

ECHI DELL’VIII SEMINARIO DI PRIMAVERA SU PROGRESSI DI RICERCA IN FIBROSI CISTICA

Mentre la ricerca biomedica sta mettendo a punto terapie innovative, i malati ricorrono anche a cure alternative

Fibrosi cistica, una malattia genetica, la più diffusa tra quelle gravi nel mondo occidentale. E’ in causa un gene “mutato”, il gene CFTR, che priva l’organismo di una proteina funzionante (la proteina CFTR) deputata a mantenere la giusta consistenza e scorrevolezza di tutte le secrezioni dell’organismo. La conseguenza è che bronchi, pancreas, intestino, vie biliari ed altri organi si occludono, non funzionano e si logorano progressivamente. Nei bronchi il muco ristagna e si infetta: i polmoni vengono progressivamente distrutti fino all’insufficienza respiratoria, che accorcia la vita. Si può curare, anche se non si può ancora guarire. Le cure sono del tipo palliativo, si rivolgono ai sintomi, alle complicanze, ma non alla causa della malattia: si ricorre agli enzimi pancreatici per supplire al pancreas che non funziona, ai mucolitici per rendere più fluido il muco, agli antibiotici per combattere l’infezione polmonare, alla fisioterapia per liberare le vie aeree dal catarro stagnante. Sono cure quotidiane, molto impegnative, fin dalla nascita, per tutta la vita: eppure, opportunamente gestite, esse hanno consentito di incrementare la durata e la qualità della vita, tanto che chi nasce oggi con fibrosi cistica ha una speranza di vita che si avvicina ai 40 anni, anche se rimane una vita guadagnata con duri sacrifici, per la continua dipendenza dalle cure e dai centri di cura, e dalla intensa sofferenza degli stadi avanzati della malattia..

Da alcuni anni, la grande sfida della ricerca si gioca sulla messa a punto di strategie capaci di agire sul difetto di base, cioè sulla proteina difettosa o mancante che sta alla radice dei complessi fenomeni patologici. L’obiettivo più ambito, fin dalla scoperta dello specifico gene nel 1989, è stato ed è quello del trasferimento del gene CFTR normale alle cellule malate (la cosiddetta terapia genica): si è rivelata questa una strada tutta in salita e ci vorrà ancora molto tempo per raggiungere l’obiettivo, che tuttavia rimane realistico. L’altra strada, che ha prodotto negli ultimi 3-4 anni risultati molto importanti, è quella dell’identificazione di farmaci capaci di correggere e far funzionare la proteina CFTR difettosa. Alcune molecole si stanno già sperimentando sul malato ed alcune di queste stanno dando segnali alquanto promettenti sulle manifestazioni della malattia: è probabile che queste siano disponibili nel giro di altri 3-5 anni per l’impiego corrente nella cura dei malati. Naturalmente, questi farmaci saranno tanto più efficaci quanto più precocemente interverranno nella vita del malato: in questo si avvantaggeranno soprattutto i bambini diagnosticati alla nascita mediante screening neonatale di massa, pratica che oggi si sta diffondendo ed interessa ormai quasi tutte le regioni italiane.

Dello stato di avanzamento di queste ricerche si è ampiamente trattato nell’annuale Seminario di Primavera su “Progressi recenti e sviluppi futuri nella ricerca in fibrosi cistica”, organizzato a Verona il 15 maggio scorso, nella sua VIII edizione, dalla Fondazione Ricerca Fibrosi Cistica. Ma si è largamente discusso anche degli sforzi di ricerca per l’ottimizzazione delle strategie terapeutiche correnti. Non di tutte le cure abituali vi sono chiare evidenze di efficacia, basate su studi clinici adeguati: come in altri campi della medicina, prevalgono la consuetudine terapeutica, le raccomandazioni degli esperti ed un atteggiamento empirico, che prova le cure anche in mancanza di certezze. Quello delle aree di incertezza, che richiedono solidi investimenti di ricerca per dare più sicura base di evidenza alle terapie che prescriviamo e sulle quali impegniamo fortemente la vita del malato, è stato un tema centrale del Seminario, dibattuto con accurata documentazione da due scienziati stranieri molto attivi sia sul piano dell’assistenza che su quello della ricerca clinica in fibrosi cistica, il Prof Alan Smith di Nottingham (Regno Unito) ed il Prof. Patrick Flume di Charleston (USA).

