

*L'anomalia ordinaria:
malattie rare e forme del diritto alla cura*

Lorenzo Alunni

Centre de recherche médecine, sciences,
santé, santé mentale, société (Parigi)

Ilaria E. LESMO, *Malattie rare in emergenza. Una ricerca antropologica tra biopotere e saperi della cura*, Mimesis, Milano, 2019, 295 pp.

Solo pochi mesi dopo la pubblicazione del libro di Ilaria E. Lesmo *Malattie rare in emergenza. Una ricerca antropologica tra biopotere e saperi della cura*, l'11 ottobre 2019 il quotidiano La Repubblica titolava: *Per la prima volta messo a punto un farmaco per un solo paziente*. La notizia riguardava Mila, una bambina statunitense di nove anni affetta dalla malattia di Batten – un «problema neurologico per il quale non esiste cura», recita l'articolo – e l'équipe del Boston Children's Hospital che ha messo a punto il rimedio. Lo hanno chiamato Milasen, dal nome della bambina. I risultati della somministrazione sono stati incoraggianti, e i ricercatori e le ricercatrici in questione hanno dichiarato alla stampa: «La creazione di Milasen in un tempo così ridotto è uno straordinario precedente che può rivoluzionare come le malattie genetiche vengono trattate». Quella data dal quotidiano è una notizia che, dopo aver letto il libro di Ilaria Lesmo, suscita numerose riflessioni attorno a un simile caso e al rapporto fra comunicazione, gestione medico-istituzionale e quotidianità delle malattie rare.

Il contesto etnografico in cui si è sviluppato il lavoro dell'autrice è la Rete interregionale delle malattie rare di Piemonte e Valle d'Aosta, dove Ilaria Lesmo ha condotto la sua inchiesta etnografica per alcuni anni a partire dal 2006. Il suo lavoro di ricerca è culminato in una tesi di dottorato, conseguito nel 2014 all'Università di Milano Bicocca, ora trasformata in questo libro.

In questo lavoro, l'obiettivo principale di Ilaria Lesmo è mostrare come i discorsi e le pratiche che si sviluppano attorno al concetto di "malattia rara" – in articolazione con quelli di "cronicità" e "complessità" – costituiscano un potenziale elemento trainante per nuovi negoziati e nuove relazioni fra la biomedicina, altri ambiti disciplinari (inclusa l'antropologia e, più specificamente, l'antropologia medica) e le persone colpite da simili malattie. È in questa prospettiva che l'autrice si concentra sull'espansione nosologica e la moltiplicazione delle categorie biomediche di malattia, sulla produzione di nuove forme di biocittadinanza, sul consolidamento di specifici apparati biopolitici e di *governance*, sull'introduzione di peculiari pratiche della speranza, sul peso sempre

maggiore delle associazioni dei pazienti e sui nuovi processi d'inclusione ed esclusione innescati da una diagnosi di malattia rara.

Il volume è composto di due parti. Nella prima, Ilaria Lesmo offre una panoramica dettagliata dello sviluppo della categoria istituzionale di malattia rara e delle sue progressive forme d'inquadramento istituzionale. Nella seconda, invece, l'autrice entra fra le fibre di quella categoria riportando e analizzando la sua esperienza etnografica in diversi centri della Rete interregionale delle malattie rare di Piemonte e Valle d'Aosta, dove ha avuto la possibilità di osservare e interagire con una certa molteplicità di pratiche e rappresentazioni della gestione delle malattie rare, oltre a forme diverse del ruolo di una scienziata sociale e della sua presenza in quei contesti. In un secondo momento si è aggiunto un ulteriore contesto etnografico, stavolta di ambito pediatrico: l'autrice ha infatti potuto frequentare il progetto *Angolo delle Storie. Laboratorio di narrazione clinica per antropologi, bioeticisti, operatori socio-sanitari psicologi*. Nell'ambito di quell'esperienza – volta alla condivisione e all'analisi di storie di vita emerse in ambito clinico e che, attraverso il laboratorio stesso, vengono analizzate in chiave interdisciplinare – i numerosi casi di persone affette da “malattie rare” hanno offerto all'autrice la possibilità di ampliare significativamente il suo bacino etnografico.

