

## **FONDAZIONE FABIO SCIACCA ONLUS**

Codice Fiscale: 93040920667- iscrizione al Registro Persone Giuridiche n. 18/2009

*Sede: Via della Madonnella, s.n.c – Montereale (AQ) Fraz. Aringo Tel/fax Aringo 0862/901907*

*Recapito: Via Casale Agostinelli, 175- 00118 Roma –tel/fax 06/99701953*

*Banca Carifermo c/c n.CC0370040264 CIN A – ABI 06150 CAB 03200*

*IBAN IT95 A061 5003 200C C037 0040 264*

*Sito: [www.fondazionefabiosciacca.org](http://www.fondazionefabiosciacca.org) e-mail: [info@fondazionefabiosciacca.org](mailto:info@fondazionefabiosciacca.org)*

**Presidente: Carla Colasanti – Vice Presidente: Paolo Sciacca**

**Presidente Onorario: Fabio Sciacca**

## **LESIONE CEREBRALE DA MALATTIA GENETICA**

## INDICE

- 1) INTRODUZIONE
  - a) LESIONI CEREBRALI
  - b) BORSE DI STUDIO
  - c) TESI
- 2) MALATTIE GENETICHE
- 3) IL FETO
- 4) RICERCA SCIENTIFICA
- 5) L'INFANTE O NEONATO
- 6) LAVORO DI EQUIPE

## LESIONI CEREBRALI

Che le lesioni cerebrali possano derivare da traumi è noto, ma che molte siano la conseguenza di malattie genetiche, gli scienziati lo sanno bene, come pure il Ministero competente.

E' il caso in cui i bambini vengono al mondo cerebrolesi e non per traumi da parto o della puerpera durante la gravidanza.

Sarebbe sufficiente una statistica per conoscere il numero annuale dei nuovi nati cerebrolesi che sommati a quelli degli anni precedenti, sarebbero sufficienti a far smuovere un theleton.

Non è difficile formare una statistica del genere. Probabilmente esiste anche nel fondo di qualche cassetto, ma, formarla da ricercatori appropriati, potrebbe essere lo scopo delle due borse di studio che si intendono bandire.

Le borse di studio debbono essere finanziate.

Oltre al numero dei bimbi che nascono cerebrolesi occorre anche quello delle persone che lo diventano per altre cause.

La comparazione serve per far capire che, dopo tutto sono più le persone che nascono cerebrolesi che quelle che lo diventano in seguito.

Le malattie genetiche sono quelle per le quali non si può fare nulla a posteriori, ma qualcosa in anteprima.

Compito della Fondazione è anche quello di cercare i motivi delle lesioni cerebrali, prima ancora che di occuparsi degli ausili.

Se la lesione è assimilabile a malattia genetica o se non lo è, è molto diverso. Lo Stato opta per il secondo caso, perché nel primo avrebbe molte implicazioni in più. Lo Stato ha l'obbligo di proteggere i cittadini dalle malattie genetiche, nel senso che, se è vero che è genetica, la malattia va affrontata per quella che è, e non per quella che non è.

Sarebbe a dire che non si deve nascondere la testa sotto la sabbia come fa uno struzzo per non vedere.

Riuscire in un progetto del genere, significherebbe rivoluzionare qualcosa: tanto per iniziare i finanziamenti per chi studia e fa ricerca, ma anche per chi combatte le lesioni cerebrali; poi le conseguenze logiche dei sostegni e protesi, ma anche degli aiuti alle famiglie.

In un mondo ove tutto sembra essere concesso forzatamente, anche quando è dovuto, far rientrare nella malattia genetica la lesione cerebrale, significa fargli fare un passo avanti come malattia, nel senso che, così come è attualmente classificata, sembra non destare l'interesse di nessuno, perché è cosa che capita sempre agli altri.

Dopo l'approvazione del Consiglio di Amministrazione può considerarsi progetto iniziato.

## BORSE DI STUDIO

Si è parlato di statistiche.

Non solo il numero dei bimbi nati cerebrolesi, ma anche il luogo il tempo e la condizione sociale della famiglia nel momento della gestazione. Età dei genitori, professione, malattie degli stessi e malattie ricorrenti dei parenti.

L'utilità del numero dei bimbi nati cerebrolesi, anche se poi deceduti, è legata alla statistica. Occorre pertanto stabilire due periodi da prendere come base, non troppo in là nel tempo: ultimi 5 anni e 5 anni precedenti, ovvero dal gennaio 2005 al dicembre 2008 e dal gennaio 2001 al dicembre 2004.

La borsa di studio avviene per bando di concorso da pubblicare. Chi vince il concorso riceve l'assegno dall'Ente finanziatore.

A prescindere dalla cifra da stabilire, la ricerca andrebbe effettuata entro un determinato periodo di tempo ovvero 3/6 mesi. Chi dovrà effettuarla dovrà essere selezionato attraverso domanda e requisiti precisi che rispondano a età non superiore a 28 anni, studente in neurologia o medicina generale, almeno al secondo anno di studio.

