



Il gene del *diavolo*

Eliminare le patologie genetiche può essere definito un atto eugenetico? Chi è portatore della malattia genetica? La persona, la comunità o lo Stato? Lo screening al portatore, la consulenza genetica, la diagnosi preimpianto sono necessarie?

Sono domande che in Italia creano ancora dissensi, prima che riflessione. In Italia dove la malattia genetica è ancora considerata come una "maledizione familiare: serpeggia tra generazioni, scompare e ricompare. È cosa ben diversa da una malattia infettiva. Mentre virus e batteri sono nemici esterni, visibili, identificabili, contro i quali è lecito, persino doveroso combattere, i geni non lo sono. La malattia genetica la porti dentro. È parte di te. È il diavolo in corpo".

Genetista dalla curiosità insaziabile, Baroukh Maurice Assael (Alessandria, Egitto, 1947) ha lavorato al Mario Negri, è stato docente di Pediatria all'Università di

Milano e fino al 2015 direttore del Centro Fibrosi Cistica di Verona. Nel suo libro "Il gene del Diavolo" (Bollati Boringhieri ed. 2016) affronta alcune delle tematiche più affascinanti e controverse della nostra epoca: la genomica, la responsabilità sociale, i costi legati alla scelte genetiche. E si chiede se sia utile o meno l'eugenetica (o neo-eugenetica) come soluzione ultima per questo tipo di patologia. Assael ripercorre la storia di malattie genetiche che hanno segnato alcune comunità, come gli ebrei askenaziti o gli hamish. In particolare tratta in modo approfondito l'esempio italiano della talassemia. Racconta la sua esperienza positiva in Veneto

presso il Centro di Fibrosi Cistica di Verona. Sono storie affascinanti dal punto di vista biologico, medico e sociale. Storie che costituiscono altrettante occasioni di approfondite e brillanti indagini nel campo della genetica.

"L'intervento sanitario contro le malattie ereditarie – scrive Assael – ha una valenza sociale. È una questione antropologica prima ancora che medica, dal momento che non mira a guarire i malati, bensì a diminuire l'incidenza del male anche nelle generazioni future". Partendo da queste premesse Assael cerca di precisare anzitutto quali siano i modelli d'intervento auspicati e quelli che poi vengono realmente attuati per il



IL GENE DEL DIAVOLO
Le malattie genetiche, le loro metafore, il sogno e le paure di eliminarle

BAROUKH M. ASSAEL

Bollati Boringhieri, 2016
Pagine 186

Euro 15

controllo della diffusione delle malattie genetiche. Analizza le diverse modalità sviluppate in contesti culturali del tutto differenti. E infine si chiede cosa abbia spinto categorie di persone, scienziati o meno, ad auspicare l'attuazione di programmi eugenetici o "neo-eugenetici" e con quali risultati. Si tratta di un libro di grande interesse dove gli argomenti trattati sono ben motivati e ricchi di considerazioni rivelatrici. Si

organizzano attorno al tema portante del libro: l'intervento sanitario sulle malattie genetiche. E anche se oggi si torna a parlare di programmi "neo-eugenetici", pesano ancora le metafore che "il gene del diavolo" porta con sé, le stigmatizzazioni sociali e persino, in certi casi, l'identità etnica d'interi popolazioni. Tutto questo suggerisce la complessità e il fascino di queste problematiche ancora lontane dall'essere ben definite.



QUANDO IL RESPIRO SI FA ARIA

PAUL KALANITHI

Mondadori, 2016
Pagine 149

Euro 18

Perché recensire un'autobiografia sulla vita, la malattia e la morte di un medico americano di origine indiana? Non un medico famoso con una carriera importante alle spalle. Un trentasettenne specializzando in neurochirurgia. Promettente, con grandi ambizioni ma ancora inesperto, o almeno tale da non aver acquisito particolari meriti sul piano clinico. La risposta va cercata nella storia (triste) che viene raccontata nel libro. È una storia condivisa appieno dal lettore e che tocca profondamente, in modo positivo, noi medici. È una storia che fa ripensare alla vita che facciamo ogni giorno, al modo in

cui viviamo e operiamo. L'autore è Paul Kalanithi, un brillante neurochirurgo di 37 anni, morto a marzo dello scorso anno. Ha scritto e lasciato incompiuto il libro. Sua moglie Lucy, medico anche lei, ha scritto poi uno struggente epilogo e l'ha dato alle stampe. Appena pubblicato negli Stati Uniti si è subito situato in cima alle classifiche. In aprile è arrivato in Italia con il titolo "Quando il respiro si fa aria" (Mondadori ed.) e anche qui ha avuto grande successo. "Feci scorrere le immagini della TAC, la diagnosi era chiara: i polmoni erano costellati di tumori, la spina dorsale deformata, un intero lobo del fegato oscurato.