Nella prima parte del volume, intitolata *Una genealogia delle malattie rare*, Ilaria Lesmo ha esaminato e messo a confronto le normative italiane, europee e statunitensi in materia di gestione della cura delle malattie rare. E non si tratta di un'elencazione e confronto solo sincronico, ma anche diacronico, seguendo queste normative nazionali e sopranazionali nel loro sviluppo dagli anni Settanta a oggi. Quel che *Malattie rare in emergenza* ci offre è dunque anche una genealogia delle attuali normative riguardanti la categoria di malattie rare, permettendoci di constatare come la fluidità di tali disposizioni istituzionali si articoli con quella delle concezioni biomediche di tali disordini corporei.

Il concetto di malattia rara è emerso fra la fine degli anni Settanta e i primi anni Ottanta, quando, negli Stati Uniti, alcune associazioni di volontari hanno costituito la National organization for rare disorders (NORD). L'obiettivo era quello di fare pressione sul governo affinché incentivasse la produzione di farmaci “orfani”, ovvero studiati e realizzati per malattie il cui esiguo numero di malati non rende economicamente redditizio, con costi pressoché impossibili da ammortizzare, il processo di ricerca, produzione e commercializzazione.

Nel 1983 venne approvato l'Orphan drug act (ODA), dove per la prima volta fece la sua comparsa la categoria ufficiale di “malattia rara”. Il fatto che tale categoria, come l'autrice ci fa notare, sia nata non tanto da un ambito biomedico, ma da una «serie di pratiche socio-economiche e di *advocacy* che avevano attivato nuove bio-logiche e biopolitiche» (p. 25) ci porta subito al cuore dei punti d'interesse che le malattie rare mettono in evidenza anche al di là del loro caso specifico.

Le malattie rare sono molto numerose, insorgono a tutte le età e in tutti gli organi, e con eziopatogenesi e sintomatologie eterogenee. In termini statistico-epidemiologici, in Europa, secondo il Regolamento e il Consiglio CE, le malattie rare sono considerate tali quando il tasso di prevalenza – ovvero il rapporto fra le persone affette e le persone a rischio in un determinato periodo di tempo – non è superiore a cinque su diecimila abitanti, e quando si tratta di patologie cronicamente debilitanti e che presentano pericolo di vita per chi ne è affetto. Negli Stati Uniti invece si fa riferimento

non a un tasso di prevalenza, ma a un valore soglia: è malattia rara una “malattia o condizione” che riguarda meno di duecentomila abitanti.

Ma la ricostruzione dettagliata che ci offre l'autrice ci mostra per esempio come tali malattie, nel processo della loro identificazione e categorizzazione, vengano talvolta frammentate, per così dire, in sottocategorie, con l'effetto di ridurre la loro prevalenza e, fra le altre conseguenze, la loro rilevanza nell'inquadramento istituzionale, medico e farmaceutico. È in questo senso che l'autrice riferisce di frammentazione di determinate categorie nosologiche in sottogruppi a bassa prevalenza.

Uno dei dati che appaiono più rilevanti è che si tratta di malattie riconosciute, distinte e categorizzate a partire da un dato epidemiologico. E un altro elemento che salta agli occhi è l'eterogeneità delle liste di malattie rare prodotte dai singoli sistemi sanitari nazionali e dalle rispettive legislazioni, a testimonianza della natura di cortocircuito che le malattie rare – così come altri temi paradigmatici quali la morte cerebrale – costituiscono rispetto alle retoriche universalizzanti e oggettivanti di alcuni approcci biomedici.