La seconda borsa di studio è per la statistica delle persone cerebrolesi diventate tali per traumi o altro motivo; non solo il numero ovviamente, ma l'età, il motivo, il sesso, e, se occorre, l'età del decesso.

Stesse domande circa il luogo, il tempo, il lavoro, le condizioni sociali al momento del trauma, anche se non servono alla causa, ma, almeno ad avere una statistica completa. Che si possa arricchire con altri elementi è da lasciare aperto, poiché le cause sono di molteplici origini.

Quello che è importante chiedere è se i cerebrolesi in questione sono inseriti, oppure lasciati alla loro vita, senza mezzi di comunicazione alternativa.

## TESI

“Nessuno è mai nato istruito” dicono i vecchi saggi. Intendiamo dire che chiunque dopo aver studiato o lavorato ad un progetto, è in grado di sapere.

In merito alla ricerca scientifica, è necessario dire che la maggiore attendibilità è data da coloro che provano sulla propria pelle.

Nessuno al mondo può sapere cosa sia una lesione cerebrale se non l'ha provata personalmente e nemmeno è in grado di sapere se le conseguenze delle lesioni sono uguali per tutti coloro che la posseggono nello stesso punto del cervello.

Siamo certi di asserire il vero quando diciamo che la scienza non si è molto dedicata alle lesioni cerebrali e alle sue conseguenze e tanto meno allo studio delle eventuali potenzialità residue.

Poiché tutti dicono che il cervello umano ha risorse infinite ed infinitesimali è assurdo lasciarlo imperscrutato anche perché le malattie del cervello interessano l'umanità di ogni epoca.

Ha inizio così la tesi che la Fondazione intende portare avanti, per asserire che lo studio e la ricerca scientifica possono e debbono dedicare maggiore attenzione alle lesioni cerebrali, ovvero alle potenzialità residue del soggetto danneggiato.

Iniziare dalla realtà quotidiana vissuta dai cerebrolesi significa prendere cognizione del livello di ignoranza che abbonda in tale settore. I cerebrolesi, in genere, sono trattati da incapaci di intendere e volere, solo perché non esternano le capacità degli altri esseri umani.

Non riuscire ad esternare qualcosa, non significa che dentro non vi sia nulla. Il concetto del pieno e del vuoto, in tal caso non è come quello di un bicchiere trasparente che può o meno contenere qualcosa.

Un essere umano che non è in grado di esternare, parlare, gesticolare, ammiccare etc.etc., potrebbe essere solamente impedito nella mobilità, ma non nelle altre numerose facoltà.

L'essere umano, al contrario degli animali, possiede tali e tante facoltà che non si è nemmeno in grado di elencare tutte. E' per questo motivo che vale la pena individuarne alcune, almeno per utilizzarle come potenzialità residue da parte di chi non può utilizzare quelle comuni a tutti.

E' questo il senso del discorso che alla maggior parte della popolazione sfugge.

## MALATTIE GENETICHE

### INTRODUZIONE

Sono quelle malattie che avvengono nel feto, senza che qualcuno o qualcosa le provochi.

Le lesioni cerebrali possono essere genetiche quando esistono già nel feto e si avvertono attraverso l'ecografia.

La ricerca scientifica deve stabilire questo punto al fine di intervenire in anteprima per la salvaguardia ed i provvedimenti da adottare in favore del nascituro.

Le provvidenze da adottare non sono solo per il bambino, ma anche per la famiglia che sarà responsabile ed aggravata della situazione.

Molte sono le cose da fare a posteriori, ma, prima ancora, è necessario riuscire a stabilire la malattia genetica.

La malattia genetica si individua dopo aver escluso ogni altra causa. E' evidente che è sui neonati cerebrolesi che si deve lavorare, ma, siccome nel neonato non è visibile la conseguenza del danno da lesione cerebrale, se non dopo alcuni mesi dalla nascita, le ricerche vanno effettuate a ritroso, ma non solo.

A ritroso possono avvenire gli studi per attestare che il danno è avvenuto prima della nascita, ma, per evitare che ciò avvenga, è necessario che la puerpera venga sottoposta ad apposite ricerche mediche.

Quella della malattia genetica è una ricerca particolare. Si deve riuscire ad isolare il gene che apporta la malattia. In questo caso si deve individuare il gene che apporta la lesione cerebrale nel feto durante la sua formazione.

Se è di cervello che si parla, forse si dovrebbe riuscire a farlo prima della formazione del cervello, perché dopo, la lesione sarebbe già presente.

La formazione di un bambino avviene entro 9 mesi circa ed ogni periodo dei suddetti 9 mesi è responsabile della formazione di qualche parte del corpo.

La malattia genetica in un feto, si vede solo se viene sullo stesso avviata apposita ricerca. Si intende dire che la ricerca va effettuata "mirata" allo scopo.

