

# Noè, Stocastica e la fibrosi cistica

BAROUKH MAURICE ASSAEL

Centro Regionale Veneto di Ricerca, Prevenzione e Cura della Fibrosi Cistica, Verona

*Noè, predestinato a rifondare l'umanità, ma portatore della mutazione responsabile della FC (l'uno su ventisette), anela ad accoppiarsi con la bionda Slovenissima (ma non potrebbe essere anche lei l'una su ventisette?). Noè sogna il modo per ottenere, con la tecnologia, uova (ovaie) geneticamente perfette, "without mutation", please. Parte da questa fantasia onirica l'ipotesi utopica di uno screening di massa per individuare i portatori e prevenire il concepimento e la malattia fino alla scomparsa del "gene marcio".*

*Io, Noè Allevi, predestinato, per nome, a rifondare l'umanità, mi muovo su quest'Arca che porta al Burlo. L'Uno. Appena lo avevo avvistato in fondo al viale mi ci ero riconosciuto. Uno, altero e odioso, onnipotente: è ora conto i passeggeri nell'Arca, sono ventisette e io sono l'Uno su Ventisette (1/27). L'Uno, portatore del marcio gene, e voglio rifondare l'Umanità, evitando la trappola stocastica. Se io mi accoppiassi a una qualunque delle donne presenti su questo bus, e sono 13, la trappola sarebbe evitata. Io sono l'Unico su Ventisette e questo mi consola. La prima generazione sarà salva. Ma poi? Se poi in quest'Arca il marcio gene non riconosciuto né riconoscibile s'infiltrasse negli incestuosi rapporti? L'Umanità ne sarebbe nuovamente contaminata e Lui si propagherebbe, nuovamente, incontento.*

*Stocastica, a lui solo visibile in fondo al bus, gli sorride. Crudel'arpa, farà ricomparire il malato con ostinata premeditazione, fra i figli dei figli e la generazione dell'uomo non sarà benedetta. La lotta fra Noè Allevi e Stocastica è su quest'Arca.*

*Alla fermata, nessuno scese e lei salì. Lei bianca, eburnea, perfetta, slovenissima, di puro velluto. La Slovenissima era lì, inconsciamente attesa e desiderata, e*

*Noè ne fu subito certo, da lei doveva cominciare la Nuova Umanità, da lei e Noè, in quest'Arca. Poi, improvviso realizzò un infausto destino. Nessuno era sceso, quindi, lei era la Ventottesima. Iniziatrice, quindi, di una nuova serie di ventisette. E se altro non fosse stata che la nuova portatrice del marcio gene? Neppure la prima generazione si sarebbe salvata.*

*Stocastica, da altri non vista, trionfante e impertinente, gli sorride.*

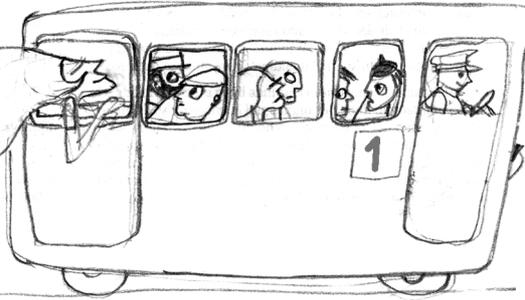
*Non gli restava che convincere la Slovenissima a seguirlo al Burlo e sottoporla ai vaticini. Involontariamente, lo sguardo di Noè scese sui fianchi dolorosi, soffermandosi all'altezza delle ovaie, e sperò di cogliervi un segno sibillino. Di colpo, gli tornò in mente la domanda, inopinata, che aveva scosso l'intera Quinta Strada, tuonata dall'antro di un modesto locale per colazioni del mattino. HOW DO YOU WANT YOUR EGGS? Noè, al suo primo approdo nel Nuovo Continente, pur fresco di corsi d'inglese, a tutte le domande era preparato tranne che a questa. Aveva chiesto due uova, ma non immaginava la varietà di modi in cui queste potessero essere cucinate. Gli pareva semplice ordinare due uova, quelle del mattino, quelle filosofiche, alla Bacone, e non era pronto all'interminabile serie di maniere di cottura proferita dallo spazientito cuoco. Oggi, assorto sulle ovaie della Slovenissima, una risposta l'avrebbe avuta, prontissima: "without mutations, no mutations please". Uova semplici, senza subdole mutazioni: mute, inapparenti, all'apparenza dormienti, ma decise a far capolino in future generazioni. Noè sognava file interminabili di uova senza mutazioni, esposte su banconi di supermercati, refrigerate, in contenitori di poli-*