Inoltre, in tutte dinamiche riguardanti la costruzione del concetto di malattia rara, il ruolo delle case farmaceutiche emerge con una forza tale da farsi potenziale caso paradigmatico per l'antropologia dei farmaci e per le altre scienze sociali che se ne occupano. La questione della produzione di farmaci per pazienti numericamente esigui e il ruolo che la sanità pubblica e altre entità istituzionali pubbliche o private è al cuore del tema sviscerato da Ilaria Lesmo, e la sua pregnanza è tale da indurre, attraverso quella sulle malattie rare, una riflessione critica che arriva alle fondamenta delle politiche della vita che soggiacciono ai modi diffusi di relazionarsi a tali realtà. È da questo punto di vista, e non solo, che *Malattie rare in emergenza* si presenta come un importante contributo alla riflessione sulle politiche della vita in Italia e altrove.

Seguendo il resoconto dell'autrice e a guardare da vicino i discorsi e le rappresentazioni riguardanti le malattie rare, una nozione a fare spesso capolino è quella di “anomalia”. Se, da una parte, non si può che condividere la constatazione secondo cui le malattie rare, allo stesso tempo incerte ma fondate e situate, «sono emerse come una vera e propria anomalia rispetto al sistema classificatorio biomedico dei primi anni Ottanta» (p. 45), dall'altra a uscirne scossa sin dalle fondamenta è la stessa nozione di «anomalia». Ed è constatazione che ci invita a pensare tale nozione in articolazione con quella di, di nuovo, politiche della vita: qual è l'economia morale che soggiace all'idea secondo cui una soglia epidemiologica di rarità traduce in realtà una soglia di *triage* e di valutazione di una malattia come degna di essere presa in considerazione e di una persona degna di essere curata? È questo l'interrogativo fondamentale che pare emergere dal lavoro di Ilaria Lesmo.

Nella seconda parte del libro – intitolata *Alla ricerca (etnografica) delle malattie rare: processi di plasmazione in campo* –, l'autrice offre un sostanzioso resoconto della sua esperienza etnografica. È una sezione del volume che, complementare a quella precedente sulle normative e la produzione istituzionale della categoria in questione, ci permette di cogliere nel vivo la quotidianità degli afflitti da malattie rare e da chi li circonda: terapeuti, familiari, decisori politici, e così via.

Dalle interviste riportate e interpretate dall'autrice, emergono con forza e densità gli sforzi di ri-soggettivazione delle persone affette dalle malattie rare. Il momento della diagnosi costituisce per loro il punto di partenza di un processo di trasformazione attraverso modalità molteplici e contestuali: «la profondità della metamorfosi variava da storia a storia: se per alcuni essa si sostanzia principalmente nella riorganizzazione

delle pratiche quotidiane, per altri divenne un vero e proprio mutamento identitario, che implicò motivazioni estetiche, emotive, relazionali» (p. 207).

Tutte le incertezze e le pratiche tanto burocratiche quanto ospedaliere legate alla gestione della propria malattia rara da parte dei pazienti ne struttura la quotidianità e ne permea l'esistenza in modi talvolta specifici. Alla rarità della loro malattia pare corrispondere la rarità della loro condizione di pazienti e di cittadini, e lo stato emotivo più frequente, come ci mostra l'etnografia di Lesmo, è l'isolamento, se non la solitudine e una vera e propria emarginazione. È quello che ci dicono alcuni dei più intensi incontri etnografici che Ilaria Lesmo riporta. I numerosi stralci di conversazioni di cui possiamo leggere tratteggiano con efficacia situazioni in cui, allo smarrimento di una condizione patologica, rara o meno, si aggiunge quella della mancata comprensione da parte dei gestori della cura e il peso dell'indeterminatezza – nosologica, sociale, economica e istituzionale – che circonda la malattia rara di turno. Nel caso, per esempio, della Sindrome da sensibilità chimica multipla (MCS) e di una paziente che ne è afflitta, l'autrice riporta: «Le condizioni di vita che la signora Verdi continuamente deprecava – l'isolamento, l'impossibilità di relazioni soddisfacenti con il vicinato, l'esercizio di una serie di diritti civili – trovavano forma espressiva in un'afflizione che, non a caso, era rigettata dalle istituzioni pubbliche» (p. 189).