Parlare di analisi invasive, senza apparente presenza di dubbi, in una donna incinta è escluso a priori e categoricamente, ma, se si volesse seguire un certo filo conduttore, si potrebbe capire che la malattia genetica è anche generata da qualche patologia esistente negli antenati.

Tutte le malattie genetiche sono causa di trasformazioni lente e cruenta, ereditate attraverso più generazioni. Come a dire che il gene malato che procura il grosso danno, si è trasformato in un tempo indeterminato, fino a diventare la causa di malattia genetica.

Significa che quel gene, fino a qualche tempo prima era normale o non ammalato al punto da provocare una malattia irreversibile da essere considerata "Malattia genetica".

La domanda spontanea è quella di riuscire a sapere se quella genetica è ereditaria e/o trasmissibile.

Nel caso di lesioni cerebrali, è necessario sapere se chi è danneggiato dalla malattia genetica è solo erede o anche trasmettitore ed anche se chi ha generato il bambino con la malattia genetica può generarne altri, oppure no.

Un gene malato difficilmente si cura da solo. Significa che può restare immutato o peggiorare, ma non guarire e questo riguarda colei che ha generato.

Per quello che riguarda il danneggiato da lesione genetica, non è detto che abbia ereditato il gene ammalato perché potrebbe solo esse la vittima, ma potrebbe essere un trasmettitore papabile.

Apposita ricerche sull'uomo potrebbero riuscire ad individuare qualche anomalia, ma, la ricerca scientifica dovrebbe anche individuare altri fattori che riguardano la donna.

Perché un gene si ammala e degenera al punto di provocare lesioni cerebrali, è una bella domanda, alla quale si può rispondere solo attraverso la ricerca.

Ricerca in ogni ambito dunque, non escluso quelle più banali e più ovvie.

Il cervello è una "materia" che si forma da cellule. Quando è lesionato, significa che non può svilupparsi come natura vuole e resta mancante ovvero privo di "materia".

Il gene ammalato può essere isolato e asportato e lasciare che altri "geni" non ammalati entrino in campo.

Rimane solo il fatto che occorre stabilire prima della gravidanza se può esserci un gene ammalato capace di provocare lesioni cerebrali sul nascituro.

### MALATTIA GENETICA –parte prima

La ricerca delle malattie cosiddette "genetiche" non comprende le lesioni cerebrali fino a quando l'essere umano non possiede parametri certi circa le nascite di bambini cerebrolesi.

E' da qui che si deve iniziare la ricerca per capire se le lesioni cerebrali sono malattie genetiche o meno. Dai neonati occorre iniziare lo studio, ma, ovviamente, non è facile per una serie di giuste argomentazioni.

Perché studiare il cervello di un neonato, se non v'è motivo o anche se vi fosse da quale parte si deve iniziare. I neonati debbono godere della massima protezione e non è giusto dal punto di vista della etica, sottoporli ad esami per la scienza.

Tutti i neonati quando vengono alla luce, sono sottoposti ad alcuni esami e controlli. Aggiungerne alcuni per capire se esistono danni cerebrali, non può essere che lecito e conveniente.

Fare una TAC al cervello ad un neonato che dorme, non è invasivo e per contro può produrre dati di importanza fondamentale per la ricerca delle malattie genetiche cerebrali.

Ovviamente non è solo il neonato a doversi sottoporre ad esami, che sarebbero a posteriori del danno, ma soprattutto i genitori prima di generare un figlio.

Alcune persone già lo fanno, ma la ricerca non è mirata alle probabili lesioni cerebrali del nascituro, perché altre malattie interessano più di quelle considerate non genetiche.

La scienza è in grado di stabilire se la coppia può generare un bambino sano oppure con qualche problema. Certo è che sono davvero infinitesimali coloro che lo fanno e soprattutto sono inesistenti, coloro che pensano alle lesioni cerebrali quali malattia genetica.

In realtà, l'unione di due persone non sempre è compatibile; anche se nessuno ci pensa, specialmente fra le razze diverse le incompatibilità potrebbero essere maggiori che fra le razze stesse.

Una corretta educazione dovrebbe comprendere anche l'insegnamento dei rischi che si corrono a procreare nella ignoranza.

Quando nel tempo trascorso si diceva: "è nato così" non si faceva che scrollare le spalle davanti ad un dramma umano. Purtroppo ancora oggi capita di dire "meno male che non è capitato a mio figlio".

C'è anche chi pensa che il male viene su chi lo merita, senza pensare che un neonato non ha mai colpe e che la malattia genetica non viene per colpa di qualcuno.

Le divagazioni servono per arrivare al dunque: ogni persona dovrebbe essere consapevole del problema delle malattie genetiche, e la Sanità non dovrebbe lesinare le informazioni, ma al contrario, dovrebbe divulgarle.

La conoscenza è già mezza salvezza e non consente sorprese dovute alla ignoranza che, alla fine dei conti, è la responsabile di tutti i guai sulla terra.

Ignorare vuol dire non sapere. Sapere significa essere pronti al peggio oppure significa evitare di fare guai.