Quando il respiro SI FA ARIA

Ciò che colpisce di più è che questa storia esercita una "attrazione fatale" su noi medici. È vero che chi scrive è un medico, e questo certamente facilita la condivisione: si capiscono meglio i lunghi silenzi, i momenti di ansia, le paure. Ma è anche vero che l'autenticità e la generosità di Kalanithi nel proporre la sua storia permette di pensare, di entrare, di riconoscersi e vedersi

Cancro molto diffuso". Il libro inizia così. Ed è come ricevere subito un pugno nello stomaco. Le successive pagine parlano di come Paul Kalanithi ha vissuto, pensato, patito. Quali i progetti da realizzare nell'arco dei due anni che rimanevano da vivere. Ma anche come ha accettato con coraggio e determinazione di raccontare il salto di ruolo, passando da curante a persona curata.

Kalanithi condivide la sua storia di malattia con il mondo. "Scelta rischiosa, considerando come l'infermità, il declino, la sofferenza e la morte siano argomenti per lo più rimossi, sconvenienti, roba da scongiurati". Ci è riuscito appieno.

Ma ciò che colpisce di più è che questa storia esercita una "attrazione fatale" su noi medici. È vero che chi scrive è un medico. E questo certamente facilita la condivisione: si capiscono meglio i lunghi silenzi, i momenti di ansia, le paure. Ma è anche vero che l'autenticità e la generosità di Kalanithi nel proporre la sua storia permette di pensare, di entrare, di riconoscersi e vedersi. Si finisce con l'essere in mezzo all'azione. E alla fine si è felice di non essere il protagonista. Scrive la moglie Lucy in un editoriale: "Il successo travolgente del libro mi ha sorpreso, non era affatto scontato. Ha contribuito sicuramente lo

sforzo di scrivere senza calcare la mano, senza illusioni, senza ridurre le questioni a vittoria contro sconfitta, a speranza contro disincanto, a salute contro malattia. Ha fatto capire che la domanda non è semplicemente se vivere o morire, ma che genere di vita valga la pena di vivere". Una domanda che Kalanithi si è fatta diverse volte nel rapido precipitare della sua esistenza verso la fine. La sua risposta è stata una vita piena, "con coraggio e forza d'animo", perché il problema non è l'esito scontato per ogni essere vivente, è il senso di quello che succede fino al momento in cui "il respiro si fa soffio d'aria".

► **Segue da pagina 5**

Ddl "Responsabilità professionale" a rischio?

troppo importante per il nostro Paese che non può correre il rischio di essere rimandata. L'Organizzazione Mondiale della Sanità afferma che un paziente su dieci subisce un danno a seguito delle cure. Ritardare l'approvazione di una legge che introduce regole precise sull'applicazione di protocolli, buone pratiche, linee guida per "salvare vite umane" sarebbe un fatto grave. Dobbiamo evitare che ciò accada. Facendosi interprete del sentire di

molti medici, infermieri e associazioni di cittadini, il Centro Gestione Rischio Clinico e Sicurezza del Paziente della Regione Toscana, in collaborazione con *Quotidiano Sanità*, lancia un appello al neo Presidente del Consiglio **Paolo Gentiloni** e ai presidenti del Senato **Piero Grasso** e della Camera **Laura Boldrini**, perché si adoperino affinché questa legge non subisca slittamenti e sia approvata il primo possibile.

Riccardo Tartaglia
Responsabile Centro Gestione Rischio Clinico e Sicurezza del Paziente della Regione Toscana

► **Segue da pagina 17**

Francesca Merzagora, Presidente di Onda ha ricordato che "Le malattie cardiometaboliche sono sempre più diffuse nella popolazione femminile e meritano un'attenzione particolare in quanto patologie multifattoriali con un forte impatto sulla salute generale della donna. A parità di rischio cardiovascolare le donne continuano a ricevere meno frequentemente terapie farmacologiche o comportamentali di prevenzione rispetto a quanto accade nella popolazione maschile in tutte le fasce di età". Il prestigioso riconoscimento

valorizza e incoraggia il progetto complessivo, che si iscrive nell'ambito dello sviluppo della Medicina di Genere e che mira a proporre la costituzione di un percorso Aziendale "Salute Donna" finalizzato allo sviluppo di una rete multidisciplinare e multiprofessionale integrata. L'obiettivo è quello di sviluppare programmi specifici nelle aree in

► **Segue da pagina 17**

Il riconoscimento BEST PRACTICE 2016 di ONDA a sette ospedali italiani

la salute delle donne è maggiormente a rischio e presenta particolari difficoltà: la gravidanza rappresenta una "finestra strategica" e privilegiata per riconoscere i possibili rischi per specifiche future patologie di genere e l'istituzione di percorsi post partum per chi abbia presentato patologie della gravidanza correlate a patologie croniche successive rappresenta un'importante azione di politica sanitaria e di prevenzione volta a ridurre i costi umani e socioeconomici che le patologie croniche comportano.