Attraverso la sua attenta etnografia, Ilaria Lesmo osserva i modi in cui i malati vengono coinvolti nel dispositivo che si attiva attorno alle malattie rare: da una parte, come soggetti con un certo margine di azione incisiva creato per esempio dalla scelta di organizzarsi in associazioni di malati; dall'altra, al contrario, come figure assoggettate a una rete che, proprio in virtù dello stato incerto delle malattie rare e di tutte le dinamiche istituzionali che le riguardano, non fa che creare nuove maglie di una granitica gestione biopolitica e del loro progressivo restringersi. Nell'esperienza delle persone affette da malattie gravi, l'incertezza delle informazioni, la fluidità burocratica, oltre al carattere inedito della propria condizione e del relativo – e incerto perfino più del solito – percorso terapeutico fanno sì che venga loro negata una possibilità fondamentale per i pazienti: quella di poter ordinare e strutturare tutti gli elementi biografici e sintomatici a disposizione per, insieme ai terapeuti e agli altri protagonisti degli incontri clinici e clinico-burocratici, poter costruire una trama coerente nella propria esperienza della malattia rara. È qualcosa che va al di là delle possibilità e dei tentativi, da parte dei pazienti e delle pazienti, di sfuggire alla riduzione a una categoria nosologica.

Le malattie rare – entità «commiste, sfumate, malleabili» (p. 125) – danno forma a specifici sistemi di relazione ma, nel loro caso specifico, appariva valido anche il contrario. L'esempio delle associazioni dei malati è in questo senso illuminante: è stata spesso la loro attività di *lobbying* e pressione sulle istituzioni a spingere verso certe forme di riconoscimento – ma anche, inevitabilmente, d'esclusione – e d'inquadramento istituzionale delle malattie in questione. Ne risultava paradossalmente che sono le relazioni a determinare la forma di quei disordini nelle categorie biomediche e nelle rappresentazioni dei pazienti. Del resto, già nelle righe d'apertura del libro Ilaria Lesmo dichiara che al centro del suo lavoro vi sono le pratiche di produzione della conoscenza, e di come ogni forma di sapere emerga da una rete di relazioni che lo producono e che lo rendono visibile. È un obiettivo analitico che *Malattie rare in emergenza* raggiunge con efficacia.

Il materiale etnografico esposto in questo volume mostra con efficacia come quella di malattia rara, «codificata e normata dai decisori istituzionali e agita strategicamente

dagli operatori» (p. 227), apparisse al contrario una categoria distante dall'esperienza delle persone con cui Ilaria Lesmo ha dialogato e interagito. Il suo resoconto etnografico mostra infatti con efficacia la discrepanza fra la molteplicità e le specificità dei vissuti, nell'eterogeneità e la complessità delle loro esperienze, e la codificazione della categoria in cui quelle persone vengono inserite in quanto affette da malattia grave. È per questo che l'autrice arriva a definire quella categorizzazione come uno «strumento ordinatore e normalizzante» (p. 228), atto a riportare uno stato patologico «anomalo» nell'ordine della classificazione istituzionale e nei poteri a essa soggiacente e da essa legittimati.

Questa situazione passa anche per il mancato riconoscimento di alcune malattie rare, una falla nel sistema classificatorio medico-istituzionale che da quel mancato riconoscimento di una malattia passa al vero e proprio disconoscimento di un malato, di un cittadino. A questo proposito, è significativo quello che dice all'autrice una dottoressa, durante l'inchiesta etnografica: «Purtroppo però ci sono pazienti che hanno malattie rare che non sono riconosciute. Noi abbiamo a che fare sia con pazienti, diciamo così, tutelati dalla legge, che con pazienti che in realtà tutelati non lo sono» (p. 133). È in questo senso che la rigidità oggettivante delle categorie biomediche mostra, attraverso il caso delle malattie rare, l'incapacità di assorbire virtuosamente le eccezioni che, da una prospettiva critica e al di là di ogni detto del cosiddetto buon senso, la regola non la confermano, ma la mettono radicalmente in discussione. La standardizzazione dell'impianto biomedico infatti non trova, con le malattie rare, un perno per una propria revisione autocritica, ma, scrive opportunamente Ilaria Lesmo, «un impianto concettuale ove le rappresentazioni statisticamente fondate trovavano il proprio limite» (p. 135).