La ricerca scientifica sulla procreazione è sempre in evoluzione, vero è che, man mano che gli anni passano, i bambini nascono allo stesso modo, ma alle donne viene chiesto di sottoporsi sempre di più ad esami e controlli prenatali.

Non sono da abolire gli esami alle puerpere, ma sono da anticipare alla coppia, prima di concepire.

La prevenzione è un termine ormai noto in ogni campo. Perché no nelle lesioni cerebrali?

Individuare un gene in grado di procurare guai al nascituro, equivale ad evitare la nascita d un bambino cerebroleso da malattia genetica. Che ci siano anche le cerebrolesioni da traumi, è accertato, ma è un altro aspetto che non va contemplato in campo delle malattie genetiche.

L'informazione deve anche diffondere le cause di lesioni cerebrali durante la formazione del feto o durante il parto, ma non deve fermarsi a questo.

E' il primo passo per informare il cittadino che la lesione cerebrale può essere un danno genetico. Prima ancora, però, è necessario che il mondo scientifico avendo accertata tale possibilità, ne dia prosecuzione, ovvero prenda i provvedimenti del caso, come li ha presi per le altre malattie genetiche.

Quella del riconoscimento delle malattie genetiche è una battaglia che va portata avanti con pazienza e determinazione. Studi e ricerche non servono a nulla se poi non si prendono i provvedimenti del caso.

Da quale punto partire per arrivare a questo, è presto detto: dal punto di partenza, dalla decisione e dalla speranza di andare avanti con le fasi, affinché si approdi a quella del raggiungimento.

## MALATTIA GENETICA - Parte seconda

Cosa fare letteralmente parlando, è quello che vedremo in questo ambito. Il lavoro. Che tipo di lavoro, con chi e come.

La lesione cerebrale può essere malattia genetica quando riguarda il neonato: non è necessariamente un danno da trauma. Come attestarlo?!

Una fondazione appositamente costituita per tali problemi, non può che rimboccarsi le maniche e prendere il toro per le corna, come si sul dire.

Stabilire o far stabilire tale affermazione è quanto si dovrà fare. Qualunque lavoro purchè si giunga al risultato: borse di studio, ricerche c/o Università o presso altri laboratori di ricerca, ma anche contatti con altre fondazioni.

Prendere contatti con alcuni ricercatori potrebbe dare un'idea di come si svolge la ricerca.

“Basta finanziare la ricerca” direbbe qualcuno e noi aggiungiamo che è vero, ma è anche vero che alcune università posseggono laboratori di ricerca “a disposizione” per così dire, di chi vuole approfittarne. Sono ricerche finanziate dallo stato o da Stati esteri. Ma non è tutto qui.

Per partire bene occorre “un progetto credibile” avallato dal Comitato Scientifico della Fondazione, il quale potrebbe avere bisogno di dati attendibili.

Chi potrebbe fornirli questi dati? Bella domanda e bisogna rispondere. Il progetto della Fondazione è deliberato dal Consiglio di Amministrazione, il quale però non può agire senza il Comitato Scientifico per tali questioni. E' un gatto che si morde la coda.

Tanto per iniziare, disporre del progetto, è basilare. Occorre digerirlo e farlo digerire ai vari componenti, Occorre poi renderlo noto al Comitato Scientifico, il quale potrebbe non esser d'accordo e bocciarlo sul nascere, se non ha elementi attendibili. Ecco pertanto la soluzione: trovare appigli presso qualcuno che è in grado di fornire elementi certi.

Si sta dicendo che si dovrà trovare un partner più grande, che intenda collaborare al progetto, se non altro finanziariamente.

Anche se è vero che il problema del finanziamento è quello finale, è certo che la sola presenza di una collaborazione importante, faccia la sua parte.

## MALATTIA GENETICA - Parte terza

Uscire di casa in tal caso è indispensabile, non solo per il finanziamento, ma per l'ottenimento di dati esistenti presso le varie Università o Istituti.

Spesso il Comitato Scientifico vuole la pappa pronta, semplicemente da caldeggiare ed il vero lavoro è portato avanti da qualcun altro che ci crede fondamentalmente.

Non è come una scoppiettata a cielo sereno: tutto va fatto con i modi e i tempi richiesti. La ricerca scientifica non si ferma mai e la cosa vale per tutti, non solo per la Fondazione Fabio Sciacca Onlus.

Sarebbe a dire che anche altre fondazioni potrebbero esser interessate a condurre studi del genere e non è detto che siano solo fondazioni.

L'intraprendenza non guasta mai e sapersi muovere vale il risultato finale.

Un consiglio che un saggio darebbe a tal punto sarebbe quello di dedicarsi al progetto con profonda convinzione, magari cercando testi ed informazioni presso Enti o su Internet.

Andare allo sbaraglio mai, ma proprio per evitare questo, è necessario informarsi ed istruirsi al riguardo. Un passo dietro l'altro, apporterebbero maggiori nozioni, magari anche dati certi, dai quali partire.