Su entrambi questi versanti della ricerca è fortemente impegnata da 13 anni la Fondazione per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica, un'organizzazione non lucrativa che seleziona rigorosamente e finanzia progetti mirati a cure innovative e a innovazioni delle strategie tradizionali di cura, valendosi di una rete di ricerca che include 130 laboratori e istituti di ricerca con circa 400 ricercatori dedicati. Sono 140 i progetti finora supportati: essi hanno già prodotto risultati rilevanti nella messa a punto di molecole atte a correggere e potenziare la proteina CFTR difettosa; nella scoperta di proteine che sugli epitelii degli organi secernenti possono assumere una funzione di compenso alla CFTR difettosa, utilizzabile terapeuticamente; nella comprensione dei meccanismi che portano all'infiammazione cronica distruttiva del polmone, con proposte promettenti di sbocco terapeutico; nello sviluppo di nuove strategie per contrastare l'azione di batteri infettanti i polmoni e divenuti resistenti ai comuni antibiotici.

Accanto a queste tematiche di valenza emergente, il Seminario di Verona ha voluto dare ampio spazio ad un'altra tematica, che ha a che fare con il vissuto di malattia, con le speranze, le ansie e le insicurezze delle persone malate, con il loro bisogno di farsi parte attiva nella ricerca di cure. E' la tematica della medicina "alternativa e complementare". E' il bisogno di provare altre strade diverse da quelle della medicina ufficiale, soprattutto quando le cure ufficiali non sono in grado di dare risposte di salute soddisfacenti, o quando si pensa che affiancando altri rimedi alle prescrizioni dei centri di cura si possa rinforzarle o almeno contenerne gli effetti indesiderati. In questo è stato di grande respiro il contributo del Prof. Luciano Vettore di Verona, docente universitario di lunga esperienza e largamente impegnato attualmente nel campo della pedagogia medica e della formazione degli operatori di salute. L'aspetto più interessante di questo contributo è stato l'analisi dei diversi comportamenti di chi presta le cure: l'approccio prevalentemente tecnico da un lato, finalizzato alla malattia, agli esami, agli organi coinvolti; dall'altro, quello che considera la persona malata nel suo insieme, che sa ascoltare, che sa immedesimarsi in ciò che sente e vive la persona, con le sue ansie, le paure, le speranze. Nell'approccio tecnico riconosciamo l'andamento non raro della medicina corrente, in quello "olistico" ed "empatico" (la persona complessiva e lo sforzo di partecipare al suo vissuto) si ravvisa il senso del ricorso alle cure alternative. A queste ricorre assai frequentemente la persona con una malattia cronica, specie se ha un decorso ingravescente nel tempo: è il caso appunto della fibrosi cistica. E vi ricorre sia attraverso un medico o un curatore, che sa proporre cose diverse ma sa anche ascoltare e trasmettere al malato comprensione e speranza, sia direttamente perché convinto da abili messaggi dei media, internet in testa, oppure sulla suggestione di altre persone che testimoniano la positiva esperienza nell'uso di rimedi alternativi.

