

UNIVERSITA' DEGLI STUDI MILANO-BICOCCA
Facoltà di Scienze della Formazione
Dottorato in "Antropologia della Contemporaneità
Etnografia delle Diversità e delle Convergenze Culturali" (XXIV ciclo)

**L'EMERGENZA DELLE MALATTIE RARE E LE
NUOVE SOGGETTIVITÀ DELLA CURA**

**Biopotere, *agency* ed incorporazione nella produzione di
nuovi saperi sul disagio**

Tesi di Dottorato

Candidato: Ilaria Eloisa Lesmo

Tutor: Prof. Roberto Malighetti

Coordinatore: Prof. Ugo Fabietti

*A mio padre,
che si è allontanato prima che terminassi questo percorso.*

*A mia figlia,
che sta arrivando.*

**L'EMERGENZA DELLE MALATTIE RARE E LE
NUOVE SOGGETTIVITÀ DELLA CURA**
**Biopotere, *agency* ed incorporazione nella produzione di
nuovi saperi sul disagio**

Ringraziamenti.....7

**Introduzione. “Malattie rare” ed espansioni nosologiche: nuovi saperi della
cura tra categorie, biopotere e *agency*.....12**

PARTE PRIMA

Una genealogia delle malattie rare

***INTRODUZIONE*.....44**

***I CAPITOLO Malattie rare dal locale al globale: dell’inizio – ovvero degli
innumerevoli inizi*.....58**

**1.1. L’Orphan Drug Act e la produzione di una nuova biocittadinanza
.....61**

**1.2. Le malattie rare in Europa: nuove pratiche di sapere e nuove forme di
biopotere.....82**

<i>II CAPITOLO Malattie rare dal globale al locale: governance, confini e sconfinamenti.....</i>	98
2.1. I nuovi apparati biopolitici in Italia.....	109
• Rappresentazioni e pratiche istituzionali.....	109
• Rarità e identità nel mondo associativo.....	119
2.2. La Regione Piemonte.....	134

PARTE SECONDA

Alla ricerca (etnografica) delle malattie rare: processi di plasmazione in campo

<i>INTRODUZIONE.....</i>	147
--------------------------	------------

<i>III CAPITOLO Alla ricerca etnografica delle malattie rare: l'individuazione del campo di ricerca.....</i>	161
--	------------

3.1. L'accesso al CMID: confusione, commistioni e “pangolini biomedici”.....	161
3.2. Malattie rare tra ordine e disordine: il CMID come strumento socio-culturale.....	178

<i>IV CAPITOLO Le malattie rare al CMID. Rappresentazioni e pratiche dei professionisti sanitari.....</i>	193
---	------------

4.1. Le tre semantiche: malattie rare tra leggi, "etichette" e "cose fantomatiche".....	205
• Verso una descrizione densa delle malattie rare.....	205
• La semantica esperienziale: assenza conoscitiva, spaesamento, inguaribilità e cronicità.....	213
• Confini e sconfinamenti: la plasticità delle malattie rare nelle rappresentazioni dei professionisti sanitari.....	226
4.2. Negoziare le malattie rare tra controllo, riconoscimento, economie morali e processi di <i>triage</i>	231

<i>V CAPITOLO Le malattie rare al CMID. Rappresentazioni e pratiche degli utenti.....</i>	<i>250</i>
5.1. L'azione delle malattie rare nell'esperienza dei pazienti del CMID: soggettivazione, <i>agency</i> , biocittadinanza e dissolvenza.....	<i>250</i>
• "Non esiste la sclerodermia. Esistono le sclerodermie". Una rarità flessibile a potenziamento dell' <i>agency</i> individuale.....	<i>254</i>
• Quando la <i>illness</i> non trova riscontro in ambito biomedico. Una rarità sconosciuta per rivendicare orizzonti interpretativi altri.....	<i>267</i>
• Riconoscere e disconoscere un disagio. Una rarità inascoltata tra biocittadinanza ed emarginazione.....	<i>274</i>
• Storie di disabilità e normalità. Una rarità in dissolvenza.....	<i>286</i>
5.2. Malattie rare: quale distanza dall'esperienza?.....	<i>292</i>
• Segnali somatici e pratiche del quotidiano.....	<i>295</i>
• L'attribuzione diagnostica e la configurazione di una soggettività malata.....	<i>304</i>
• Malattie rare e incertezza.....	<i>312</i>
• Incorporare sofferenze sociali.....	<i>323</i>
• Malattie rare come strumento di socializzazione dell'esperienza: un paradosso dell' <i>agency</i>	<i>335</i>
 <i>VI CAPITOLO Malattie rare e produzione del sapere.....</i>	 <i>349</i>
6.1. Malattie rare, antropologia medica e altri saperi della cura.....	<i>349</i>
6.2. Risignificare la rarità in ambito pediatrico. Verso una logica della complessità.....	<i>361</i>
• Complessità e individualità somatiche.....	<i>361</i>
• Complessità e incertezza rilevante.....	<i>376</i>
6.3. Verso una pluralizzazione del sapere: quale ruolo all'antropologia medica?.....	<i>389</i>
 <i>CONCLUSIONI.....</i>	 <i>400</i>
 <i>BIBLIOGRAFIA.....</i>	 <i>418</i>

RINGRAZIAMENTI

Le radici di questo lavoro germinarono otto anni fa, quando per la prima volta sentii parlare di malattie rare. Da allora, le persone che hanno contribuito alla mia ricerca sono state moltissime e vi hanno partecipato in diversi modi.

Senz'altro devo ringraziare il personale e gli utenti del CMID - “Centro Multidisciplinare di Ricerche di Immunopatologia e Documentazione su Malattie Rare - Centro di Coordinamento della Rete Interregionale Malattie Rare di Piemonte e Valle d’Aosta”, perché fu lì che prese avvio lo studio. Benché in origine nessuno avrebbe previsto che il CMID sarebbe stato parte del mio campo di ricerca, il Centro si trasformò ben presto in un vero e proprio contesto etnografico. Quando si ventilò l'ipotesi di condurre una ricerca antropologica, il Prof. Dario Roccatello, Direttore del CMID, mi fornì spazi e tempi per svolgere il lavoro, nonostante le nostre difformità di vedute. Per questa apertura ancora oggi gli sono assai grata.

Tra il personale del CMID devo inoltre un ringraziamento particolare a Rita Maria Bianco e ad Alessia Nastri, le mie colleghe dell'epoca, che mi sostituirono spesso in segreteria così da permettermi di incontrare i miei interlocutori e di svolgere i colloqui necessari al lavoro di ricerca. Senza la loro disponibilità la raccolta del materiale etnografico non sarebbe stata possibile.

Devo anche profonda gratitudine a tutti i medici, strutturati e specializzandi, che ho incontrato nei cinque anni di lavoro al Centro. Essi hanno contribuito in molti modi alla ricerca: fornendomi materiale e indicazioni sulle malattie rare, partecipando a interviste e colloqui, e scaldandosi appassionatamente durante stimolanti e accese discussioni. Inoltre, sono stati i medici ad avermi introdotta ai propri pazienti in qualità di antropologa,

consentendomi di dare un ulteriore impulso al lavoro. Per questi motivi voglio ringraziarli profondamente.

Un grazie va anche alle infermiere del Centro che hanno accettato di narrarmi le loro esperienze e di esprimermi i propri pareri, anche quando non erano convinte che ciò sarebbe stato utile. Per i punti di vista, le prospettive critiche ed i vissuti che mi hanno regalato, le ringrazio.

Con le dottoresse Ivana Finiguerra, Lorenza Garrino, Paola Simone ed Elisa Picco abbiamo condiviso la conduzione di un progetto che a sua volta mi ha fornito stimolo e materiale. Abbiamo svolto insieme interviste, colloqui e riunioni. Ci siamo confrontate per due anni su metodologie di ricerca e prospettive analitiche. Nonostante le divergenze finali il lavoro condotto insieme è stato prezioso, motivo per cui non posso che rivolgere loro un sentito grazie.

Al cuore del lavoro svolto al CMID vi sono stati però gli incontri, gli scambi ed i colloqui con gli utenti e con alcuni loro cari. Ricordo vividamente ciascuno di loro: ne rammento volti, voci e discorsi, che si sono spinti ben oltre la mera raccolta del materiale di ricerca. Queste persone mi hanno dedicato tempo, disponibilità e confidenze. Da sempre ho avuto l'impressione di non poter ricambiare sufficientemente la loro partecipazione, né la fiducia accordatami. A molte delle loro narrazioni non ho neanche potuto dedicare lo spazio che avrebbero meritato. Spero che non me ne abbiano e che in qualche modo possa giungere loro il mio ringraziamento.

A dare una svolta alle mie riflessioni, ai miei sguardi ed, in generale, al mio lavoro etnografico è stata l'esperienza condotta con l'Angolo delle Storie presso l'Ospedale Infantile Regina Margherita di Torino (OIRM). Sono grata quindi a tutti i membri dell'Angolo: Roberto Lala, Elisabetta Bignamini, Maurizio Balistreri, Ketty Brucato, Silvia Einaudi, Giorgia Fenocchio, Cristiana Riso, Cristiana Tinari, Patrizia Levi, Paolo Morgando, Giulia Ferro, Luca Nave ed Elena Nave. Non solo abbiamo condiviso un lavoro interessante, ma credo davvero che il confronto interdisciplinare abbia ampliato le mie prospettive, conducendomi verso una “logica della complessità” ed una nuova maturità teorica.

Un ringraziamento particolare lo devo, però, ad alcuni membri dell'Angolo delle Storie. Con Elena Nave, amica e confidente, abbiamo condiviso impressioni, fantasie, future aspettative e speranze professionali. Insieme abbiamo lavorato e

progettato, accomunate anche dalla contemporanea iscrizione a due diverse scuole di dottorato. Ci siamo sfogate tante volte delle fatiche e delle difficoltà suscitate dalle esperienze di ricerca. La sua comprensione, così come il suo supporto, mi sono stati preziosi.

La dottoressa Elisabetta Bignamini mi ha permesso di accedere al suo reparto e, più in generale, a bandi, iniziative e percorsi attivati presso l'ospedale. In lei ho trovato un'interlocutrice a cui poter proporre nuove idee e nuovi progetti. Non posso dunque che dedicarle un particolare ringraziamento per le numerose opportunità fornitemi.

Ad introdurmi per primo all'OIRM è stato però il dottor Roberto Lala, studioso appassionato oltre che pediatra esperto. Il dottor Lala mi ha aperto le porte dell'ambulatorio da lui condotto, mi ha presentata ai suoi pazienti e mi ha invitata a diversi gruppi di lavoro. Mostrandosi sempre fiducioso rispetto all'applicabilità dell'antropologia medica in ambito sanitario, ha esaminato con ottica propositiva le possibili iscrizioni del sapere antropologico in ambito ospedaliero ed i nuovi indirizzi progettuali percorribili in questo contesto. Lavoriamo insieme ormai da alcuni anni ed io non posso che provare una gratitudine profonda ed affettuosa nei suoi confronti.

Dal momento che tutte queste esperienze mi hanno consentito di incontrare e colloquiare con bambini e ragazzi affetti da malattie rare e con i loro genitori, devo anche queste persone un sentito ringraziamento. Per quanto non ci conoscessimo, si sono mostrate disponibili agli incontri e, in alcuni casi, pronte a narrarsi, raccontando di sé e delle proprie esperienze. Anche grazie a loro si è costruita la mia ricerca.

Rielaborare, rappresentare, ma soprattutto “pensare” coerentemente la mole ingente di materiale etnografico così raccolto non è stata un'impresa semplice. Il Prof. Roberto Beneduce mi ha suggerito spunti, idee e strumenti analitico-concettuali in grado di orientare il mio percorso. Inoltre mi ha fornito un sostegno quando, scoraggiata, mi sono rivolta a lui per via delle difficoltà che incontravo sul campo. Per tutto ciò, lo ringrazio.

Ringrazio inoltre il Prof. Ivo Quaranta perché le sue lezioni sugli approcci narrativi in medicina, così come la sua disponibilità ad incontrarsi e confrontarsi in merito alle possibili applicazioni dell'antropologia medica in ambito sanitario, mi sono risultati indispensabili per affrontare i nodi più problematici di questo

lavoro. La possibilità di un'applicazione pratica dell'antropologia in ambito clinico ha infatti costituito per me uno degli aspetti più faticosi dell'esperienza sul campo, sia per quanto concerne la concettualizzazione teorica, sia per quanto riguarda le prassi agite. Per avermi offerto sostegno in questo, gli sono grata.

Ringrazio anche il Prof. Francesco Remotti, che in un nostro lungo incontro ha dimostrato interesse per il mio lavoro e mi ha incoraggiata suggerendomi possibili ottiche interpretative. L'idea del “pangolino biomedico”, cruciale nella mia tesi, è scaturita da quel confronto.

Tengo poi a ringraziare il Prof. Roberto Malighetti, attento lettore dei miei scritti. Sempre disponibile nonostante le mie assenze, le mie lungaggini e le mie personali vicissitudini, non ha mai mancato di supportarmi. Soprattutto, però, desidero ringraziarlo perché il suo approccio metodologico ha segnato profondamente la mia pratica di ricerca. Nonostante il lavoro etnografico fosse già avviato da qualche tempo, studiare l'approccio da lui proposto mi ha permesso di concepire l'esperienza di ricerca in un'ottica nuova, riplasmando non solo il mio sguardo, ma anche il mio modo di vivere il “campo”.

Dal punto di vista emotivo, la conduzione di questo lavoro è stata tutt'altro che semplice. Come probabilmente accade spesso, ho incontrato diverse difficoltà, contemporanee all'avvicinarsi delle mie esperienze di vita. Ho pensato molte volte di rinunciare, finanche nell'ultimo anno. Ad avermi permesso di giungere al termine sono stati i miei cari: mia madre, che mi ha sollevato da alcune incombenze pratiche, e mio fratello, che mi ha supportata nei numerosi momenti di crisi.

Enrico, mio marito, è stato colui che più di ogni altro ha pagato il prezzo delle mie fatiche, sopportando malumori e malesseri e caricandosi di pesi che non gli spettavano. E' lui che mi ha condotto con pazienza ed entusiasmo alla fine di questa tesi. Per tutto questo, e più in generale per la sua attenzione ad un mondo che gli era del tutto sconosciuto, non posso che ringraziarlo ricolma di affetto. Spero con tutta me stessa di poterne, un giorno, ricambiare gli sforzi.

L'ultimo ringraziamento va a mio padre. Ricordo chiaramente come mi ammonì severamente, con il suo modo di fare brusco e diretto, quando gli comunicai di voler lasciare la scuola di dottorato. Non so se adesso valga ancora qualcosa rivolgergli la mia gratitudine. Non voglio dimenticare, però, che senza di lui questo lavoro non sarebbe mai esistito. Dunque, grazie.

INTRODUZIONE. “Malattie rare” ed espansioni nosologiche: nuovi saperi della cura tra categorie, biopotere e *agency*.

“... la crisi è un reale momento congiunturale nella ricostruzione della connessione fra verità e realtà, fra parole e cose, che richiede nuove pratiche di vedere, conoscere ed essere.” (Escobar, 2001)

Questo lavoro, frutto di sei anni di esperienze che, a vario titolo, ho svolto nell'ambito delle Malattie Rare presso la Rete Interregionale di Piemonte e Valle d'Aosta (Italia), si propone due obiettivi sostanziali. In primo luogo, esso indaga le trasformazioni che l'istituzione relativamente recente della categoria di “malattia rara” ha prodotto nell'organizzare il sistema medico, nell'attivare alcune pratiche discorsive inerenti a disagio e cura, nello strutturare l'esperienza di afflizione dei soggetti afflitti e nel generare nuove soggettività. In secondo luogo, lo studio riserva un interesse specifico alle dinamiche che, durante il lavoro etnografico, hanno coinvolto l'antropologia medica e me stessa in quanto antropologa. Tali dinamiche hanno talvolta configurato pratiche discorsive differenti da quelle proposte dalla biomedicina: pratiche a cui in alcuni casi i soggetti afflitti, più spesso i professionisti hanno attinto, plasmando saperi ibridi, frammentati, contesi o contestati.

La tesi che sosterrò ritiene che la categoria di “malattia rara” sia emersa da dinamiche socio-culturali riconducibili ad un preciso contesto spazio-temporale: gli Stati Uniti d'America tra gli anni Settanta e gli anni Ottanta. In seguito, questa stessa categoria si è diffusa altrove e ha assunto diversi significati, influenzando ed indirizzando altre dinamiche socio-culturali. Tra queste ultime rientrano: l'espansione nosologica che vede una continua moltiplicazione delle categorie di malattia in ambito biomedico (Hedgecoe, 2003; Hedgecoe, Martin, 2003); la produzione di nuove forme di biosocialità e biocittadinanza (Rose, Novas, 2003); il consolidamento di nuovi apparati biopolitici e nuove forme di *governance* (Rose, Miller, 2010); l'introduzione di nuove economie politiche e morali della

speranza (Novas, 2006; Novas, Rose, 2000; Rose, 2008; Rose, Novas, 2003); l'accresciuto peso delle associazioni dei pazienti in ambito decisionale (Huyard, 2007; 2009a; 2012; Rabeharisoa, 2003; Callon, Rabeharisoa, 2003).

All'interno di simile panorama, a mio parere, la biomedicina¹ e le istituzioni sanitarie hanno tentato di appropriarsi della categoria di “malattie rare” per legittimare un processo di medicalizzazione² di nuovi linguaggi della sofferenza. Tali linguaggi erano stati creativamente prodotti da soggetti che esperivano un essere-nel-mondo disagiato a diversi livelli: sociale, economico, politico, relazionale. Erano cioè espressioni di sofferenze sociali (Das, Kleinman, Lock, 2001; Kleinman, Das, Lock, 1997) incorporate in segnali corporei non sempre riconducibili alle classificazioni biomediche pre-esistenti. Questi assumevano caratteristiche disordinate agli occhi degli specialisti, rischiando così di sfuggire alla loro giurisdizione. L'ideazione di una nuova categoria, in grado di contenere disagi “residuali”, si rese dunque indispensabile per ristabilire l'ordine pre-esistente. I discorsi in merito alle “malattie rare” vennero allora rimodellati in modo da strutturare una sorta di “pangolino³ biomedico”: uno strumento impiegato nella gestione del disordine e, nello stesso tempo, nella strutturazione di un nuovo ordine epistemologico.

Ad ogni modo, pur agendo come nuovo contenitore in grado di ricondurre

¹ Con il termine biomedicina mi riferisco a quella forma di medicina che costruisce e gestisce i fenomeni di malattia tenendo prevalentemente in considerazione i fattori anatomico-fisiologici e bio-anatomici e limitando la portata di altri fattori, quali quelli socio-culturali. Essa si caratterizza per un'ontologia realista, per l'adozione di metodi basati su prove di efficacia e per l'intento di risolvere, o per lo meno ridurre, i sintomi intervenendo sugli aspetti fisico-chimici.

² Mi riferisco qui al processo di medicalizzazione come inteso da Baer, Singer e Susser, ossia come un “[...] processo che implica l'assorbimento di comportamenti e arene sociali sempre più ampie entro la giurisdizione del trattamento biomedico attraverso una costante estensione della terminologia del patologico atta a coprire nuove condizioni e comportamenti” (Baer, Singer, Susser, 2003: 14).

³ Sul pangolino si concentrano molte considerazioni di Mary Douglas nel testo “Purezza e pericolo”. Il pangolino, o formichiere squamato, era infatti al centro delle pratiche rituali dei Lele del Congo. Per questi ultimi, il pangolino rappresentava l'anomalia per eccellenza, l'espressione di ciò che non riesce ad essere iscritto entro i sistemi classificatori in uso. Nel pangolino si conciliavano drammaticamente alcuni opposti categoriali cruciali per i Lele: esso combinava “tutti gli elementi che la cultura Lele tiene separati” (Douglas, 1996: 259). Anziché essere semplicemente rifiutato o allontanato in quanto fonte di pericolo, però, esso era per i Lele oggetto di culto e li spingeva ad “esaminare le categorie sulle quali è stata costruita tutta la cultura che li circonda e a riconoscerle per quello che sono, creazioni arbitrarie, artificiali e fittizie” (*ivi*: 258). Aggiunge ancora Douglas: “Attraverso il mistero del rito essi riconoscono in parte la natura convenzionale e fortuita delle categorie che modellano la loro esperienza. Se fossero coerenti nel tenersi lontani dall'ambiguità, essi cadrebbero nella divisione tra l'ideale e il reale. Essi invece affrontano l'ambiguità in una forma estrema e concentrata: osano afferrare il pangolino e sottoporlo all'uso rituale, proclamando che questa cerimonia ha più potere di ogni altra” (*ivi*: 259).

ad un ordine l'“anomalia”, la categoria di “malattia rara” ha, di fatto, prodotto alcune modifiche nel sistema classificatorio esistente: ad esempio, maggiori livelli di *flessibilità* ed *incertezza* sono stati riconosciuti dalla biomedicina, ma anche accordati a quest'ultima.

La *flessibilità* classificatoria ha senza dubbio acquisito maggior rilevanza rispetto al passato. Infatti, poiché il concetto di “malattia rara” si fonda su criteri di prevalenza⁴, esso aggrega condizioni estremamente eterogenee entro un unico quadro nosologico, in grado di contenerle tutte e nel contempo di rimanere malleabile. Questa situazione struttura entità aperte, modificabili e facilmente rivedibili, pur tentando di conciliare simili categorie con le logiche classificatorie già esistenti.

In secondo luogo, la definizione di “rarità” legittima un elevato livello di *incertezza* all'interno della pratica biomedica. Nuovi strumenti teorici sono stati introdotti negli studi sui farmaci “orfani” (i farmaci destinati ai pazienti con malattia rara) per poter valutare, gestire e controllare da un punto di vista statistico gli “accresciuti” ed “inevitabili” livelli di incertezza. Inoltre, la letteratura internazionale ha proposto di rivedere i criteri per la valutazione della “sicurezza” e dell’“efficacia” di alcuni farmaci destinati alle malattie rare, poiché il numero di soggetti coinvolti sarebbe stato insufficiente per soddisfare i requisiti statistici normalmente pretesi. Infine, le prescrizioni di farmaci off-label, ossia “fuori indicazione”, hanno assunto un peso assai rilevante nella gestione terapeutica dei soggetti afflitti.

Ad ogni modo, riconoscendo la “flessibilità” e l’“incertezza”, la biomedicina ha potuto, in qualche modo, estendere il proprio controllo su ciò che ne definiva, in precedenza, un'esteriorità. Se è vero, infatti, che “l'esterno di una scienza è più popolato di quanto non si creda” (Foucault, 2004: 17), certo è che “incertezza” e “flessibilità” abitavano, almeno in parte, l’“esterno” della biomedicina. Pare però che la creazione delle “malattie rare” abbia permesso una vera e propria “presa del fuori”⁵ (Agamben, 1995), ossia di quei luoghi ove il

⁴ Come avremo modo di esplorare più approfonditamente in seguito, le malattie rare sono state definite dall'Unione Europea in base ad una prevalenza inferiore a 5:10.000 (Official Journal of European Communities, 1999, 99/L 155; 2000, L18/1). L'Italia, con il Decreto Ministeriale 279/2001, ha individuato 289 malattie rare più 47 gruppi di malattie per cui sono previste esenzioni dalla partecipazione al costo dalle spese sanitarie. In seguito, alcune Giunte Regionali hanno aggiunto ulteriori patologie alla lista ministeriale.

⁵ Il concetto di "presa del fuori" è proposto da Agamben in riferimento alla "relazione di eccezione", una "forma estrema della relazione che include qualcosa unicamente attraverso

sapere biomedico non osava spingersi. C'è di più: proprio le caratteristiche di “flessibilità” ed “incertezza” hanno richiesto alla biomedicina di agire con una certa urgenza. Da qui, la percezione diffusa di un’“emergenza” socio-sanitaria relativa alle “malattie rare”, peraltro riconosciuta da molte normative nazionali.

L'utilizzo del concetto di “*emergenza*” all'interno di questo lavoro rinvia a questo e ad altri significati. Oltre che “urgente”, l’“emergenza” delle “malattie rare” vuole essere qui ricondotta all'idea di un “venire a galla”, un “risultare” e un “manifestarsi” di tali patologie (Zingarelli, 2003: 622), per anticipare l'adozione di un *metodo genealogico* in grado di attribuire profondità storica alla categoria stessa. L’“emergenza”, inoltre, rimanda a quelle “forme di vita emergenti” di cui parla Nikolas Rose per definire

qualcosa di nuovo che prende forma grazie all'intersezione di percorsi molteplici e contingenti, e non come conseguenza di uno sviluppo univoco. Qualcosa di nuovo che scaturisce dall'intrecciarsi di modi di pensare e di agire pertinenti ad ambiti diversi – medici, legali, economici, politici, morali - e non è direttamente postulato da nessuno di essi. Qualcosa le cui caratteristiche possono essere identificabili, ma il cui risultato non può essere previsto (Rose, 2008: 130).

La complessità evocata da Rose, quindi, illustra un panorama assai articolato, dove più soggetti si modellano e si costruiscono vicendevolmente. Sarebbe, infatti, riduttivo presupporre in questa tesi un dominio assoluto della biomedicina sulle “malattie rare”, un “potere sovrano”⁶ (Agamben, 1995), tale da annichilire

la sua esclusione" (Agamben, 1995: 22). Scrive Agamben: "Poichè 'non esiste nessuna norma che sia applicabile al caos', questo dev'essere prima incluso nell'ordinamento attraverso la creazione di una zona di indifferenza fra esterno e interno, caos e situazione normale: lo stato di eccezione. Per riferirsi a qualcosa, una norma deve, infatti, presupporre ciò che è fuori dalla relazione (l'irrelato) e, nondimeno, stabilire in questo modo una relazione con esso" (*ivi*: 23-24).

⁶ Il concetto di Agamben si riferisce ad una sovranità che "[...] non è, allora, né un concetto esclusivamente politico, né una categoria esclusivamente giuridica, né una potenza esterna al diritto (Schmitt), né la norma suprema dell'ordinamento giuridico (Kelsen): essa è la struttura originaria in cui il diritto si riferisce alla vita e la include in sé attraverso la propria sospensione" (Agamben, 1995: 34). In realtà, nel presente lavoro escludo tale concezione, facendo mie le critiche mosse da Rabinow e Rose (2006): i due Autori contestano la rappresentazione del potere proposta da Agamben, preferendone una più sfumata. Agamben, infatti, presuppone un potere totalizzante che, per quanto suddiviso tra diversi soggetti (giuristi, dottori, esperti, scienziati, preti) agirebbe sulla vita in alleanza con questi ultimi. Rabinow e Rose suggeriscono invece un panorama maggiormente controverso, considerando che: "[...] gli stati governamentalizzati del tardo diciannovesimo secolo presero la forma che hanno attraverso la prima formazione di apparati sempre crescenti di raccolta e problematizzazione di conoscenze, che si costituirono al fianco dell'apparato di stato, spesso in conflitto con esso, nel terreno emergente del 'sociale'. Da quest'epoca in poi,

del tutto interpretazioni e pratiche altre. Anzi: come si è già accennato, nuove economie politiche e morali, nuove strategie partecipative, nuove forme di *governance* sono state elaborate in relazione alle malattie rare: nel momento in cui il “fuori” è stato definito ed individuato, diversi soggetti hanno tentato e tentano oggi di percorrerlo. Nuove pratiche discorsive inerenti alle “malattie rare”, così, hanno trasformato le interazioni clinico-terapeutiche, gli accessi a carriere e a fonti di finanziamento, l’organizzazione socio-strutturale del sistema deputato alla cura. Esse hanno contemporaneamente attivato nuove forme di biocittadinanza (Rose, Novas, 2003), nuovi centri di potere, nuove alleanze/opposizioni e nuove esclusioni/inclusioni dal sistema stesso.

La mia tesi sostiene, dunque, che i nuovi discorsi e le nuove pratiche di cura orientate alla gestione della “rarità”, e dei correlati fenomeni di “complessità” e di “cronicità” non siano necessariamente negative. Esse, infatti, potrebbero eventualmente aprire la strada a nuovi processi negoziali tra molteplici protagonisti: in primo luogo, una biomedicina che si estende gradualmente a tutti gli ambiti esperienziali; in secondo luogo, discipline⁷ altre che di questi ambiti si interessano (tra cui l’antropologia); in terzo luogo, gli afflitti, impegnati nell’ideare forme di riconoscimento e nel modificare a proprio vantaggio le economie politiche e le logiche di potere dominanti.

Per contro, però, un dialogo inefficace tra questi saperi molteplici e difformi (ivi compresi quelli incorporati dai soggetti afflitti), potrebbe invece trasformare effettivamente le “patologie rare”, “complesse” e “croniche” in uno strumento in grado di estendere notevolmente il potere di una biomedicina ipertecnologicizzata e iperspecialistica, caratterizzata da classificazioni rigide, oggettivanti, indiscutibili. La pervasività di tale biomedicina, peraltro, saprebbe estendersi diffusamente sia a livello collettivo, poiché paradossalmente ognuno di noi potrebbe divenire “un malato raro”, sia a livello individuale, poiché la “complessità” di tali malattie potrebbe assorbire ogni ambito esistenziale del singolo, riconducendolo a problematiche di tipo biomedico.

Per esaminare questi ultimi aspetti, è stato quindi importante interrogare il

gli stati possono governare solo grazie alle modalità attraverso cui riescono a connettersi a questi apparati, che hanno le proprie peculiari logiche e viscosità" (ivi: 203).

⁷ Nel corso del lavoro ricorrerò al concetto di "disciplina" riferendomi ad una terminologia prettamente foucaultiana, considerandola come "[...] definita da un campo di oggetti, da un insieme di metodi, da un corpus di proposizioni ritenute vere, da un gioco di regole e definizioni, da tecniche e da strumenti" (Foucault, 2004: 17).

ruolo interpretato o interpretabile dall'antropologia in ambito biomedico e, in particolare, in relazione alle malattie rare. In questo modo, l'esperienza etnografica non è stata solamente uno strumento d'analisi, ma anche un oggetto dell'analisi stessa. Nel corso del lavoro etnografico, infatti, mi è capitato di lavorare insieme ad altri operatori per tentare di comprendere il vissuto di disagio esperito dagli afflitti. L'applicazione dell'antropologia (come probabilmente di altre “scienze sociali”) in ambito sanitario, permette di sperimentare nuovi ambiti d'intervento per tale disciplina, ma questo stesso intervento può assumere ruoli assai differenti, a seconda di quanto i diversi specialisti siano disposti a negoziare il proprio sapere. Nel caso in cui essi accettino di co-costruire nuove interpretazioni della sofferenza, della cura e, più in generale dell'incertezza inerente al sistema, allora potranno interagire efficacemente tra loro. Avranno modo di generare altre interpretazioni possibili del “fuori” e altri meccanismi classificatori, porosi, relativi, mai esaustivi. Potranno creare altri modelli esplicativi dei disagi, illustrando le interconnessioni tra i segnali corporei e le dimensioni socio-culturali del vissuto, recuperando discorsi elaborati dai soggetti afflitti, o aiutando a costruire “[...] un insieme di aspettative future. [...] Attraverso l'anticipazione di problemi sociali ed etici e di un coinvolgimento critico nel processo di innovazione, essi [i bioeticisti e gli studiosi di scienze sociali] stanno anche aiutando a costruire e modellare il futuro” (Hedgecoe, Martin, 2003: 357).

D'altra parte, questo stesso futuro potrebbe invece assistere ad un più saldo radicamento dei discorsi biomedici, se gli studiosi di scienze sociali dovessero limitarsi a fornire ai professionisti sanitari alcuni strumenti in grado di ampliare ulteriormente il discorso biomedico, senza tuttavia arrivare ad una reciproca messa in discussione. Se ciò dovesse accadere, le conoscenze socio-umanistiche consegnerebbero e garantirebbero ai professionisti sanitari una *authoritative knowledge*⁸ relativa anche ad ambiti ove solitamente le “scienze della vita” non intervengono: le relazioni sociali, le pratiche culturali, le scelte morali, il vissuto soggettivo-esperienziale. In questo modo, più che a saperi ibridi, si assisterebbe

⁸ Il concetto, elaborato ed approfondito da Brigitte Jordan, si riferisce ad uno specifico sistema di conoscenze che, all'interno di un particolare dominio culturale, viene ad affermarsi prevaricando gli altri, mediante un "processo sociale continuativo che contemporaneamente costruisce e riflette le relazioni di potere all'interno di una comunità. Esso agisce in modo tale che tutti i partecipanti guardino all'ordine sociale corrente come ad un ordine naturale, cioè al modo in cui le cose (ovviamente) sono" (Jordan, 1997: 56).

ad una sorta di “colonizzazione” di alcune conoscenze socio-umanistiche da parte del sapere biomedico: le scienze sociali verrebbero, così, inquadrate entro le “scienze della vita”. Ciò, a sua volta, amplificherebbe gerarchie di saperi/poteri già esistenti, riducendo contemporaneamente la pluralità discorsiva in relazione alle esperienze di disagio.

Ecco, dunque, come nel concetto di “emergenza” intendo infine implicare anche l'accezione di “una situazione pubblica pericolosa, che richiede provvedimenti eccezionali” (Zingarelli, 2003: 622) secondo il mio particolare punto di vista. Mi riferisco, in particolare, alla necessità di ideare alcuni provvedimenti che siano orientati ad una pluralizzazione dei punti di vista ed una maggiore democratizzazione del sapere e che si contrappongano al rischio di un'acquisizione di potere pressoché monopolistico da parte di uno specifico ambito disciplinare.

Biopolitica, biocittadinanza ed agency: lo statuto del soggetto tra domesticazione ed incorporazione

La concezione del sapere a cui mi riferisco – sia esso la biomedicina o l'antropologia, le nuove biotecnologie o i discorsi elaborati dalle associazioni delle malattie rare - presuppone uno sguardo *costruzionista* ed *ermeneutico*, secondo cui il sapere stesso risulta esito di processi storico-sociali e politico-economici che ne pongono in essere il campo di oggetti, l'insieme di regole, il bagaglio metodologico. Nel corso del lavoro, mi riferirò dunque a saperi funzionali e poietici, da considerarsi quali procedure per la costruzione di oggetti (Borutti, 2005). Presupporrò inoltre che biomedicina ed antropologia siano collocabili tra queste fenomenotecniche⁹ (Bachelard, 1998).

In quest'ottica, le relazioni che collegano i saperi alle dinamiche socio-culturali risultano biunivoche: da una parte i primi sono elaborati all'interno di processi storici, situati e contestuali. D'altro canto, essi retro-agiscono su questi ultimi, ponendo in essere specifiche soggettività, attribuendo loro forme di

⁹ Bachelard elaborò il concetto di “fenomenotecnica” per riferirsi ad una “tecnica di produzione dei fenomeni” che evidenziasse come gli oggetti non siano indipendenti dal soggetto conoscente. Infatti, come evidenzia Malighetti recuperando tale concetto, quest'ultimo è sempre, necessariamente “un soggetto storico, inserito in una specifica forma di vita, ontologicamente fondato sulla sua cultura e sul suo sapere” (Malighetti, 2008: 19). Soggetto e oggetto, quindi, si appartengono reciprocamente e vicendevolmente si costruiscono in un dato tempo e luogo.

riconoscimento e intelligibilità, attivando pratiche e costruzioni identitarie, stimolando aspirazioni e speranze. Ciò implica anche che, all'interno di un certo dominio, esistano specifiche gerarchie di saperi, in base alle quali alcune economie politiche e morali prendono forma a scapito di altre; talune forme di capitalizzazione e pratiche di cura sono rese accessibili, mentre altre non risultano fruibili; alcune collettività vengono a plasmarsi ed acquisiscono riconoscibilità, mentre altri individui esperiscono vere e proprie “crisi della presenza”¹⁰.

Simili argomentazioni possono ben avvalersi dei numerosi dibattiti che, a partire dagli studi foucaultiani, hanno avuto luogo in merito al concetto di *biopotere* e che, più recentemente, sono emersi dagli studi su *biopolitica*, *biocittadinanza* e *biosocialità*.

Foucault considerò il biopotere lo strumento fondamentale per il consolidamento di un certo tipo di autorità e di struttura sociale in un determinato contesto storico, e precisamente a partire dall'epoca vittoriana. Il biopotere era caratterizzato principalmente dall'“ingresso della vita nella storia – voglio dire l'ingresso dei fenomeni propri alla vita della specie umana nell'ordine del sapere e del potere –, nel campo delle tecniche politiche” (Foucault, 2006: 125). Il potere, da quel momento, trovò modo di essere esercitato al livello della vita, secondo un diagramma bipolare che prevedeva contemporaneamente l'azione sull'anatomo-politica del corpo umano, mirante a massimizzare la forza dei corpi individuali integrandoli in sistemi efficienti, e l'azione sulla popolazione, mediante forme di regolamentazione della natalità, la morbosità, la mortalità, la longevità.

Tale concezione va collocata storicamente e dev'essere necessariamente ripensata oggi che profondi cambiamenti hanno interessato le cosiddette “scienze della vita”. Tuttavia, i lavori di Rabinow e Rose (2006) propongono un'efficace revisione del concetto, suggerendo alcuni strumenti analitici utili per la disamina delle nuove dinamiche socio-culturali inerenti alla biomedicina. I due autori forniscono un'interpretazione più generale del biopotere, secondo cui quest'ultimo

¹⁰ Mi riferisco qui al concetto elaborato da De Martino per esprimere l'impossibilità tipica di particolari momenti dell'esistenza "connessi a crisi inorganiche decisive [...] o a particolari rapporti economici e sociali [...] o alla malattia o alla morte" (De Martino, 1995: 116-117). Egli attingeva alla filosofia esistenzialista per definire la presenza come "la capacità di riunire nell'attualità della coscienza tutte le memorie e le esperienze necessarie per rispondere in modo adeguato a una determinata situazione storica, inserendosi attivamente in essa mediante l'iniziativa personale, e andando oltre di essa mediante l'azione" (*ibidem*).

deve includere almeno i seguenti elementi: (1) uno o più discorsi di verità in merito alle caratteristiche vitali degli esseri umani viventi e una gamma di autorità considerate competenti a parlare di tale verità; (2) strategie di intervento sull'esistenza collettiva in nome della vita e della salute, eventualmente rivolte anche a collettività biosociali emergenti; (3) modi di soggettivazione, mediante cui gli individui sono spinti a lavorare su se stessi, sotto certe autorità, in relazione a discorsi di verità e in nome della propria vita o della propria salute, di quelle delle loro famiglie o collettività o della popolazione nel suo insieme.

A partire da tali considerazioni, gli stessi autori sviluppano l'idea di forme *biopolitiche*, ossia “[...] tutte le specifiche strategie e contestazioni sulle problematizzazioni della vitalità umana collettiva, la morbilità e la mortalità; sulle forme di conoscenza, i regimi di autorità e le pratiche di intervento che sono desiderabili, legittime ed efficaci” (*ivi*: 197). Si tratta di pratiche politiche innovative che, per quanto non annullino i confini delle autorità e delle collettività pre-esistenti, sono in grado di intrecciarsi ad esse e di innestarsi con conformazioni originali, locali e transnazionali, caratterizzate da flussi di informazioni, prodotti intellettuali, frammenti corporei, individui, aspettative, speranze e molto altro ancora. Esse implicano dunque una “*biologicizzazione della politica*” (Rose, Novas, 2003), dove biologia, bioscienza e biomedicina “[...] sfidano anche le concezioni esistenti di cittadinanza nazionale [...]” (*ivi*: 2) e dove specifici presupposti biologici plasmano le “concezioni di ciò che significa essere un cittadino, e [supportano] distinzioni tra cittadini reali, potenziali, problematici e impossibili” (*ibidem*).

In questo modo diviene possibile studiare come nuove e complesse conformazioni biomediche attivino diritti "vitali" di cittadinanza per alcuni individui o gruppi, e come esse individuino specifiche autorità, politiche e non, atte a garantirne l'esercizio. Pratiche di *biocittadinanza* (o *cittadinanza biologica*) prendono quindi forma, riferendosi a:

[...] tutti quei progetti di cittadinanza che hanno connesso le proprie concezioni di cittadini a credenze relative all'esistenza biologica degli esseri umani, come individui, come famiglie e lignaggi, come comunità, come popolazioni e razze, e come una specie. E come altre dimensioni della cittadinanza, la cittadinanza biologica sta subendo essa stessa a trasformazioni e ri-territorializzazioni lungo

dimensioni nazionali, locali e transnazionali (*ibidem*).

Le pratiche di *biocittadinanza* possono quindi richiedere particolari forme di protezione per taluni soggetti, così come possono spingere all'attuazione o alla cessazione di specifiche disposizioni pubbliche o, ancora, alla distribuzione di determinate risorse. Esse producono nuove economie politiche della speranza (tra cui ad esempio, la speranza di un'innovazione nel trattare o curare i disagi, che a sua volta stimola circuiti di investimento e di biovalore) e attivano nuove economie morali della speranza (per cui, ad esempio, alcuni atteggiamenti quali ignoranza, rassegnazione e assenza di speranza vengono considerati deprecabili). La *biocittadinanza* ingenera poi nuove tecnologie etiche intorno a specifiche categorie (ad esempio la vulnerabilità corporea, la sofferenza somatica, il rischio, la suscettibilità genetica) e nuove pratiche di *biosocialità* (come quelle organizzatesi intorno a specifiche categorie nosologiche biomediche).

Diviene evidente, in questo modo, come nuove concezioni e ri-classificazioni in ambito sanitario, biologico e biotecnologico assumano un rilievo tale da travalicare ampiamente la dimensione della cura: esse riguardano più ampie dinamiche socio-culturali, spesso locali e transnazionali contemporaneamente. Nello stesso tempo, esse interessano le esperienze soggettive quotidianamente incorporate dai singoli, che risultano essere costruiti da, e costruttori di, quegli stessi processi.

Poiché in questo lavoro mi sono concentrata ampiamente su tali aspetti, risulta a questo punto fondamentale soffermarsi sulla relazione che ho presupposto intercorrere tra il contesto ed il soggetto. Ho ritenuto tale relazione vicendevolmente costitutiva e fisicamente incorporata. Anche in questo caso, mi sono riferita innanzi tutto alle riflessioni elaborate da Foucault e dai suoi allievi sullo *statuto del soggetto*, secondo cui quest'ultimo sarebbe nel contempo costituito e costituente, assoggettato e soggettivato da specifiche pratiche di potere e specifiche tecnologie del sé¹¹.

In questa tesi, dunque, si considera il singolo come colui che è in grado di agire attivamente per costruire, modellare e modificare il contesto, ma anche

¹¹ Il concetto di "tecnologia del sé" emerse negli ultimi studi di Michel Foucault, per riferirsi alle pratiche mediante cui gli individui "agiscono sul proprio corpo, sulla propria anima, sui propri pensieri, sul proprio comportamento e sul proprio modo di essere, allo scopo di trasformare se stessi [...]" (Martin, Gutman, Hutton, 1992: X).

come colui ove il contesto precipita e sedimenta, sino a plasmarne l'esperienza incorporata. Concepisco dunque la relazione tra il soggetto e le dinamiche socio-culturali e politico-economiche anche nell'ottica della *fenomenologia culturale* che presuppone “una condizione esistenziale in cui il corpo è la fonte soggettiva e il terreno intersoggettivo dell'esperienza” (Csordas, 2003: 19). L'esperienza incorporata - modalità dell'essere-nel-mondo del singolo - è allora il *locus* ove le relazioni sociali e le categorie culturali si radicano e, contemporaneamente, dove queste possono essere criticate, ridiscusse, commentate e contrastate. Esplicitare simile premessa al lavoro è cruciale per diversi scopi.

Innanzitutto specifica uno dei presupposti della mia ricerca etnografica che, come vedremo, si è fondata sulle interazioni, le narrazioni e le esperienze di soggetti assai variegati tra loro, certamente non rappresentativi in termini statistici e spesso accomunati semplicemente dall'accesso, a vario titolo, presso un Centro di Riferimento per le Malattie Rare. Ritenendo, però, che le loro rappresentazioni e le pratiche correlate, siano radicate nella dimensione pubblica e di queste costituiscano un'espressione significativa (Malighetti, 2008), ho ritenuto possibile soffermarmi su tali esperienze per esplorare più ampie dinamiche socio-culturali.

In secondo luogo, chiarire il legame che unisce soggetto e contesto, vuole definire il mio personale coinvolgimento all'interno del campo di ricerca: un campo che ho contemporaneamente rappresentato ed esperito; un contesto che ha orientato il mio lavoro verso specifiche direzionalità, ma che io ho cercato di dirigere secondo i miei interessi e le mie competenze; un percorso che ha plasmato, e che tutt'ora continua a plasmare, i miei modi di essere emotiva, ansiosa o ipocondriaca e che, nel contempo, mi ha vista proporre altre forme relazionali, altre pratiche di comprensione e altri sguardi sul disagio.

Infine, definire la relazione tra contesto e soggetto è una dichiarazione di posizionamento, che situa la presente indagine e il lavoro interpretativo ad essa inerente all'interno di un'*antropologia medica critica* di matrice *poststrutturalista*, specificamente caratterizzata dall'intento di analizzare le connessioni tra la dimensione microscopica e quella macroscopica, tra il particolare ed il generale. In questo modo si vuole evitare il rischio di “[...] focalizzarsi sull'analisi dei sistemi sociali e delle cose [...] trascurando il contenuto particolare, esistenziale, soggettivo della malattia, della sofferenza e della cura quali eventi ed esperienze vissute” (Scheper-Hughes, Lock, 1986: 137).

In questo senso, ho ritenuto che l'analisi delle narrazioni, ma anche delle interazioni, degli atteggiamenti, delle simboliche corporee e delle esperienze di singoli soggetti pur così eterogenei tra loro - tra cui io stessa figuro - possano ben delineare significati e dinamiche socio-culturali e politico-economiche cruciali nel contesto della ricerca e, più in generale, nel mondo contemporaneo.

In particolare, nel momento in cui mi sono rapportata con soggetti sofferenti, ho teso a considerare le loro esperienze anche come reazioni a condizioni di sofferenza sociale (Das, Kleinman, Lock, 2001; Kleinman, Lock, Das, 1997). Ho dunque ritenuto i miei interlocutori dei *mindful bodies* (Scheper-Hughes, Lock, 1987), impegnati essi stessi a costituire discorsi alternativi rispetto a quelli codificati all'interno delle discipline pubblicamente riconosciute; discorsi ove la "malattia e le sue metafore rappresentano messaggi in codice in una bottiglia gettata in acque turbolente da chi soffre ed è afflitto, nella speranza che un navigatore di passaggio la recupererà e decifrerà i significati in essa nascosti, il messaggio d'aiuto cioè che questi ultimi contengono" (Scheper-Hughes, 2001: 290).

Recuperando simili contestazioni, registrando tali commenti durante gli incontri - spesso privati - con i miei interlocutori, ho quindi ambito a raccogliere *verbali segreti*, che potessero affiancarsi ai *verbali pubblici* (Scott, 2006) parallelamente esaminati. Questi ultimi hanno illustrato alcune dinamiche di biopotere ove certe autorità tendono ad imporsi sui singoli, ma anche ove i singoli si strutturano in nuove collettività per negoziare, od opporsi, alle autorità preesistenti, sino a strutturarne di nuove (come nel caso delle associazioni dei pazienti). Si tratta, dunque, del verbale pubblico, ossia di quegli spazi

[...] dell'appropriazione materiale (appropriazione di forza lavoro, prodotti agricoli, tasse), dell'autorità e della subordinazione pubblica (rituali di gerarchia, deferenza, linguaggio, punizione e umiliazione), e infine della giustificazione ideologica della disuguaglianza (l'ideologia ufficiale, politica, religiosa, dell'*élite* dominante) (*ivi*: 152).

Tuttavia, limitarsi a questo aspetto avrebbe indotto a trascurare la dimensione creativa propria di ogni vissuto soggettivo. Avrei cioè evidenziato le modalità mediante le quali il biopotere viene ad iscriversi nell'esperienza di un

singolo soggetto, senza però cogliere le forze innovative scaturite proprio da quest'ultimo e non espresse a livello pubblico. Ecco allora che è risultato indispensabile riservare uno spazio consistente agli atti “infrapolitici,” ossia a quei discorsi che hanno “[...] luogo 'dietro le quinte', fuori dell’osservazione diretta di chi detiene il potere. Il verbale segreto è così una derivazione, nel senso che è costituito da quei discorsi, gesti e pratiche fuori scena che confermano, oppure contraddicono, o semplicemente modificano ciò che appare nel verbale pubblico” (*ivi*: 17-18).

E' così che ho cercato di dar risalto alle strategie negoziali, alle pratiche di protesta, ai rifiuti silenziosi e sommersi mediante cui il soggetto afflitto esercita quell'*agency* che gli consente di ripensare, discutere o modificare un contesto spesso esperito come limitante, opprimente, costrittivo.

Il presente lavoro vuole dunque iscriversi in un panorama teorico che preveda la profonda commistione tra la dimensione soggettivo-esperienziale, quella socio-culturale e quella politico-economica; tra la domesticazione dei soggetti attuata dalle nuove biopolitiche e l'*agency* del singolo che le fa da contraltare; tra le nuove pratiche classificatorie, imposte mediante vari verbali pubblici, e le manipolazioni “segrete” di queste pratiche. Ho dunque evidenziato, da una parte, le forme biopolitiche e di biocittadinanza, nonché le economie morali e politiche della speranza poste in essere dalla comparsa della categoria di “malattie rare”. Ho contemporaneamente osservato le modalità di incorporazione, contestazione e revisione delle stesse attivate creativamente da molti dei miei interlocutori.

La costruzione del campo di ricerca: confini e sconfinamenti

Il mio campo di ricerca si è originato nel 2006 a partire dal mio impiego in qualità di borsista presso il CMID - “Centro Multidisciplinare di Ricerche di Immunopatologia e Documentazione su Malattie Rare - Centro di Coordinamento della Rete Interregionale Malattie Rare di Piemonte e Valle d’Aosta”. La necessità di un introito economico, congiuntamente al mio interesse per l'antropologia medica, mi avevano indotta a partecipare ad un concorso bandito presso l'allora ASL4 di Torino e finalizzato al “Supporto all'allestimento del portale regionale delle Malattie Rare”. In realtà, il lavoro comportò principalmente mansioni di segretariato, ma mi introdusse in un ambito assai stimolante dal punto di vista

antropologico. Peraltro, i pochi studi di scienze sociali sulle malattie rare in Italia, per quanto complicassero l'esplorazione, rendevano il contesto ancor più intrigante.

Furono in parte il tipo di impiego, in parte il mio interesse personale, ad indurmi da subito ad una prima disamina di ciò che si intende con malattia rara e ad indirizzarmi verso un primo approccio genealogico alla categoria. Scoprii allora che il concetto aveva fatto la sua comparsa a livello normativo negli Stati Uniti nei primi anni Ottanta, quando alcune associazioni sanitarie di volontariato si organizzarono nella National Organization for Rare Disorders (NORD). Esse intendevano fare pressione sul governo federale in merito al problema dei “farmaci orfani”, ossia quei prodotti medicinali la cui ricerca, produzione e commercializzazione risultava poco vantaggiosa per le case farmaceutiche e restava quindi inibita. NORD riuscì a far approvare nel 1983 l'*Orphan Drug Act* (ODA), la prima normativa al mondo ove comparve una definizione ufficiale delle “malattie rare” che l'anno successivo fu corredata di alcuni criteri epidemiologici più precisi¹². Evidentemente, dunque, la categoria di “rare diseases” non emergeva dagli ambienti specificamente biomedici (l'accademia o la clinica), ma da una serie di pratiche socio-economiche e di *advocacy* che avevano attivato nuove bio-logiche e biopolitiche.

Nel 1987 anche le compagnie farmaceutiche europee presero consapevolezza dell'ODA, nel corso di un Convegno intitolato “Health Orphans”. Secondo gli studi di Huyard (2007; 2009a; 2012) il diverso contesto, caratterizzato da logiche radicate su alleanze tra le case farmaceutiche e le pubbliche amministrazioni, indusse a definire il concetto di “orphan drugs” e di “rare diseases” in modo originale e a far entrare queste ultime nella gestione delle pubbliche amministrazioni. Ciò accadde, con un certo ritardo, anche in Italia. In particolare nel 2001 venne emanato il Decreto Ministeriale 279 (“Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla

¹² La prima versione dell'ODA definiva le malattie rare in modo quasi tautologico, ossia come malattie e condizioni “che interessano un numero così esiguo di individui negli Stati Uniti che le malattie e le condizioni sono considerate rare negli Stati Uniti” (Public Law 97-414, 1983). L'emendamento dell'anno successivo, tuttavia, aggiunse più precisi criteri epidemiologici: le malattie rare divennero allora “qualsiasi malattia e condizione che interessa meno di 200,000 persone negli Stati Uniti e per cui non ci sono ragionevoli attese che il costo di sviluppo e accessibilità negli Stati Uniti per un farmaco destinato a una tale malattia o condizione sarà ripagato dalle vendite di tale farmaco negli Stati Uniti” (Public Law 97-414, 1983, as amended).

partecipazione dal costo delle relative prestazioni sanitarie ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del D.lgs. 29 aprile 1998, n. 124”) che regola la partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie e il regime delle esenzioni per le malattie rare. Tale intervento costituì l'occasione per definire, individuare e classificare le “malattie rare” in Italia. Peraltro, le iscrisse nel sistema ICD-9-CM¹³, riconducendole all'interno delle categorie nosologiche biomediche riconosciute a livello internazionale. Il Decreto individuò 284 malattie rare, e 47 gruppi di malattie, principalmente in base ad un criterio di prevalenza non superiore a 5 per 10.000 abitanti (seguendo quanto previsto dal Programma d'azione comunitario per le malattie rare 1999-2003).

Parallelamente al lavoro genealogico, però, l'esperienza sul campo mi condusse a constatare che, al di là delle definizioni normative, le “malattie rare” assumevano per i vari soggetti coinvolti significati poliedrici, sia durante le pratiche clinico-assistenziali, sia in quelle di ricerca e progettazione. Il concetto di "rarietà", così come quello di “malattia”, cambiavano nel tempo, nello spazio e nei discorsi; essi potevano essere declinati in molti modi in relazione a diversi sistemi interpretativi di riferimento. Fu ciò su cui mi concentrai negli anni seguenti.

A seguito della prima borsa di studio, ebbi tre contratti annuali di collaborazione coordinata e continuativa presso la stessa sede. Questa volta le

¹³ La Classificazione Internazionale delle Malattie (International Classification of Diseases, ICD) è un sistema di classificazione per cui i disagi vengono ordinati in gruppi tra loro correlati e codificati. La nona revisione di tale classificazione (ICD-9) risale al 1975 quando essa venne approvata a Ginevra, nel corso della 29° Assemblea della Organizzazione Mondiale della Sanità. Un'ulteriore versione del sistema, la ICD-9-CM ("International Classification of Diseases, 9th revision, Clinical Modification"), è stata elaborata negli Stati Uniti da un comitato in cui sono rappresentati le Associazioni professionali ed accademiche dei medici, le associazioni degli ospedali, l'ufficio regionale della Organizzazione Mondiale della Sanità e l'amministrazione pubblica. L'ICD-9-CM viene aggiornata annualmente. Essa si compone di 17 capitoli, di cui 10 sono dedicati a specifici organi o apparati anatomici, mentre gli altri 7 descrivono specifiche tipologie di condizioni che interessano l'intero organismo. I capitoli sono i seguenti: Capitolo I - Malattie infettive e parassitarie; Capitolo II - Tumori; Capitolo III - Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione e del metabolismo e disturbi immunitari; Capitolo IV - Malattie del sangue e degli organi emopoietici; Capitolo V - Disturbi psichici; Capitolo VI - Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso; Capitolo VII - Malattie del sistema circolatorio; Capitolo VIII - Malattie dell'apparato respiratorio; Capitolo IX - Malattie dell'apparato digerente; Capitolo X - Malattie dell'apparato genitourinario; Capitolo XI - Complicazioni della gravidanza, del parto e del puerperio; Capitolo XII - Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo; Capitolo XIII - Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo; Capitolo XIV - Malformazioni congenite; Capitolo XV - Alcune condizioni morbose di origine perinatale; Capitolo XVI - Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti; Capitolo XVII - Traumatismi e avvelenamenti. In Italia il DM 279/2001 ha suddiviso le malattie rare esentate in tredici dei diciassette capitoli ICD-9-CM (ad essere esclusi sono il Capitolo V - Disturbi psichici, il Capitolo VIII - Malattie dell'Apparato Respiratorio, il Capitolo XI - Complicazioni della gravidanza, del parto e del puerperio ed il Capitolo XVII - Traumatismi ed avvelenamenti).

collaborazioni erano finalizzate al “Consolidamento della rete regionale delle malattie rare”, sebbene i miei compiti effettivi non fossero mutati di molto. Nel 2009, in occasione di alcune politiche aziendali di stabilizzazione dei lavoratori precari, fui infine assunta dall'Azienda Sanitaria (nel frattempo divenuta ASL TO2) in qualità di assistente amministrativa. Rimasi impiegata presso il CMID sino al 31 dicembre 2010, dopodiché ottenni un'aspettativa annuale e, l'anno seguente, recedetti dal servizio per concentrarmi su progetti più specificamente antropologici, attivati presso uno dei Centri di Riferimento della Rete delle Malattie Rare della Regione, l'Ospedale Infantile Regina Margherita¹⁴. Questa riconfigurazione del campo di ricerca mi permise di sperimentare in modo comparativo le peculiarità dei due contesti, le pratiche che essi destinavano alle malattie rare e il ruolo che discipline umanistiche o sociali rivestivano in quegli ambiti. Fu da quel momento che iniziai ad osservare con maggior cura anche la mia esperienza etnografica, trasformandola in un oggetto d'analisi.

Il CMID, dove si concentrarono le prime fasi del lavoro di ricerca, costituiva allora, e costituisce oggi, una struttura estremamente complessa, sia dal punto di vista istituzionale (poiché afferisce a vari enti e si declina tra varie appartenenze), sia dal punto dei servizi offerti (in quanto gestisce attività poliedriche e si rivolge a diversi interlocutori). Quando per la prima volta vi accedetti nel 2006, era una Struttura Complessa a Direzione Universitaria collocata presso il San Giovanni Bosco, uno dei presidi ospedalieri appartenenti all'allora ASL 4. Dal 2010 il CMID divenne inoltre una delle Strutture del Dipartimento di “Malattie rare, immunologia, immunoematologia, ematologia”, di nuova istituzione nell'ospedale. Indipendentemente da questi cambiamenti, comunque, il CMID è da sempre sia parte del Sistema Sanitario Nazionale, sia parte dell'Università degli Studi di Torino, dove afferisce al Dipartimento di Medicina e Oncologia Sperimentale.

Inoltre a partire dal 2004, per Decreto della Giunta Regionale (Bollettino Ufficiale Regione Piemonte n.13, 1 aprile 2004) il CMID è divenuto il Centro

¹⁴ Quando iniziai a collaborare informalmente presso l'Ospedale Infantile Regina Margherita (OIRM), esso costituiva, insieme all'Ospedale Ginecologico Sant'Anna, l'Azienda Ospedaliera Materno-Infantile OIRM-Sant'Anna di Torino. Oggi, invece, i Presidi OIRM-S. Anna fanno parte all'ampissima Azienda Ospedaliera Città della Salute e della Scienza di Torino, che comprende tre importanti presidi ospedalieri, a loro volta costituiti da diverse strutture: (1) Molinette, San Lazzaro, San Giovanni Antica Sede (SGAS); (2) CTO, Maria Adelaide; (3) Regina Margherita, Sant'Anna.

Regionale di coordinamento della “Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare”, rete istituita in modo tale da coinvolgere tutti i presidi sanitari regionali (*ivi*). Il CMID ha, dunque, profonde connessioni con l'Assessorato alla Sanità della Regione Piemonte. Detiene contatti con alcune Associazioni di pazienti e, ovviamente, con i vari Referenti della Rete di Piemonte e Valle d'Aosta, nonché con i Centri Esperti delle altre Reti Regionali delle Malattie Rare e con l'Istituto Superiore di Sanità, ove viene raccolto, a livello nazionale, il materiale informativo inerente alle malattie rare.

Va infine aggiunto che, più recentemente, il CMID ha sviluppato alcune collaborazioni con aziende e consorzi pubblici e privati, come ad esempio il CSI-Piemonte¹⁵, il C.S.P. - Centro supercalcolo del Piemonte¹⁶, l'Istituto Superiore “Mario Boella”¹⁷ e l'Olivetti I-Jet S.p.A.¹⁸ per lo sviluppo di progetti sperimentali su alcune biotecnologie.

Considerando tale panoramica, risulterà chiaro come il Centro agisca in modi estremamente eterogenei, spaziando da mansioni di tipo burocratico, a compiti organizzativi; da attività accademiche e di ricerca, a pratiche sanitario-assistenziali.

Per quanto concerne i soggetti che si rivolgono al CMID in qualità di pazienti, va sottolineato che non tutti sono affetti da patologie “rare”, nei termini definiti dalle normative nazionali e regionali (DM 279/2001; DGR 38-15326 del

¹⁵ Il "CSI-Piemonte" (Consorzio per il Sistema Informativo) è un'azienda italiana di "information & communication technology" (<http://www.csipiemonte.it/cms/chisiamo.html>). E' un ente strumentale che fu fondato nel 1977 come consorzio di enti pubblici tra cui, in particolare, Regione Piemonte, Politecnico e Università degli Studi di Torino. E' costituito e normato dalle leggi Regionali 4 settembre 1975, n. 48 e 14 marzo 1978, n. 13. Tra gli altri enti che vi partecipano, vi sono anche la Provincia di Torino ed il Comune di Torino. Recentemente il nuovo Statuto del CSI ha esteso la possibilità di adesione al Consorzio anche ad enti e società pubbliche non piemontesi e ha previsto l'avvio di un percorso di privatizzazione parziale.

¹⁶ Il “C.S.P. - Centro di supercalcolo del Piemonte” è un organismo di ricerca regionale, senza scopo di lucro, accreditato presso il MIUR e coinvolto in attività di sviluppo sperimentale e ricerca industriale in accordo con quanto previsto dalla normativa europea in materia di Innovazione e R&D. I suoi soci sono Regione Piemonte, CSI-Piemonte, Politecnico di Torino, Università degli Studi di Torino, Comune di Torino, Unione Industriale di Torino, SISVEL S.p.A. e IREN Energia S.p.A.

¹⁷ L'Istituto Superiore "Mario Boella" si auto-definisce un "centro di ricerca applicata e di innovazione focalizzato sulle Tecnologie dell'Informazione e della Comunicazione" (<http://www.ismb.it/L-istituto>). Fu fondato nell'anno 2000 dalla Compagnia di San Paolo e dal Politecnico di Torino, ed oggi opera in collaborazione con l'impresa, l'accademia e la Pubblica Amministrazione.

¹⁸ E' una società del gruppo Olivetti è specializzata nell'ideazione, la produzione e la distribuzione di tecnologie a getto d'inchiostro. Negli ultimi anni si è però dedicata alla realizzazione di nuove biotecnologie applicabili all'ambito delle "bioscienze".

12 aprile 2005). Spesso, infatti, la tipologia di disturbi che affligge gli utenti del CMID è classificabile, in biomedicina, all'interno delle patologie autoimmuni o reumatologiche, non necessariamente caratterizzate da una ridotta prevalenza nella popolazione italiana. Inoltre, talvolta i disagi che riguardano l'utenza non risultano ascrivibili ad alcuna categoria diagnostica specifica; oppure, per quanto caratterizzati da bassa prevalenza, non sono riconosciuti formalmente tra le “malattie rare”.

Tutto ciò, induce già ad una prima, sommaria, riflessione su ciò che la categoria di “malattie rare” riesce a contenere o ad escludere; su come essa agisca in ambito organizzativo e su come possa essere utilizzata strategicamente dai diversi soggetti in causa. Corrispondendo a quanto ha asserito Caroline Huyard, essa risulta effettivamente un oggetto *boundary*, ossia “sufficientemente plastico da adattarsi alle necessità e alle limitazioni locali delle numerose parti che lo impiegano, e tuttavia sufficientemente robusto da mantenere un'identità comune attraverso i diversi siti ” (Huyard, 2009a: 464).

Lavorando all'interno del CMID in qualità di segretaria, venni a contatto con molteplici esperienze, discussioni e contese in merito. Inoltre, potei raccogliere diverso materiale formativo ed informativo, e partecipare a convegni, meeting e conferenze sulle malattie rare.

Dal 2007, ad esempio, entrai a far parte della “Segreteria Scientifica” del Convegno di Patologia Immune e Malattie Orfane, un appuntamento annuale, organizzato a Torino dal CMID in collaborazione con l'Università, sin dal 1998. Negli anni più recenti il convegno è venuto configurandosi come un evento della durata di due giorni e mezzo, di portata nazionale, con uno o due ospiti internazionali tra i relatori. Uno degli aspetti particolarmente interessanti per la mia ricerca, comunque, è stato il fatto che da alcuni anni tale convegno prevede alcune sessioni principali su tematiche biomediche altamente specialistiche, ma anche alcune sessioni parallele, incentrate su argomenti bioetici, sociali e umanistici. Nel corso delle sessioni parallele ebbi modo di entrare in contatto con studiosi di ambito socio-umanistico e, a partire dal 2009, potei io stessa relazionare alcuni interventi. Inoltre, sempre a partire dal 2009, presi a partecipare - talvolta come uditrice, talaltra come relatrice - ai Convegni annualmente organizzati a Roma dall'Istituto Superiore di Sanità sul tema “Malattie rare e medicina narrativa”. Queste occasioni costituirono sia l'opportunità per

raccogliere ulteriore materiale sulle rappresentazioni e alle pratiche inerenti alle malattie rare in ambito locale, nazionale e, almeno in parte, internazionale; sia l'opportunità di intervenire attivamente, introducendo interpretazioni antropologiche in merito a salute, malattia e cura. Peraltro, un altro elemento interessante agli scopi del mio studio fu considerare in che modo tali interventi venissero raccolti, compresi e condivisi – o meno - dai partecipanti.

Nel 2009, inoltre, fui invitata a collaborare all'ideazione e all'attuazione di un progetto di Ricerca Sanitaria Finalizzata finanziato dalla Regione Piemonte e denominato “Percorsi di cura centrati sulle persone con malattia rara per il miglioramento della qualità dell’assistenza attraverso il metodo narrativo”. In quest'occasione, svolgemmo¹⁹ alcune interviste semi-strutturate ad alcuni pazienti e professionisti sanitari del CMID. Personalmente condussi le interviste ai pazienti, in occasione delle quali potei meglio esplicitare il mio ruolo di antropologa, nonché il mio lavoro di ricerca in quanto dottoranda presso l'Università degli Studi Milano-Bicocca. Questo momento fu poi l'occasione per prendere contatto con altri soggetti afferenti al Centro, non necessariamente affetti da una malattia definita “rara”. Con loro volli confrontarmi proprio per indagare se e, eventualmente, in che modo la definizione di “rarietà” avesse una ricaduta peculiare sull'esperienza di disagio.

La collaborazione all'interno del progetto “Percorsi di cura centrati sulle persone con malattia rara per il miglioramento della qualità dell’assistenza attraverso il metodo narrativo”, poi, risultò estremamente interessante anche ai fini della riflessione sul ruolo antropologico in ambito sanitario. Le altre partecipanti al progetto adottarono nell'analisi del materiale raccolto un rigoroso “metodo fenomenologico” ed espressero più volte perplessità circa la legittimità del “metodo etnografico”, privo di definizioni rigorose, formali e standardizzate. Emersero così alcune difficoltà dell'etnografia di essere riconosciuta dagli altri saperi. Il mio ruolo venne dunque destinato alla sola discussione dei dati, poiché l'idea di un'analisi interpretativa che escludesse a priori la neutralità del

¹⁹ Responsabile del progetto è stato un dirigente medico del CMID, oggi primario della Struttura Semplice di Immunoreumatologia, la Dr.ssa Daniela Rossi. Tra i collaboratori al Progetto, oltre alla sottoscritta, vi furono la Dr.ssa Lorenza Garrino, ricercatrice di Scienze Infermieristiche presso l'Università degli Studi di Torino, e la Dr.ssa Ivana Finiguerra, Responsabile del Servizio Professioni Sanitarie dell'ospedale San Giovanni Bosco. Parteciparono inoltre un'infermiera dello stesso ospedale ed una tesista di Scienze Infermieristiche.

ricercatore, risultò eccessivamente problematica per le altre studiose. L'esperienza si concluse infine con la mia scelta di non lavorare alla pubblicazione in cui la ricerca culminò: di quest'ultima, infatti, non condividevo il metodo e alcuni tra i risultati.

In questo periodo, però, mi si aprì la nuova prospettiva di "sconfinare" ulteriormente, questa volta approdando in ambito pediatrico: fu allora, infatti, che ebbi modo di conoscere il Dottor Roberto Lala, endocrinologo pediatra responsabile della Divisione di Endocrinologia dell'Ospedale Infantile Regina Margherita di Torino (OIRM). Il Dott. Lala è Referente per le Malattie Rare all'interno dell'ospedale. Nel contempo, è vice-presidente della Federazione delle Malattie Rare Infantili²⁰ ed esponente del Tavolo Tecnico-Scientifico delle Malattie Rare presso la Regione Piemonte. Il dottore, insieme ed altri specialisti pediatri, mostrò un profondo interessamento per le cosiddette "medical humanities"²¹; interessamento che spinse lui ed i suoi colleghi ad avviare alcune iniziative ove furono coinvolti bioeticisti, filosofi, psicologi ed antropologi. Prese così avvio nel 2009 il progetto "L'Angolo delle Storie. Laboratorio di narrazione clinica per antropologi, bioeticisti, operatori socio-sanitari e psicologi". L'Angolo era un gruppo interdisciplinare volto ad

[...] analizzare casi clinici, *storie di vita* implicanti questioni che, se nascono e si sviluppano in un contesto schiettamente clinico, includono al proprio interno una serie di problematiche che crediamo possano essere affrontate attraverso uno sguardo globale o, appunto, interdisciplinare, *conditio sine qua non* per coglierne la complessità bio-psico-sociale ed esistenziale (Angolo delle Storie, 2010b: 5-6).

Seppure non esclusivamente dedicato alle malattie rare, il gruppo si trovò frequentemente a trattare di condizioni poco diffuse, spesso non diagnosticate o non diagnosticabili, con implicazioni psicologiche, sociali e culturali importanti.

²⁰ La Federazione Malattie Rare Infantili è "organismo di collegamento e coordinamento" (Statuto Federazione Malattie Rare Infantili) sorto nel 2003. Essa comprende undici associazioni di volontariato piemontesi per le malattie rare e si propone "di facilitare il percorso diagnostico-terapeutico ai pazienti ed ai familiari di bambini affetti da malattie rare mediante consulenze alle famiglie dei pazienti; individuazione dei Centri e degli Specialisti in Piemonte; collegamento con Enti ed Istituzioni nazionali ed internazionali che operano nell'ambito delle malattie rare" (www.malattie-rare.org).

²¹ Il concetto è stato ampiamente adottato sul campo dai miei interlocutori (nello specifico dai professionisti socio-sanitari). Non lo considererò quindi uno strumento analitico, quanto piuttosto un contenitore a cui si è ricorsi per definire quelle discipline umanistiche, sociali ed artistico-letterarie interessate al campo medico e, in particolare, all'ambito biomedico.

L'obiettivo dell'“Angolo delle Storie” era l'attivazione di una riflessione interdisciplinare in grado di esaminare e, eventualmente, di mettere in discussione rappresentazioni e pratiche ben consolidate in ambito ospedaliero, ma per lo più non esplicitate e non indagate da un punto di vista culturale, sociale, etico ed esperienziale.

Dopo un primo rodaggio, “L'Angolo delle Storie” prese parte a diversi eventi pubblici nel tentativo di socializzare l'esperienza. Contemporaneamente il gruppo lavorò alla stesura di alcuni testi, che culminò in tre pubblicazioni, elaborate a partire dalle trascrizioni delle discussioni (di volta in volta audio-registrate), in seguito revisionate e fissate mediante pratiche elaborate *ad hoc*. Tali attività richiesero anche una riflessione metanarrativa sul lavoro svolto che aveva condotto a forme sperimentali di codificazione dei discorsi e produzione di sapere. “L'Angolo delle Storie”, così, ricorse all'*interdisciplinarietà* per ri-significare l'esperienza di disagio e le pratiche terapeutiche; per situare i discorsi e le pratiche esistenti, analizzandone le trasformazioni; per sperimentare l'ideazione di un sapere multidisciplinare, situato, autocritico, ove l'incompiutezza sempre inerente alla pratica clinica si disvelasse come un'*incertezza rilevante* da cui potessero scaturire nuove forme di cognizione-azione (Morin, 2001).

In relazione alla mia ricerca, in particolare, l'esperienza di discussione, esposizione e scrittura, mi permise in primo luogo di approfondire ulteriormente le interconnessioni tra la “rarietà” di una malattia, la sua “complessità”, l'“incertezza” e le pratiche correlate a questi concetti. Inoltre, potei concentrarmi in modo del tutto nuovo sul ruolo antropologico e su quello dell'interdisciplinarietà nella produzione e nella codificazione del sapere nel contesto sanitario.

Il lavoro, che si protrasse per tre anni, stimolò ulteriori collaborazioni all'interno dell'ospedale tra medici e studiosi con formazione socio-umanistica. In particolar modo io conseguii, in qualità di antropologa, una prima borsa di studio annuale, poi rinnovata per un anno, dal titolo “Rilevazione ed analisi dei bisogni assistenziali dei pazienti pediatrici con malattia inguaribile afferenti al Progetto Bambino”, ed una seconda borsa di studio annuale dal titolo “Analisi degli aspetti interculturali in pazienti pediatrici affetti da malattie rare, complesse o inguaribili afferenti al Progetto Bambino e nei loro familiari”.

Il mio campo di ricerca ne risultò quindi decisamente ampliato ed il mio sguardo, almeno parzialmente, decentrato. Il Regina Margherita, infatti, è un

ambito assai più circoscritto e periferico rispetto al CMID nella Rete delle Malattie Rare di Regione Piemonte e Valle d'Aosta: per quanto esso assuma talvolta funzioni di coordinamento regionale a livello pediatrico, si limita quasi esclusivamente a patologie che interessano simile dimensione. Inoltre il decentramento dipese dalla profonda interazione con saperi e discipline altre. Pertanto, presso l'ospedale infantile trovai una situazione molto differente rispetto a quella precedente.

Come antropologa, ebbi accesso all'ambulatorio pediatrico di “malattie rare”, così come ad alcune consulenze e ad alcune visite in day hospital, effettuate a soggetti con malattia “rara” o con malattia “complessa”. Per un periodo iniziale di tre mesi, tenni un diario relativo a tali visite. In seguito, partecipai a due progetti di ricerca (uno intradivisionale, l'altro aziendale)²² durante i quali svolsi alcune interviste sia ad operatori sanitari, sia a pazienti e a loro cari, coinvolti da “malattie rare” o “complesse”.

In conclusione, lo “sconfinamento” in ambito pediatrico contribuì all'approfondimento della mia ricerca spingendomi quasi spontaneamente verso esperienze maggiormente interdisciplinari. Lì l'incertezza associata alle malattie rare non era più concepita come la mira di disamine iperspecialistiche ed ipertecnologizzate che avrebbero dovuto risolverla “scoprendo la realtà”, quanto piuttosto come un insieme di dilemmi interpretativi che solo altre forme di conoscenza ed altri modi di costruire il mondo avrebbero aiutato a gestire.

Va sottolineato, tuttavia, che le molteplici rappresentazioni recate dai diversi saperi costituirono spesso seri ostacoli ai dialoghi interdisciplinari. In particolar modo la ricerca, da parte dei professionisti sanitari, di un'operatività

²² Il primo dei due progetti fu una ricerca durata tre mesi (1 settembre - 31 dicembre 2011) ed intitolata "Studio di rappresentazioni e pratiche su 'salute' e 'malattia' in vista di una partecipazione del paziente pediatrico nelle scelte di cura. Un progetto pilota interdisciplinare condotto insieme a bambini affetti da malattia cronica". La ricerca venne svolta congiuntamente dal Dott. Lala, dalla Dr.ssa Elena Nave (dottoranda in bioetica), e da me.

Il secondo progetto, avviato a livello interaziendale e poi, a seguito delle ristrutturazioni aziendali, abbandonato dal nostro gruppo, fu invece denominato "Costruzione di un modello organizzativo per la Transitional Care di pazienti pediatrici affetti da malattia rara". Furono coinvolti tre medici specialisti (tra cui due pediatri), la responsabile dei servizi infermieristici, una fisioterapista, una sociologa ed io. Nello specifico, la sociologa ed io lavorammo alla produzione di un report sui vissuti, i bisogni, le aspettative, le criticità e le percezioni in merito alla transizione del paziente pediatrico verso la medicina dell'adulto. Questa ricerca si protrasse per periodo di nove mesi (1 gennaio 2012-30 settembre 2012) e condusse alla stesura di un documento che avrebbe dovuto costituire le basi per il nuovo modello organizzativo di transizione, un modello adeguato alle specificità locali ed in grado di conciliare i desideri dell'utenza con le tipologie assistenziali offerte dall'Azienda.

pratica (strettamente connessa all'attivazione di soluzioni concrete ed immediate) metteva in difficoltà noi esperti di formazione socio-umanistica, avvezzi piuttosto a fornire una serie di strumenti concettuali da modellare in base a dinamiche intersoggettive situazionali.

Inoltre, la produzione di nuove forme di sapere interdisciplinari fu profondamente osteggiata da dinamiche politico-economiche e socio-culturali peculiari, in grado di limitare i progetti in corso e, così facendo, di garantire che l'apparato biopolitico risultasse tutelato insieme alle rappresentazioni di cui era stato, sino a quel momento, portatore.

Quali rappresentazioni: l'antropologia tra potenzialità e criticità

Il mio campo di ricerca si è dunque configurato in modo plastico e fluido nel corso del lavoro. Le direzioni che esso ha preso sono andate in parte definendosi a causa di alcune spinte interne al campo stesso (l'interesse dei pediatri verso gli ambiti umanistici, la sperimentazione di nuove forme di saperi interdisciplinari, la possibilità di collaborazioni con la bioetica) e in parte sono state orientate dalle scelte da me effettuate a seconda degli ambiti che ritenevo opportuno indagare.

Come già accennato, ho certamente voluto riservare un certo spazio alle dinamiche che riguardano oggi la biomedicina in generale, e le “patologie croniche” e “rare” in particolare: le nuove espansioni nosologiche del sapere biomedico (Hedgecoe, 2003; Sulik, 2009); la rilevanza crescente della genetica (Novas, 2006; Rose, 2008; Novas, Rose, 2000); l'affermarsi sempre più diffuso di una “logica della scelta” (Mol, 2008); la comparsa di nuovi saperi esperti (Esptein, 1995), di nuove forme partecipative (Huyard, 2009a; Novas, Rose, 2000; Rabeharisoa, 2003; Callon, Rabeharisoa, 2003; Rose, Novas, 2003) e di nuove pratiche di biosocialità (Rose, Novas, 2003; Wehling, 2011); l'accresciuto bisogno dei “malati rari” di riconoscersi in associazioni che consentano di ridurre la percezione di solitudine (Huyard, 2007; 2009b).