E' infatti inutile calcare dei passi già superati da altri. Significa che la ricerca della Fondazione Fabio Sciacca Onlus potrebbe essere mirata a far riconoscere la malattia genetica quando esiste già la certezza che la lesione cerebrale può esserlo.

Non occorrono spiegazioni particolari: se nessuno lo ha mai fatto è perché fino ad ora non ha interessato nessuno.

## IL FETO

## INTRODUZIONE

Molte sono le persone che pensano al feto come a qualcosa di non umano. Quasi che il feto non è un essere umano in formazione, ma qualcosa che non ci riguarda, fino al giorno della nascita.

Il feto è la prima parte di vita dell'essere umano. E' praticamente il primo stadio di vita dell'essere umano ed è importante mettere a fuoco tale concetto, per l'importanza che riveste per la vita futura.

La vita futura è quella che consegue dalla formazione avvenuta nel grembo materno. E' sbagliato dire che, qualunque sia la malattia, deve essere affrontata dopo la nascita.

E' noto che le malattie è bene affrontarle prima possibile e che, se prese in tempo utile, possono essere bloccate ed anche del tutto debellate.

Rimane solo un concetto da chiarire: il concetto dell'etica: Come è lecito intervenire sui bambini nati, deve esserlo anche per quelli in gestazione. La scienza fa passi da gigante e ogni giorno che passa le cose nuove diventano già "passate".

Poiché la scienza non si ferma, le scoperte di oggi si possono considerare come già ottenute e quindi come base per le ricerche successive.

Su tale fondamento, appare logico che il progresso scientifico sia legato alla ricerca genetica, quale mezzo opportuno per salvare l'umanità dalle malattie invalidanti.

Un feto geneticamente diverso dagli altri, potrebbe sollevare pareri contrastanti circa l'eticità di farlo nascere o meno.

L'etica, la morale, la coscienza, l'educazione spirituale e simili principi, portano a pensare che il feto debba venire al mondo così com'è, ma, se invece, si potesse intervenire su di lui prima ancora della nascita, si avrebbe, se non altro, la speranza di farlo nascere con meno problemi.

Non è facile individuare le malattie genetiche, se non si posseggono dubbi, manifestazioni, incertezze o addirittura patologie tali da allarmare una gestante.

E' altresì inverosimile pensare che tutte le gestanti debbano sottoporsi a tutti i test per la ricerca di eventuali malattie genetiche.

E' però assolutamente consigliabile a chi ha avuto casi di malattie genetiche in famiglia.

Come dire che avere un caso in famiglia deve destare sospetti. Vale anche per quelle malattie che non sono considerate genetiche, ma che potrebbero ugualmente essere ereditate.

In altre parole le donne con intenzione di procreare, dovrebbero in anteprema, considerare le malattie avute anche dai familiari, compresi i nonni.

Si parla dei nonni perché non è facile andare ancora all'indietro nelle generazioni precedenti, e non perché quelle eventuali dei bisnonni non siano ereditabili.

In alcune famiglie, il sesso debole risulta essere il maschio, in altre la donna.

E' sufficiente vedere con gli occhi della realtà per capire che alcuni ceppi, risultano più deboli di altri, in senso di malattie, ovviamente.

Il senso della logicità aiuta in tutto. Non a caso ne siamo stati dotati. Una donna incinta, è anche in grado di capire se qualcosa non va nella gravidanza: deve solo lasciarsi guidare all'istinto materno. Che la donna non possa fare tutto da sola è vero. Appositi centri di ricerca, dovrebbero essere istituiti appositamente per le ricerche di malattie genetiche del feto.

Abbiamo non a caso, sortito con i ceppi di famiglia più o meno fisicamente deboli e soggetti a malattie. Il fine di guardare a ritroso, è mirato a potersi regolare in futuro. Generare senza preoccupazione equivale alla incoscienza.

Generare con incoscienza equivale ad essere simili ai paesi del terzo mondo, ove purtroppo, non esistono le conoscenze, le istruzioni, i mezzi, le possibilità e quanto altro necessario per la salute del proprio bambino.

## IL FETO -PARTE PRIMA

Eccessive ricerche sulla donna incinta non sono mai positive, se non sono mirate a qualche cosa di specifico.

La nostra. teoria è quella della ricerca di una eventuale malattia genetica in caso di allarme in famiglia, intendendo anche le due generazioni precedenti.

Fare esempi non è necessario: è invece necessario procreare con cognizione, affinché si sia pronti a quello che succede.

Nella epoca del terzo millennio, non è più lecito avere sorprese di malattie genetiche sul neonato.

Forse non tutti sanno che la malattia genetica è presente fin dal concepimento anche se, spesso, appare in epoche successive.

Le malattie genetiche sortiscono fuori a qualsiasi età, anche se sono già presenti nel feto.

Saperlo prima possibile non equivale a perdere tempo, ma a guadagnarlo.

La tesi di anticipare le analisi sul feto è anche avallata dal duplice risultato che può apportare, in funzione della presenza del grembo materno.