L'ambito delle cure alternative spazia in una larghissima gamma di proposte, spesso basate su tradizioni filosofiche o su antiche convinzioni popolari, molte ispirate a pratiche orientali: l'omeopatia, la medicina ayurvedica, la fitoterapia, la cromoterapia, l'agopuntura, la riflessologia plantare, il Reiki, lo Yoga, i fiori di Bach, le grotte di sale, per non citarne che alcune. Si tratta di pratiche che non sono supportate da prove basate sul metodo della scienza, quel metodo che richiede misurabilità dei risultati e loro riproducibilità. E tuttavia nessuno può negare che il ricorso a queste pratiche non giovi alla persona malata, o meglio ad alcune persone malate. C'è qualche via ancora del tutto sconosciuta che, facendo perno sulla fiducia del malato nella cura e sulla speranza che essa sia efficace, consente in molti casi che la pratica alternativa, quale di più e quale di meno, induca beneficio al paziente. Anche la medicina ufficiale conosce l'"effetto placebo": oggi gli studi clinici confrontano sempre il farmaco con il placebo (una finzione di farmaco che il malato in studio non riconosce), proprio perché parte dei risultati clinici che si ottengono in tali studi non sono direttamente legati al farmaco ma a quel qualche cosa, che non conosciamo, che modifica lo stato di salute indipendentemente dal farmaco. E' a questa misteriosa risorsa che fanno probabilmente ricorso le cure alternative. Non possiamo ovviamente escludere che alcune di esse abbiano un vero effetto farmacologico: il fatto è che non riusciamo a dimostrarlo, perché l'unico modo con cui si può dimostrare è quello dell'approccio scientifico (reclutamento omogeneo dei malati, numerosità precalcolata, assegnazione casuale del farmaco o del placebo, significatività

statistica dei risultati, loro riproducibilità). E l'approccio scientifico non rientra nei criteri di validazione della medicina alternativa. E' del tutto recente una forte presa di posizione dei giovani medici della British Medical Association che dichiarano essere l'omeopatia pura stregoneria. Il prof. Vettore nel Seminario di Verona mette in guardia dagli opposti atteggiamenti "talebani": la medicina ufficiale ha risolto molti gravi problemi di salute ma deve accettare che molti sono ancora gli ambiti di incertezza, che richiedono umiltà e disposizione al dubbio; essa peraltro potrebbe carpire dal mondo dell'alternativo (quello più serio ed onesto) l'attitudine del farsi carico del malato nella sua complessità. I medici alternativi dovrebbero recuperare dalla medicina ufficiale il rigore della verifica scientifica di ciò che propongono al malato. Bisogna dire che in questo spazio dell'alternativo gioca non poco anche la ciarlataneria e il mercato facile: peccato peraltro da cui non è completamente indenne anche la medicina ufficiale, come ha voluto sottolineare Luciano Vettore.

Si ritiene che l'ambito delle cure alternative sia prevalentemente quello del dolore e dei disturbi cosiddetti "funzionali", quei disturbi cioè che non hanno una base organica ben definita o ben dimostrata (anche se è ben difficile in pratica stabilire cos'è organico e cos'è funzionale). Il suggerimento che deriva da queste considerazioni è che il medico che si affida nella sua pratica curativa al metodo dell'evidenza e delle cose provate abbia rispettosa comprensione per il malato che cerca sponde alternative, come integrazione alle cure abituali: potrebbe nascondere in questa ricerca (che di solito non viene comunicata al curante) un bisogno di ascolto e di assicurazione di cui è doveroso farsi carico. D'altra parte, chi supporta il malato da queste sponde alternative dovrebbe guardarsi bene dall'indurre il malato ad abbandonare o a trasgredire la prescrizione delle cure "ufficiali". I rischi per quel malato potrebbero essere gravi, come del resto testimonia anche la cronaca corrente: non possiamo ignorare il caso di quel bambino del Trentino, affetto da fibrosi cistica, che è morto dopo aver abbandonato le terapie prescritte dal centro di cura per affidarsi alla pratica ayurvedica su sollecitazione del medico che gestiva un tale metodo di cura. La prudenza nei confronti delle numerose proposte alternative richiede anche una maggior conoscenza dei contenuti delle preparazioni che sotto questa etichetta vengono commerciate: manca di fatto un adeguato controllo ufficiale di queste preparazioni, della cui completa innocuità è ragionevole talora dubitare.

Prof. Gianni Mastella
Direttore Scientifico
Fondazione per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica