diffuso...



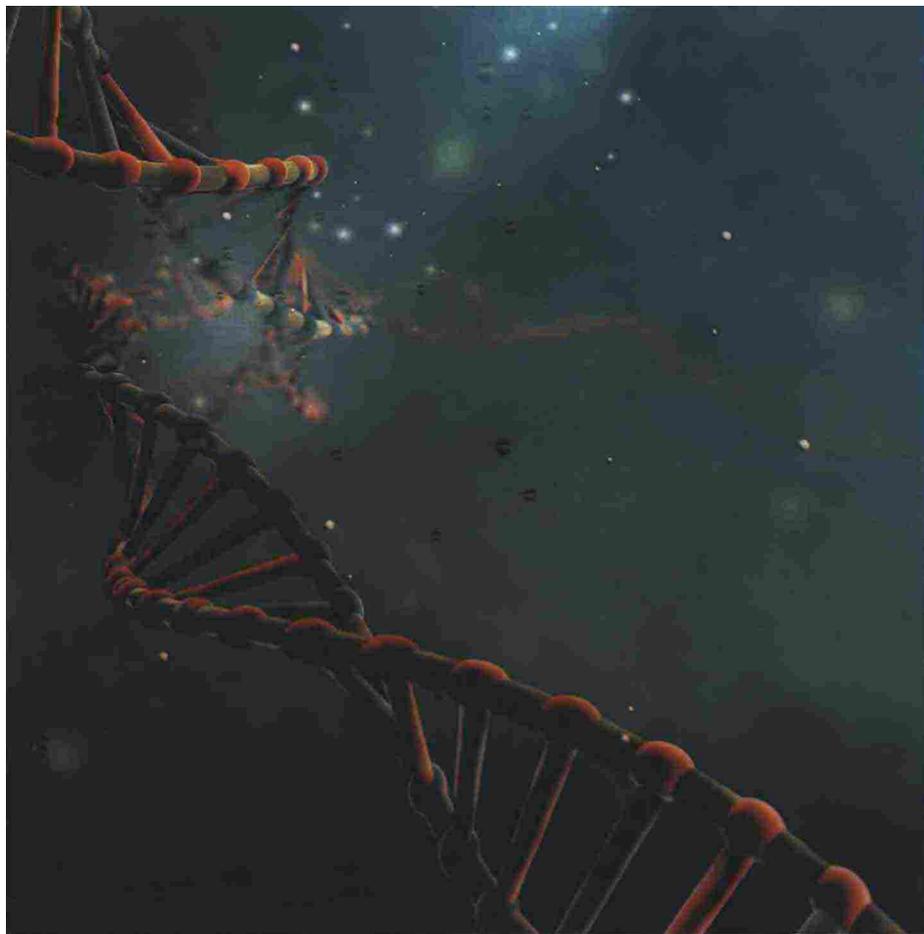
«Esatto. Negli Stati Uniti, negli anni Settanta, la campagna per debellare l'anemia falciforme, che colpisce i neri, non ebbe successo perché la popolazione nera la vedeva come discriminatoria, oltre che per la sfiducia nelle istituzioni sanitarie "bianche"».

Si può parlare di genetica senza parlare di "razze" o di etnie?

«La genetica delle differenze etniche è un tema che dobbiamo affrontare. Molte malattie genetiche sono più diffuse in determinati gruppi etnici. Nella fibrosi cistica conoscere l'origine etnica di una persona serve a scegliere il test adeguato. Il problema si è posto in Inghilterra con i pachistani e comincia a presentarsi anche da noi».

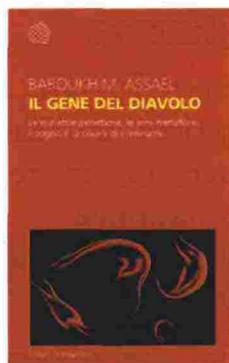
Veniamo alla fibrosi cistica, una malattia di cui lei si è occupato a lungo...

«Questo libro nasce dalla mia esperienza con il Centro Fibrosi cistica del Veneto, dove è stato creato uno dei primi centri di screening. Stiamo parlando di una malattia genetica grave, molto diffusa, relativamente facile da diagnosticare. E recessiva: da una coppia di portatori sani possono nascere figli malati».



La parola ai cittadini

Può un gruppo di cittadini prendere decisioni su questioni di salute pubblica nell'interesse di tutti? È il presupposto da cui nasce l'esperienza delle "giurie dei cittadini", nate negli Stati Uniti e già utilizzate a livello internazionale su questioni di varia natura. Una delle poche esperienze su temi sanitari è stata realizzata in Italia, sull'opportunità di un programma di screening del portatore per la fibrosi cistica, per iniziativa dell'Istituto Mario Negri insieme all'agenzia Zadig e al Centro Fibrosi Cistica dell'AOU di Verona. Dopo un percorso di formazione e un lungo dibattito le tre giurie - a Verona Pistoia e Palermo - complessivamente si sono espresse a favore di un intervento per la diffusione del test. Informazioni al sito: www.partecipasalute.it.



Sopra: rendering digitale dell'elica del Dna. A sinistra: Baroukh Maurice Assael e la copertina del suo nuovo libro, uscito il 18 febbraio per Bollati Boringhieri

L'esperienza fatta nel Veneto orientale dimostra che, se ci si attiva per offrire il test alle coppie, le nascite di bambini malati diminuiscono: da questo è nato un ampio dibattito sull'opportunità di promuovere il test per la popolazione in generale e non solo per le famiglie dei malati, come avviene ora in Italia».

Un'altra controversia, dunque...

«Quando si parla di genetica, le cose non sono mai semplici. Anche informare in modo obiettivo è complesso: rendere un test accessibile significa anche

limitarne i costi, quindi fare una scelta. E proporre soluzioni: l'Unione europea ha bocciato la legge 40 che nega la diagnosi preimpianto proprio in seguito al ricorso di una coppia portatrice di fibrosi cistica. Senza contare che la malattia può presentarsi in forma più o meno grave e non sempre è possibile capirlo».

Pesano anche fattori economici?

«Un tempo i malati di fibrosi cistica morivano bambini, oggi ci sono soluzioni terapeutiche (come il trapianto di

polmone) che sono pesanti e costose. Ma i costi di una malattia sono molti e difficili da valutare. A Cipro, per esempio, la campagna contro la talassemia è nata dalla constatazione che i costi della malattia stavano diventando insostenibili».

Ma come decidere quanto bisogna investire nella ricerca di una cura e quanto invece in prevenzione?

«Chi ha interesse a eliminare una malattia genetica? Il soggetto che ne è portatore, il malato, la famiglia? O anche la società? Molte associazioni di pazienti sono restie a promuovere attivamente campagne di prevenzione per evitare spaccature o perché temono accuse di eugenetica. E anche le società scientifiche sembrano più interessate a individuare i meccanismi molecolari della malattia che a prevenirla».

In conclusione, che cosa si può fare?

«L'unica strategia possibile è informare. E far entrare la genetica nella nostra cultura, prepararci a offrire consulenze genetiche diffuse. Dobbiamo farlo presto, perché il mercato dei test genetici è già molto attivo». ■

Foto: Gettyimages