Quanto sia utile il grembo materno in tale circostanza, lo sa bene la scienza. Meglio intervenire quando è in grembo che appena nato o dopo anni. E' meglio, perché la donna incinta è un guscio nel quale è ancorato il feto e quindi più protetto che in altri luoghi.

Non solo le analisi al feto, ma anche eventuali interventi prima che nasca, donano maggiori possibilità al bambino.

Il feto, al contrario di un bambino nato, non avvede divergenze di trattamento e "qualsiasi" cosa gli venga proposta, non è posta a paragone con il suo simile.

I bambini soggetti ad analisi avvertono i traumi fisici, anche per paragoni con i propri periodi di vita o con lo stile di vita degli altri

Il feto non conosce la vita fuori del grembo materno ed anche se avverte qualcosa, non è in grado di capire ciò che accade. Si intende dire che la beata incoscienza, aiuta la sopravvivenza, in caso di traumi.

Il feto ha parametri diversi dal bambino nato, senza poi enunciare i vantaggi di un eventuale intervento su di un feto nei confronti di un bambino.

Si è parlato di ricerca e di eventuale intervento chirurgico su di un feto. Ora si passa ad altro argomento: la ricerca scientifica nelle staminali.

Prima ancora del concepimento, si può fare la ricerca sulle staminali.

Chi intende procreare potrebbe far analizzare il seme e gli ovuli da fecondare.

In altre parole potrebbe verificare anche la compatibilità, anche se nelle malattie genetiche, non è la cosa più importante.

La ricerca sulle staminali consente di capire a priori se c'è qualche anomalia o qualche sospetto.

In tali casi si può anche evitare di procreare, facendo del bene a se stessi oltre che all'eventuale figlio che nascerebbe con problemi non risolvibili.

La ricerca sulle staminali è la terza possibilità concessa alla donna che volendo procreare, nutre alcuni dubbi circa la possibilità della presenza di qualche gene anomalo.

Per ultimo occorre dire che, anche se procreare è un bellissimo sogno per la maggior parte degli esseri umani, è necessario farsi venire qualche dubbio in anteprima, che è sempre meglio di ciò che avverrebbe a posteriori, nel caso il dubbio aveva dei fondamenti.

## IL FETO - Parte seconda

E' un argomento di vasta cultura. Il feto è oggetto di ampi studi da parte di molte ricercatori, anche se gli stessi rimangono poi fortemente riservati e poco divulgati.

In realtà certi risultati dovrebbero essere messi a disposizione della popolazione. Dovrebbero essere divulgati e ampiamente spiegati, perché di interesse comune.

A chi servono, se rimangono chiusi nei cassetti o se vengono semplicemente analizzati per essere discussi nelle riunioni dei comitati scientifici e simili!

La popolazione deve essere messa al corrente dei risultati delle ricerche scientifiche effettuate.

La realtà è che la popolazione stessa, sembra non essere troppo interessata a certi risultati quasi come se non li riguardasse.

Si parla di informazione pubblica. La popolazione è distratta a tutto ciò che concerne le malattie genetiche, ed ai risultati che la scienza ottiene.

Queste cose riguardano gli altri e mai noi stessi. Ed intanto crescono i rischi di generare malformazioni in grado di rendere la vita del nascituro un inferno.

Intanto cresce l'ignoranza circa le malattie genetiche ed anche cresce il disinteresse collettivo.

L'essere umano avrebbe l'obbligo di occuparsi del proprio gene, ma in pratica, non sa nemmeno cosa sia.

Il gene e la sua integrità non deve preoccupare, ma interessare, non solo ai fini della procreazione, ma anche per altro.

A cosa servono le notizie sul proprio gene è noto. La compatibilità con altri gene, potrebbe permettere la riproduzione di cellule staminali atte a formare eventuali organi.

Quante volte per carenza di organi, le persone decedono senza la possibilità di avere un trapianto.

Anche la produzione del sangue stesso potrebbe avvenire tramite la riproduzione di cellule staminali. Il sangue può essere prodotto, ma si preferisce fare le trasfusioni da persona a persona per facilitare.

E' questo un discorso allargato ai problemi degli esseri umani, i quali sono costretti anche al traffico di organi umani, pur di avere la speranza di un trapianto.

Senza voler esagerare, si potrebbe affermare che in natura l'essere umano ha molte possibilità per curarsi senza ricorrere ai traffici illeciti, ma come al solito, non se ne avvede.

### IL FETO – Parte terza

Una mentalità sana potrebbe portare ad organizzarsi personalmente, attraverso il deposito del proprio gene, che, oltre tutto, consentirebbe anche di aiutare il feto con problemi.

Se è vero che il gene anomalo non è sempre presente e che può sballare in un momento qualsiasi della vita, è anche vero che depositandolo quando è sano, potrebbe consentire di auto curarsi ed intervenire così sull'eventuale gravidanza, quando non sarà più sano.