stirolo, infrangibili e incorruttibili, oggetti della propria riproduzione meccanica. Così il suo marcio gene non avrebbe potuto accoppiarsi con quello della Slovenissima, improvvida Ventottesima.

Noè sognava un'umanità senza dolori né mortificazioni, festosa, eugenica, di gioia incontenibile, che non si sarebbe crogiolata in lacrime copiosamente versate in questa valle, un'umanità epicurea e lucreziana. LA GENETICA NELL'EPOCA DELLA SUA RIPRODUZIONE MECCANICA, l'uomo nell'epoca della sua riproducibilità tecnica: di questo si sarebbe servito per rifondare la sua umanità. E lo sguardo gli si conficcava nei lombi della dolente eburnea, cercandovi uova "definitely without mutations".

E l'amica? L'amata amica che lo rimproverava: tu vuoi eliminare i malati, non la malattia. Detto così, ti cade come un masso sulla testa. Ti vedi al colmo di una



scarpata del Campidoglio da dove getti malati inermi e sofferenti. Gli si apriva un baratro di ampiezza filosofica in cui esercitare le sue ragioni a priori: ma esistono le malattie senza i loro malati? Senza i malati veri, malati che non godono delle proprie piaghe, ma che con semplicità pensano che la malattia sia una merda, come Guido Passini, ontologicamente malato di fibrosi cistica?

Eppure nessuno dei miei pazienti avrebbe voluto non nascere, gli aveva anche detto l'Annamaria, esperta di dolenzie altrui. Non voler morire, questo lo capisco, pensava Noè, ma non voler essere nato? Allora tanto vale voler essere nato sano. Ma l'essere è e non può non essere.

Sentiva, Noè, di venire attratto verso un uso improprio della propria ragione, ma sentiva anche di non volere essere solo a giocare a dadi.

Stimato lettore, i pensieri di Noè sono quelli con cui restiamo, soli, una volta che abbiamo saputo che "tecnicamente", oggi, la fibrosi cistica (FC) si può eliminare, come da qualche parte si è già fatto con la talassemia. Come ci dimostra il lavoro di Castellani e collaboratori, pubblicato a fine 2009<sup>1</sup>, nelle zone del Veneto dove il test del portatore è diffuso, l'incidenza della malattia è fortemente diminuita. L'offerta del test è iniziata all'Università di Padova e si è diffusa alle zone contigue. La proporzione di nuovi malati è inversa al numero di test eseguiti sulle coppie. Sembra, quindi, che Noè e la Slovenissima possano sottoporsi a un semplice esame per rifondare la loro umanità senza FC. Certo, nel ristretto ambito del bus n°1 la cosa è semplice. Testare tutte le uova apre problemi tecnici ed economici.

Per la FC, il test del portatore sui familiari dei malati (screening a cascata) riduce il rischio familiare, ma ha scarso effetto sull'incidenza della malattia nella popolazione generale, dato l'elevato numero dei portatori (appunto Uno/27).

Il test del portatore di FC nella popolazione generale non è oggi universalmente raccomandato. Ma i dati veneti renderebbero lecito un esperimento territoriale per valutare gli effetti di una campagna di informazione e messa a disposizione di uno screening sulla popolazione generale e non solo per le persone a rischio.