In generale, *Malattie rare in emergenza* ci mostra anche come non sia inabituale l'idea secondo cui sono almeno tre gli elementi a rendere rilevanti i casi di malattia rara anche al di là delle loro specifiche caratteristiche e delle persone che esse colpiscono. Il primo, è che sono disordini per lo più di origine genetica, e che lo studio dell'anomalia da cui derivano può offrire nuovi saperi sui processi biologici ordinari. Il secondo elemento è che gli avanzamenti della ricerca farmaceutica per le malattie rare possono avere ricadute positive anche per le malattie non rare o meno rare. Il terzo è che lo studio delle malattie rare e la loro gestione terapeutica può incentivare l'emergere d'inedite e innovative forme di collaborazione fra medici, ricercatori clinici e accademici, istituzioni pubbliche e compagnie farmaceutiche, malati e associazioni dei malati. Sono tre elementi che esercitano un certo fascino, per così dire, o una certa attrattività, ma che presentano almeno due aspetti quantomeno problematici. Il primo, è che si basano su una postura etica e operativa che considera le malattie rare solo come degne di attenzione in ragione di ciò che va al di là di esse, ovvero le malattie ordinarie. Un possibile – e tutt'altro che teorico – effetto di questo approccio è, come del resto questo volume ci mostra, l'abbandono, parziale o completo, di alcune delle persone afflitte. Il secondo aspetto sensibile riguarda invece il paradossale effetto non d'innovazione delle relazioni, ma, al contrario, di stabilizzazione e rafforzamento di quelle già esistenti.

Scrivendo l'autrice: «Dopo alcuni anni, diversi attori si resero conto del potere che una categoria così malleabile – un *boundary object* a tutti gli effetti – recava con sé: in Europa, come abbiamo visto, le case farmaceutiche e le pubbliche amministrazioni se ne appropriarono ri-significandolo, sino a strutturare nuove pratiche di sapere/potere» (p. 71). Da questo punto di vista, dunque, agli occhi dell'etnografia le malattie

rare sembravano dunque sfuggire alla settorializzazione dell'istituzione biomedica e sull'approccio oggettivante che ne caratterizza certe espressioni. Ilaria Lesmo rileva significativamente: «La prassi mediante cui gli utenti venivano distribuiti tra questi ambulatori andava quindi mostrandomi come fossero le pratiche a definire interpretazioni e tassonomie: era in base ai servizi offerti (ad esempio alla tipologia dei diversi ambulatori) che si producevano specifiche distinzioni tra malattie e malattie comuni, malattie più rare e malattie meno rare» (p. 121).

Ma l'effetto è paradossale: nel momento in cui prende atto della difficoltà ad assorbire le malattie rare nelle proprie griglie classificatorie, il dispositivo biomedico pare procedere a un'interpretazione formale che, benché talvolta al prezzo di frammentazioni e forzature, produce un effetto più di stabilizzazione che di destabilizzazione. L'impressione che ne risulta è che il bisogno di proteggere e riaffermare quelle categorie spingesse a un inasprimento dell'autorità politica biomedica, con un effetto che non si limiterà solo all'ambito delle malattie rare, ma di tutta la pratica medica istituzionalizzata.

In definitiva, la constatazione della complessità svelata dalle malattie rare pareva paradossalmente rafforzare – e perfino legittimare – l'attività di semplificazione e controllo unilaterale da parte delle istanze istituzionali e sanitarie. Riflettendo su questa constatazione, l'autrice chiosa con una certa malinconia: «A partire dalle loro esperienze e dalle loro domande di senso, infatti, si sarebbero potuti ideare e sperimentare nuovi dispositivi discorsivi, nuove strategie negoziali e, in generale, nuovi processi trasformativi» (p. 270). Eppure, almeno per qualche istante, a noi lettori è concesso essere più ottimisti: è grazie a libri come *Malattie rare in emergenza* e attività – etnografica, relazionale, critica, operativa – come quella condotta dalla sua autrice che possiamo ancora sperare in quei processi trasformativi virtuosi.