L'essere umano è sempre bambino, nel senso che non intende affrontare problemi da adulto, anche se a discapito di se stesso.

Ognuno può essere di aiuto a se stesso ed al prossimo, anche se non tutti lo vogliono. Il grosso del problema sta nel fatto che ciascuno vive senza l'esatta cognizione di ciò che potrebbe essere la propria vita l'indomani mattina, quando le cose girano in senso inverso.

Tira avanti come viene.

## RICERCA SCIENTIFICA

Dall'uomo delle caverne all'uomo di oggi, c'è molta strada. E' la strada effettuata dal risveglio della coscienza, nel senso che ogni minuto che passa, l'essere umano è soggetto alla sua evoluzione.

Era inimmaginabile pensare agli interventi chirurgici, quando l'uomo viveva nelle caverne, eppure, giorno dopo giorno, epoca dopo epoca, è proprio lui che ci è arrivato. Ci è arrivato con i suoi stessi mezzi.

Perché non dovrebbe progredire anche l'uomo del 2000? Chi potrebbe impedirlo? E' noto che la conoscenza aumenta la conoscenza e che le possibilità possono divenire infinite, tanto quanto l'uomo si applica.

Non sempre le parole sono vane. Sono state inventate apposta per essere usate, il che vuol dire che, chiunque abbia in mente qualcosa da realizzare, specialmente se è uno scopo sociale umanitario, non solo ha la facoltà di parlare, ma dovrebbe anche essere invitato a farlo.

Tutto ciò che è ricerca scientifica a scopo umanitario, ovvero con il fine di migliorare la vita alle persone ammalate e sofferenti, non può essere accolto con scetticismo. Si parte da tale affermazione, perché è sempre stato e sempre sarà che le novità creano, come minimo, due schieramenti fra i positivi ed i contrari.

### Parte prima

Spesso nel campo della medicina si portano avanti studi e ricerche di alcune malattie per mero interesse: interesse politico, istituzionale, e, peggio ancora materiale.

Se il numero degli ammalati non giustifica le spese da sostenere per cercare ritrovati idonei a guarirli, con la massima superficialità viene accantonato il progetto come se quel numero di ammalati non riguardasse la società e come se non fosse l'essere umano a prendere tale decisione per la propria specie.

L'abominio consiste proprio nel fatto che l'essere umano rifiuta di guarire alcune malattie che lo colpiscono, solo perché non ne vede il guadagno in denaro.

Se la ricerca fino ad oggi effettuata, fosse stata trainata solo dal miraggio del guadagno della industria, sarebbe molto triste.

Preferiamo pensare che gli sforzi della ricerca, siano finalizzati in primo luogo al miglioramento dell'essere umano.

E' una premessa per dire che la ricerca scientifica deve sempre andare avanti per la guarigione delle malattie dell'essere umano e non deve essere mirata ad altri fini.

### Parte seconda

In merito alle lesioni cerebrali molto si è detto e molto si è fatto, anche se non si è ottenuto grandi risultati. Si intende dire che le lesioni cerebrali, quando esistono, non vengono guarite e che il soggetto danneggiato ne paga tutte le conseguenze specialmente quando sono relative a zone deputate alla mobilità.

E' la mobilità di una persona che consente ogni cosa. Non si può dire che senza la facoltà della mobilità, la persona può vivere perché è la mobilità che consente l'autonomia e quindi la sopravvivenza.

Che altre persone si adoperino per quella invalida è normale se si pensa alla famiglia unita, ma anche, è normale in funzione della società che si è organizzata con appositi centri ove possono essere accuditi nei casi in cui non esiste famiglia.

Una persona con tutte le facoltà motorie, può anche non essere cosciente. E' questo un altro esempio di danno derivante da lesione cerebrale. In ambedue i casi, la persona può non essere autosufficiente.

La ricerca scientifica può e deve essere mirata allo sviluppo delle potenzialità residue del cervello danneggiato, in quanto nessuno è in grado di capire quali e quante risorse possono essere nascoste nel cervello umano.

Parte terza

Se è vero che l'uomo lo sa che ogni cervello è diverso dall'altro, è anche vero che le potenzialità residue lo siano.

Due o più cervelli lesionati allo stesso punto, possono provocare la stessa menomazione, ma ciò non preclude che le possibilità residue non possano riuscire ad organizzarsi e a surrogare la facoltà compromessa.

Le facoltà compromesse possono essere sostituite da altre, purché organizzate e/o ausiliate. Quando la volontà e la conoscenza sono presenti, l'essere umano deve avere la facoltà di vivere autonomamente, anche se aiutato da appositi strumenti.

Non si intende dire che quelle persone in coma o incoscienti per effetto di lesioni cerebrali, non debbono vivere aiutati da appositi strumenti: si sta parlando solo di autonomia.

Non è escluso che il fine della meta della nostra ricerca scientifica non precluda studi anche su alcuni ambiti del coma. La ricerca sulle lesioni cerebrali ovvero sulla potenzialità che siano anche malattie genetiche, potrebbe apportare ad importanti scoperte relative al coma. Chi può dire, per esempio, che il coma non sia una malattia genetica che cova nella persona, fino a che, un giorno esplose?