D'altra parte, il campo mi ha anche messo a confronto con situazioni che sfuggono ampiamente a simili processi. Molti, ad esempio, sono stati i pazienti del CMID a rifiutare radicalmente di rivolgersi alle associazioni delle malattie rare. Essi resistevano consapevolmente ad una classificazione che li avrebbe messi in relazione ad altri soggetti solo sulla base di una categoria diagnostica che

si presuppone condivisa. Questi pazienti preferivano invece attribuire maggiore salienza alla specificità della propria esperienza soggettiva, o al manifestarsi di alcuni segnali corporei, non necessariamente presenti in tutti coloro che sono colti dalla stessa “patologia”. In questo senso, essi generavano a loro volta una pluralizzazione categoriale, ritenendo di non condividere la medesima esperienza di altri ammalati pur formalmente iscritti entro un'uguale categoria nosologica. “Non esiste la Sclerodermia. Esistono le sclerodermie”, mi riferì un giorno un'intervistata.

Secondo questi soggetti, riconoscersi entro una categoria unica e prefissata li avrebbe facilmente destinati alla medesima sorte di coloro che, colpiti dalla malattia, ne erano già stati sopraffatti. Ciò avrebbe ridotto la profondità del vissuto individuale e avrebbe limitato la gamma di possibilità scaturite da pratiche immaginative di guarigione, così come da speranze ed aspettative future di una diversa evoluzione del disagio. Pertanto, le forme biosociali strutturate intorno ad una specifica malattia rara raramente risultarono una prospettiva auspicabile nelle mie interviste: i miei interlocutori, sia che avessero effettivamente preso contatti con le associazioni, sia che non avessero neanche tentato di farlo, rappresentarono spesso l'esperienza associativa come stigmatizzante, demoralizzante e, in almeno un caso, poco soddisfacente dal punto di vista etico (dedicarsi ad una forma di volontariato diretta alla propria malattia avrebbe espresso un intento egoistico, piuttosto che altruistico).

Questi soggetti in alcuni casi - ma non sempre! - esperivano un vissuto di solitudine; tuttavia essi escogitavano modi diversi per rispondere all'isolamento, ideando altre pratiche a cui dedicarsi o definendo la propria partecipazione all'interno di altri gruppi, non correlati alla descrizione biomedica della malattia. Così, ad esempio, diverse donne trovarono conforto in un maggior radicamento entro i confini familiari, riferiti alla famiglia d'origine o a quella presente. Alcuni soggetti si avvicinarono ad attività prima sconosciute come lo yoga o l'autoipnosi, altri ricercarono instancabilmente di inserirsi entro una dimensione professionale soddisfacente, o in continuità col passato (precedente all'insorgenza della malattia). C'è stato chi avrebbe ambito ad organizzare eventi pubblici coinvolgendo alcuni enti istituzionali, come il CMID stesso, l'Università, la Regione e la Provincia, e chi, invece, amava scambiare narrazioni estemporanee con altri pazienti ricoverati in day hospital, casualmente incontrati il giorno

dell'infusione.

Anche in ambito pediatrico, è vero che alcuni genitori ricercavano l'ausilio delle associazioni o iscrivevano i propri figli al registro delle malattie rare, ma altri rifiutavano queste pratiche proprio per non trasformare i propri figli in “malati rari”. In questi casi i genitori preferivano sobbarcarsi le spese sanitarie o ricorrere ad altri codici esentivi, come quelli per invalidità (le cui coperture economiche sono solo in parte sovrapponibili a quelle fornite dalle esenzioni per malattia rara). Diversi soggetti, così, costantemente e volontariamente sfuggivano alla “sorveglianza” dei registri regionali e nazionali, nonostante le lamentele dei professionisti sanitari e dei responsabili delle associazioni dei pazienti.

Questi modi peculiari di comprendere ed esperire la “malattia rara” non emersero solo esaminando le prassi attivate dai soggetti afflitti, ma anche esplorando le rappresentazioni da loro elaborate. Infatti, è certamente vero che alcuni dei miei interlocutori si erano appropriati delle definizioni, delle interpretazioni e degli oggetti biomedici per rendere conto della propria sofferenza e per acquisire un maggior potere decisionale in ambito sanitario (Sulik, 2009). Questi pazienti citavano le categorie diagnostiche, le eziologie, le prognosi e la letteratura scientifica in materia; essi esibivano le ricette cartacee, gli ultimi esiti degli esami a cui erano stati sottoposti o le copie delle cartelle cliniche che portavano sempre con sé.

E' oltremodo vero, però, che molti dei miei interlocutori proposero quadri interpretativi affatto differenti, simboliche altre, oggetti terapeutici originali. Tra loro, vi è stato chi ha ricondotto il proprio disagio all'eccesso di vaccini a cui era stato sottoposto durante l'infanzia (accusando, in questo modo, la stessa biomedicina della propria condizione), chi associò la comparsa dei malesseri alla scomparsa dei propri cari, chi individuò nei segnali corporei la contaminazione del proprio ambiente di vita con mezzi di produzione sempre più inquinanti. Un uomo si interrogò, quasi timidamente, sulla relazione tra il proprio disagio ed un episodio del tutto casuale e forse insignificante, quale la puntura di un insetto. Una donna, del tutto indifferente all'eziologia della propria malattia, si chiedeva da una vita, in modo incessante, se proprio questa patologia rappresentasse la causa della grave disabilità di sua figlia. Nel corso dei nostri colloqui, c'è stato chi ha rievocato sensi di colpa mai risolti e chi mi ha raccontato di violenze casalinghe e abusi sessuali mai condivisi. Altri, ancora, riconducevano la causa

del proprio male o di quello dei propri figli alla volontà divina.

Queste rappresentazioni, e le pratiche ad esse connesse, venivano dunque attivamente elaborate dai soggetti afflitti che, per interpretare e gestire il proprio disagio, attingevano in vario modo all'ambiente circostante, senza limitarsi alle definizioni specificamente correlate alle “malattie rare”. Che si trattasse delle motivazioni religiose, delle categorie psicoanalitiche o di altri contesti ancora, i soggetti ristrutturavano creativamente le proprie simboliche al fine di modellare l'esperienza presente e di costruire scenari futuri in base ai quali articolare il vissuto.

La “rarità” nello specifico non sempre assumeva un ruolo rilevante all'interno di simili quadri interpretativi e, quando vi entrava, veniva declinata in relazione ad altri significati, non necessariamente biomedici.

La biomedicina, quindi, costituiva uno tra i molti materiali da cui attingere per attribuire un senso alla sofferenza e orientare le azioni. Nell'ottica degli afflitti essa non risultava necessariamente contrapposta alle altre prospettive: spesso piuttosto vi era integrata, pur senza costituire il quadro interpretativo preponderante.

Tuttavia, l'ostracismo che questa disciplina rivolge ai differenti saperi produceva spesso una chiusura da parte degli utenti. In alcuni casi, tale situazione trasformava i loro dispositivi interpretativi in strategie oppositive, se non in veri e propri atti infrapolitici.

E' dunque a causa delle peculiari relazioni poste in essere all'interno del contesto sanitario, che le interpretazioni alternative potevano divenire strategie finalizzate ad opporre resistenza alle pratiche suggerite dai professionisti. Nelle considerazioni di questi ultimi, infatti, la biomedicina – e più precisamente alcune sue forme - era rappresentata come l'unica cornice interpretativa mediante cui pensare e gestire il disagio.

In uno scenario simile anche l'imprevedibilità, connaturata quasi inevitabilmente all'afflizione, assumeva per i diversi soggetti sul campo significati estremamente differenti. Se per gli ammalati essa richiedeva solitamente il ricorso a rappresentazioni multiformi in grado di attribuirle un senso, per molti professionisti essa pretendeva invece un inquadramento biomedico sempre più puntuale, dettagliato e specialistico. Per questo motivo, non solo le “puerili fantasie” dei pazienti pediatrici (troppo piccoli per essere credibili) venivano

zittite e le rappresentazioni non confacenti degli adulti erano patologizzate in termini psichiatrici²³. Di più, accadeva che proprio la “rarietà” venisse mobilitata quale strumento utile per contenere l'imprevedibilità in cui interpretazioni altre avrebbero potuto situarsi. Proprio l'imprevedibilità, infatti, si trasformava in un'incertezza che la “malattia rara” ammetteva quasi per definizione.

Riportare ciò che è “raro” entro una classificazione “comune” (Huyard, 2009c), ossia entro categorie riconoscibili e riconducibili a quelle già condivise, è risultata così una strategia finalizzata ad accettare l'incertezza entro la biomedicina e a domesticare i discorsi alternativi, mettendo a tacere i “messaggi in codice” (Scheper-Hughes, 2001: 290) incorporati dai soggetti afflitti. In questo modo, la categoria di “malattia rara” ha permesso di raggruppare, ordinare e - in qualche modo - controllare l'imprevedibilità, trasformandola in un biomedico non-sapere che attraverso ulteriori studi e nuove sperimentazioni potrà, in futuro, essere risolto.

Si tratta di una “rarietà” che, già di per sé, legittima il vuoto esplicativo di fronte a molti vissuti di sofferenza e consente alla biomedicina di non trovare nei disagi inspiegabili una barriera, di non riconoscerne i limiti del proprio mandato, né di dover sospendere il giudizio in merito. Piuttosto, parlare di “malattie rare” suona come una dichiarazione d'intenti, un nuovo e più massiccio impegno di questo sapere nella lotta alla scarsa conoscenza. In questa operazione, la biomedicina tende a produrre sempre nuove classificazioni, estendendo continuamente il proprio ambito d'azione. L'incertezza che essa si propone costantemente di risolvere, in questo modo, viene continuamente ispessita.

Dal canto loro gli afflitti, pur ricorrendo ampiamente ad altri significati, risultano consapevoli dei taciti divieti a cui tali pratiche sono soggette, in quanto ritenute puerili, ingenui, straniere, folli. Così, per evitare atteggiamenti di malcelata sufficienza o di esplicita condanna da parte dei professionisti sanitari, molti tra i miei interlocutori relegavano ad altri ambiti discorsivi le proprie interpretazioni.

Nel corso del lavoro etnografico, ho potuto constatare come solo in pochissimi casi gli utenti tentassero di esplicitare agli operatori simili considerazioni. Ciò accadeva in situazioni di voluta protesta, di sottile minaccia o

²³ Colgo l'occasione per sottolineare che tra le diverse categorie di malattie rare non sono contemplate proprio le malattie psichiatriche: forse una sottile delegittimazione di questo ambito, nell'attuale biomedicina sempre più spinto verso interpretazioni neurologiche?

di totale estraneità al contesto ospedaliero. Tuttavia in parecchi casi essi videro nelle interviste un ambito dove narrare simili prospettive. Ciò accadeva sia a motivo dell'anonimato che li tutelava, sia perché - almeno in alcuni casi - gli incontri tendevano a strutturare interazioni differenti rispetto a quelle sanitario-assistenziali. Con questo, però, anche nei nostri incontri essi usarono le dovute cautele: ad esempio, si riferirono ad un pluralismo esplicativo solo se ciò veniva esplicitamente richiesto da me, oppure sottolinearono ripetutamente la probabile fallacia e la non dimostrabilità delle loro teorie.

In ambito pediatrico le rappresentazioni plurali trovarono modo di emergere non solo durante le interviste ai pazienti e ai loro genitori, ma anche nel corso dei lavori interdisciplinari e delle attività assistenziali condotte da professionisti “in rete”. In quest'ultimo caso diversi specialisti (medici, infermieri, fisioterapisti, mediatori culturali, assistenti sociali, psicologi), dislocati in diversi ambiti (nell'ospedale e sul territorio), ruotavano insieme intorno ad un paziente, raccogliendone narrazioni differenti. In situazioni simili non documentai le diverse pratiche e rappresentazioni mediante gli espliciti racconti dei pazienti, ma piuttosto le ricomposi in una configurazione più o meno coerente a partire dai racconti degli altri membri dell'équipe, producendo insieme a loro nuovi significati.

L'intento costante che sul campo tentai di perseguire è il recupero e la legittimazione, almeno informale, delle differenti rappresentazioni e delle diverse pratiche. Ho infatti considerato le interpretazioni dei miei interlocutori come una via d'accesso alle forme di sofferenza sociale da loro incorporate. Queste sono apparse molto differenti le une dalle altre, così come multiformi risultavano le esperienze di disagio, indipendentemente dall'inquadramento diagnostico.

Tuttavia, per quanto il mio ruolo sia costantemente mutato in corso d'opera, slittando da quello di segretaria, a quello di esperta in “medicina narrativa”, a quello di antropologa, io sono sempre stata iscritta entro le logiche ospedaliere e sanitarie.

Questa situazione, però, mi ha condotta infine a chiedermi quanto il mio lavoro sia stato efficace nell'ottica di una pluralizzazione dei discorsi, e quanto invece abbia contribuito, ancora una volta, a domesticarli e contenerli, consegnandoli a quei professionisti che avrebbero potuto re-immetterli entro le proprie cornici interpretative.

Mi sono chiesta, ad esempio, quanto il progetto di Ricerca Sanitaria Finalizzata incentrato sulla narrazione dei soggetti del CMID, abbia effettivamente attribuito legittimità ai punti di vista dei pazienti: la pubblicazione (dalla quale come ho detto mi dissocii) arrivò infatti a ridurre l'immane eterogeneità delle interpretazioni proposte ad una serie "temi" ed "essenze", peraltro riconducibili ad una rappresentazione già diffusa delle esperienze dei malati rari. Ribadire tale rappresentazione ha generato un'apertura, o piuttosto ha fornito un nuovo contributo ad un processo di irregimentazione?