La tecnica evolve e il test si potrebbe perfezionare. L'evoluzione della tecnica e la sua diffusione portano a un'inevitabile riduzione dei costi. Quindi, qualsiasi ragionamento di "economia sanitaria" fatto sui dati di oggi sarebbe presto smentito. Gli economisti sanitari si troverebbero poi a dover fare i conti con la quantificazione monetaria dell'essere malati (non solo della malattia).

Qualcuno ha già pensato che la FC, ma anche il Tay-Sachs o altre malattie ereditarie, debbano scomparire. Un gruppo religioso ortodosso ebraico ha chiesto ai propri adepti di sottoporsi a screening del portatore per una serie di malattie la cui *detection rate* nello stesso gruppo, con i test oggi disponibili, va oltre 95%. Alle

coppie di portatori, che devono sottoporsi all'approvazione del matrimonio da parte dei capi della comunità, il permesso viene negato. Questo esperimento, noto con le parole ebraiche *dor yeshorim*, tratto dal Salmo 112.2 che allude all'integrità delle generazioni future, dimostra che in una piccola comunità, retta da rigide regole etiche, usando test di potenza vaticinante > 95%, alcune malattie genetiche sono eliminabili. Cioè si può prevenire il concepimento di malati. L'*American College of Obstetricians and Gynecologists* sembra condividere<sup>2</sup>, ma l'enciclica di Pio XI *Casti connubii* (1930) no.

Noè non vuole giocare a dadi, visto che neppure Dio lo fa. Noè sa di essere portatore, la Slovenissima potrebbe scoprire di esserlo. E poi? Non sappiamo quali siano le scelte riproduttive nelle zone a elevata frequenza del test del portatore. Diagnosi prenatale e interruzione? Non fare figli? Diagnosi preimpianto? Dobbiamo porci il problema oppure limitarci a dare un'informazione completa e corretta?

Cosa auspicare per la nostra popolazione? Ma, soprattutto, chi può o deve decidere? La diffusione del test del portatore può diventare una scelta di politica sanitaria e come tale essere favorita o ostacolata, per esempio con l'imposizione di una partecipazione alla spesa, oppure facendo pagare del tutto il test, o, semplicemente, vietandolo. Finora, la diffusione del test è stata spontanea e favorita dall'offerta nel settore privato. Non sempre il test è corredato da una consulenza genetica, assolutamente necessaria. Dovranno decidere solo i politici, malati di anti-epicureismo e amanti di visioni fantasmatiche della natura? I "tecnici" dovrebbero esprimere la loro opinione, ma non sarà solo una decisione di carattere techni-

co. Se Walter Benjamin ha affrontato il problema dell'opera d'arte nel periodo della sua riproducibilità tecnica, noi dobbiamo affrontare il problema della riproducibilità tecnica dell'uomo stesso e questo sconcerta Noè.

Il nocciolo della questione è etico ed è questo che pongono l'amata amica e l'Annamaria, opponendosi a una moderna lettura di Lucrezio. Offrire il test del portatore in maniera generalizzata per le malattie genetiche è possibile, probabilmente a costi accettabili. È questa una tentazione eugenica? Quale male scegliere?

Bisognerà sentire la voce dei pazienti stessi? Non so se Guido Passini, scrittore e poeta, ontologicamente malato di FC, vorrebbe non essere nato (cercate le sue poesie su internet,

Fara editore). Ovviamente, la domanda è insensata, tanto vale chiedergli: "avresti preferito nascere sano"?

### **Indirizzo per corrispondenza:**

Baroukh Maurice Assael

e-mail:

*baroukh.assael@ospedaleuniverona.it*

### **Bibliografia**

1. Castellani C, Picci L, Tamanini A, Girardi P, Rizzotti P, Assael BM. Association between carrier screening and incidence of cystic fibrosis. *JAMA* 2009;302:2573-9.
2. ACOG Committee Opinion No. 442. Preconception and prenatal carrier screening for genetic diseases in individuals of Eastern European Jewish descent. *American College of Obstetricians and Gynecologists. Obstet Gynecol* 2009;114:950-3.