Quando il coma è farmacologico o indotto, ovviamente è un'altra cosa, ma perché il coma esplose in determinate persone e non in tutte?

Chi può dire che il coma non è una lesione cerebrale "generale e totale" provocata, come è provocata la lesione cerebrale da trauma? Insomma chi può dire che il coma non sia una malattia derivante da lesione cerebrale, sia genetica che da trauma?

Lo studio e la ricerca scientifica può apportare risposte attendibili.

## L'INFANTE O NEONATO

Nei tempi trascorsi si parlava spesso di “infantioli” quale malattia che colpiva l'infante ovvero il bambino neonato.

Molti infanti morivano senza troppe spiegazioni scientifiche, ma semplicemente con il termine “infantioli” lasciando trapelare problemi specifici di neonati relativi a forme di epilessie o simili.

Ancora oggi molti sono i neonati che non superano le malattie classificabili, molto genericamente, “neurologiche”.

Di fatto le lesioni cerebrali presenti nel neonato, non sono evidenziabili ad occhio nudo, se non dopo che il bambino abbia compiuto alcuni mesi di vita.

Ne consegue che le cerebrolesioni dei bambini appena nati senza traumi da parto o di altro genere, altro non sono che malattie genetiche, altrimenti inspiegabili.

Sembra assurda l'ipotesi di malattia genetica nei neonati, perchè non si può vederla solo che dopo alcuni mesi di vita.

Questo però non esonera dall'ipotesi di malattia genetica. Come a dire che, se ci si avvede della cerebrolesione di un bambino solo a 6 mesi, per esempio, non si può pensare che sia un danno avvenuto per questioni genetiche, ma assolutamente dal parto in poi.

La vita di un bambino inizia nel grembo materno e non è da escludere alcuna malattia genetica di nessun genere, anche se essa si manifesta dopo un lasso di tempo dalla nascita.

Anche dopo numerosi tentativi per cercare di individuare le cause di cerebrolesioni dei neonati, la medicina ufficiale preferisce trovare cause traumatiche, piuttosto che genetiche, forse per questioni di comodità.

Per parlare di malattia genetica è necessario parlare di risultati ottenuti da studi e ricerche su molteplici casi e non su qualche caso.

E' certamente assodato che la scienza rivolge la sua attenzione sulle malattie genetiche già acclamate tali

Sarebbe a dire che gli studi cercano di sconfiggere le malattie genetiche che già si conoscono e che, per rivolgere l'attenzione a quelle malattie da classificare genetiche, è pressoché impossibile se non addirittura ostacolato.

E' un concetto di fondamentale importanza per chi si trova ad intraprendere un nuovo cammino, perché non dovrà lottare per il finanziamento della malattia genetica, ma per farla considerare “malattia genetica” quando è semplicemente considerata malattia da trauma anche nei neonati.

Non è detto che si debba necessariamente parlare di “lotta”, perché è probabile che si possa semplicemente intraprendere un programma di lavoro con tale obiettivo.

Sono semplici frasi che fanno capire che la Fondazione si accolla un progetto umanitario di grande importanza che sfocerà poi alla richiesta di finanziamento di tali malattie, come tutte le altre malattie genetiche.

Ogni volta che un nuovo progetto è proposto, appare sempre di improbabile realizzazione ma, quando è una Fondazione a proporlo, ci si può giurare che il progetto camminerà.

Le Fondazioni hanno ganci presso Università, Ospedali e laboratori vari, ove esistono già studi, esiti e cartelle cliniche.

Questo significa che la Fondazione inizierà da questi punti di partenza per raccogliere materiale sufficiente a far sollevare la richiesta.

Borse di studio: almeno due, tanto per iniziare, ma non solo. Per attivare la ricerca di una malattia genetica, è possibile anche chiederne il finanziamento. Non è detto che qualche raccolta fondi nazionale appositamente vigente, non sia interessata a tali novità.

Nel programma della Fondazione il progetto della ricerca scientifica per la classificazione di alcune cerebrolesioni a malattie genetiche dovrà avere il primo posto.

#### LAVORO DI EQUIPE

Per lanciare la ricerca scientifica di qualunque malattia occorre il lavoro di equipe.

Avere una buona idea non significa nulla se non si posseggono le basi per organizzare il lavoro di equipe.

Una fondazione può fare affidamento sul Comitato Scientifico, il quale necessariamente deve studiare il progetto per renderlo eseguibile.

Disporre di solo programma di lavoro non è sufficiente per fare intraprendere il progetto, ma, quando si parla dei fatti umanitari, non ci sono remore che incorrano.

Quando si dice che la ricerca scientifica fa miracoli, non si pensa che è Dio a farli, eppure chi altri potrebbe voler aiutare l'essere umano!

Il Presidente  
Carla Colasanti  