Mi sono domandata, altre volte, quanto parlare di "medicina narrativa" - una dicitura ormai ben conosciuta in ambito biomedico - abbia restituito credito ad altre prospettive. Davvero ricondurre la raccolta di scritti, interviste e storie degli afflitti entro quella cornice è utile a rendere conto dei loro vissuti? O piuttosto priva ancora una volta questi stessi scritti, interviste e storie del loro potere esplicativo, contenendoli entro una sotto-disciplina biomedica e li relegandoli?

Avrei più volte desiderato sapere quanto parlare nelle riunioni d'équipe di malocchio, stregoneria e possessione funzionasse per produrre nuovi sguardi: ho spesso temuto, piuttosto, di aver reso i pazienti più ingenui, infantili o folli agli occhi degli operatori, fornendo a questi ultimi validi alibi per imporsi più radicalmente sulle pratiche attuate dai loro assistiti.

In buona sostanza, mi sono interrogata sul mio ruolo di antropologa medica "sul campo": questo ha attribuito dignità a prassi ed interpretazioni altre, consentendo loro di coesistere al fianco della biomedicina, o è semplicemente stato funzionale alla biomedicina stessa per arginare e contenere il potere infrapolitico esercitato dagli afflitti? L'antropologia ha dialogato con la biomedicina, o ne è divenuta uno strumento?

Per rispondere a queste domande, cruciali nel mio lavoro etnografico, mi sono sforzata sempre più di praticare un'osservazione della partecipazione (Tedlock, 1991; 2007), anche a scapito di un'osservazione partecipante. Il lavoro etnografico, in questo senso, ha mirato non solo a definire, specificare e costruire il campo di ricerca, ma ha anche fornito l'occasione di immaginare nuove applicazioni dell'antropologia all'interno del contesto di riferimento, tenendo conto delle contestazioni, delle gerarchie tra saperi, delle pratiche di esclusione/inclusione che percorrevano il campo. L'antropologia, così, ha

costituito sia la disciplina mediante cui esplorare le dinamiche qui sommariamente descritte, sia uno tra i saperi in interazione, essa stessa costruttrice di fenomeni, assoggettata dai discorsi altri e, nel contempo, mirante a comprenderli attraverso le proprie logiche. Come Scheper-Hughes scriveva, si è trattato di un'antropologia che consapevolmente “[...] esiste sia come un campo di conoscenza (un campo *disciplinare*) sia come un campo di azione (un campo di *forza*)” (Scheper-Hughes, 1992:24-25). La stessa autrice auspicava una scrittura antropologica che “[...] potesse essere un sito di resistenza” (*ivi*: 25) e aggiungeva: “[...] noi possiamo scambiare doni basati sui nostri lavori e così finalmente sovvertire la legge che pone il nostro lavoro a servizio della macchina nell'industria scientifica e accademica” (*ibidem*).

Ma come rendere effettivo tale auspicio? Nel mio caso il lavoro antropologico è spesso caduto preda di contraddizioni, limitazioni, ibridazioni e commistioni. Talvolta è divenuto strumento di quelle stesse pratiche che essa avrebbe mirato a contestare. In alcuni casi ha contribuito ad un'ulteriore duplicazione dei discorsi, un'ulteriore voce tra le voci, un'ulteriore forma di autorialità.

Nella disamina di simili processi è consistita la parte più sperimentale della ricerca: una riflessione diretta all'ideazione di pratiche di intervento, efficaci nell'ottica di una pluralizzazione di discorsi, saperi/poteri. Mi sono dunque avvalsa della dimensione riflessiva (Geertz, 1998; Rabinow, 1977) di cui il sapere antropologico è portatore, per immaginare come tale sapere potesse “rientrare” nel mondo reale, ristoricizzando la propria pratica” (Escobar, 2001).

Nello specifico la tesi è stata organizzata in due parti: nella prima ("Una genealogia delle malattie rare") ho indagato l'emergenza delle “malattie rare” intendendole quale nuovo «“fatto discorsivo” globale» (Foucault, 2006). Ho qui esaminato la genealogia di tale categoria interpretativa, sottolineandone la natura *fuzzy* (Vineis, Satolli, 2009) e il suo essere un oggetto *boundary* (Huyard, 2009a). Concentrandomi dapprima sul momento della sua comparsa negli Stati Uniti, mi sono poi spostata in contesto europeo, italiano e infine locale, per esaminare quali apparati di *governance* siano stati posti in essere dal nuovo strumento discorsivo. L'obiettivo è stato palesare la processualità dinamica con cui le malattie rare hanno preso forma e agito in ambito sociale, politico e culturale, tra locale e globale.

Nella seconda parte del lavoro ("Alla ricerca (etnografica) delle malattie rare"), invece, ho prodotto un'analisi più specificamente etnografica. Ho esplorato in primo luogo le produzioni discorsive elaborate e strategicamente agite dai professionisti sanitari incontrati al CMID, in secondo luogo quelle performati dagli utenti. Infine, concentrandomi sulle esperienze attivate presso il Regina Margherita, ho adottato un'ottica riflessiva, per esaminare le potenzialità e le criticità degli interventi antropologici in ambito biomedico. Ho quindi ipotizzato alcune modalità mediante le quali l'antropologia potrebbe intervenire efficacemente all'interno delle pratiche di cura "emergenti", ma mi sono anche soffermata sul processo di ibridazione e sui rischi di quella perdita di "perdita di purezza" di cui Butler parla riferendosi alla filosofia (Butler, 2006).

PARTE PRIMA

Una genealogia delle “malattie rare”

INTRODUZIONE

Quando ci si avvicina alle “malattie rare” - che si tratti di effettuare studi clinici, di progettare percorsi diagnostico-terapeutico-assistenziali, o semplicemente di attribuire un senso al proprio stato di disagio - colpisce immediatamente l'estrema eterogeneità ad esse relativa. Ciò è stato rilevato più volte dalla letteratura internazionale e nazionale: Stolk, Willems e Leufkens, ad esempio, affermano che quali malattie siano da classificarsi come rare “[...] non è una domanda a cui rispondere facilmente, poiché si ha a che fare con un complesso mosaico di condizioni di difficile categorizzazione” (2006: 746). Fantini e Taruscio (2012), a loro volta, considerano che

Oltre ad essere numerose, le MR sono molto eterogenee per età di insorgenza, eziopatogenesi, sintomatologia, e possono interessare uno o più organi ed apparati dell'organismo. Di conseguenza, dal punto di vista scientifico, epidemiologico e clinico le MR costituiscono una delle maggiori sfide alle scienze biomediche e alle politiche nazionali e internazionali di sanità.

Riconosciute in Europa come condizioni caratterizzate da una prevalenza²⁴ non superiore a 5 su 10.000 abitanti, *life threatening* e cronicamente debilitanti (European Parliament and the Council of the European Union, 2000), le “malattie rare” riguardano di fatto un fenomeno internazionale di difficile inquadramento. Innanzi tutto, le legislazioni dei vari Stati adottano criteri epidemiologici differenti per contraddistinguerle. Gli Stati Uniti, dove la categoria fece la sua

²⁴ La prevalenza è un concetto epidemiologico, mutuato dalla statistica. Si tratta di una misura di frequenza: riguarda il rapporto tra il numero di persone affette in un determinato periodo di tempo e il numero di persone a rischio nello stesso periodo.

comparsa negli anni Ottanta, definiscono le malattie rare in base ad un valore soglia: sono “malattie e condizioni” che riguardano meno di 200.000 abitanti. Anche a Singapore, dove una normativa in materia di farmaci orfani fu approvata nel 1991, le malattie rare sono state definite in base ad un valore soglia, ma qui coinvolgono “meno di 20.000 persone” (Orphanet, *Farmaci orfani a Singapore*). In Giappone, invece, l'Orphan Drug Regulation del 1993 riconosce come “rare” le malattie che interessano “meno di 50.000 abitanti”, ossia con “una prevalenza inferiore a 4:10.000 abitanti” (Orphanet, *Farmaci orfani giapponesi*). In Australia, infine, l'Orphan Drug Policy (1997) stabilì che dovessero essere considerate “rare” le patologie con un valore soglia uguale o inferiore a 2.000 persone nella popolazione australiana (Orphanet, *Farmaci orfani in Australia*).

Va poi aggiunto che alcune normative, nel definire le “malattie rare”, non si limitano a prendere in considerazione i dati epidemiologici, ma li associano ad altri elementi. L'Orphan Drugs Exemption di Singapore, ad esempio, oltre al valore soglia suddetto, sottolinea che le “malattie rare” sono disagi “*life threatening* e gravemente disabilitanti”. L'Orphan Drug Regulation giapponese associa a prevalenza e valore soglia il criterio di “gravità”. L'Unione Europea, come già accennato, insiste sul fatto che debbano essere condizioni tali da mettere a rischio la vita o da arrecare una debilitazione cronica nei soggetti afflitti.

La complessità definitoria associata alle malattie rare, d'altro canto, non si esaurisce con il fatto che le diverse normative prendano in considerazione criteri differenti per identificarle (valori soglia, prevalenza, gravità, cronicità, rischio di vita). C'è da aggiungere, infatti, che questi stessi elementi vengono definiti in modi diversi. Se trasponiamo approssimativamente i valori soglia previsti da alcune normative alle prevalenze definite da altre, constateremo che alcuni Paesi considerano “rare” patologie relativamente diffuse, mentre altri testi di legge adottano limiti molto più restrittivi. Così negli USA le malattie rare devono avere una prevalenza inferiore a 7,5 abitanti su 10.000, mentre in Australia una malattia è rara solo se riguarda meno di 1,1 abitanti su 10.000.

A complicare la questione è la considerazione che l'effettiva diffusione di una condizione varia a seconda dei luoghi presi in considerazione. La “rarietà” di una patologia in termini di frequenza, pertanto, non può che essere situazionale: talune patologie sono effettivamente poco diffuse in determinati Paesi, mentre risultano più presenti altrove. Dal punto di vista assistenziale, organizzativo, etico

e giuridico questa nuova procedura classificatoria ha senz'altro posto quesiti innovativi, tra le cosiddette “sfide” citate da Fantini e Taruscio (2012). Utilizzare un criterio epidemiologico per definire un gruppo di malattie, infatti, costituisce una novità per la biomedicina, che generalmente organizza le proprie categorie in termini universalistici, fondati sul principio aristotelico di non-contraddizione.

Tra le questioni spinose associate alle “malattie rare” - sia da un punto di vista epistemologico, sia politico-organizzativo - vi è ad esempio la problematica inerente alle malattie “neglette”, “tropicali”, o “tropicali neglette”²⁵. La categoria di “malattie neglette” - che talvolta ricomprende le malattie rare, talaltra le affianca²⁶ - crea una distinzione fondata principalmente sulla collocazione geografico-economica dei soggetti afflitti e sul relativo mercato farmaceutico. Le “patologie tropicali neglette”, infatti, sarebbero condizioni endemiche in Paesi poveri, in cui il mercato farmaceutico è scarsamente accessibile (a motivo dell'alto costo dei prodotti terapeutici rapportato al basso reddito della popolazione e a motivo delle limitazioni imposte dagli accordi internazionali in materia di brevettabilità, importazione ed esportazione dei prodotti farmaceutici), mentre queste stesse malattie sono assai infrequenti nei Paesi più ricchi. Nonostante la ridotta presenza in questi ultimi contesti, tuttavia, solo in alcuni casi tali disagi vengono classificati tra le malattie rare²⁷. E' pur vero che le “malattie neglette”, se curate, non risultano eccessivamente gravi o disabilitanti, pertanto potrebbero non soddisfare gli altri criteri definitivi in uso per le malattie rare. Tuttavia anche le malattie neglette possono aggravarsi sino a divenire mortali qualora vengano trascurate o qualora i farmaci per la loro cura risultino

²⁵ Tra queste sono annoverate la tripanosomiasi africana (70,000 persone infette in Africa Centrale ed Orientale), la tripanosomiasi americana (13 milioni di persone infette in Sud America), la filariosi linfatica (120 milioni di persone in Africa, Asia, Sud America e parte dei Caraibi), la malaria (300 milioni di persone in regioni tropicali), l'anchilostomiasi (più di 500.000.000 di persone infette in Africa, Sud America, Cina e sud-est asiatico), la schistosomiasi (200 milioni di persone in Africa ed Asia) e molte altre patologie individuate nei Paesi con condizioni economiche critiche.

²⁶ Se in alcuni casi le "malattie neglette" costituiscono una macro-categoria che ricomprende in sé sia le "malattie rare", sia le "malattie tropicali", più spesso il concetto viene utilizzato come sinonimo delle cosiddette "malattie tropicali".

²⁷ In alcuni casi determinate "patologie neglette" sono state inserite tra le malattie rare: in Italia, la Regione Piemonte, con Delibera della Giunta Regionale del 12 aprile 2005, n. 38-15326, ha riconosciuto tra le malattie rare la Tripanosomiasi Americana, la Schistosomiasi, la Filariosi, la Cisticercosi e l'Echinococcosi (Bollettino Ufficiale Regione Piemonte n.20, 19 maggio 2005). Tuttavia, altre malattie tropicali neglette non rientrano in elenco. Va inoltre sottolineato che a livello nazionale neanche la Tripanosomiasi Americana, la Schistosomiasi, la Filariosi, la Cisticercosi e l'Echinococcosi compaiono tra le "malattie rare".

indisponibili. Per questi motivi, in effetti, vi sono normative che ne considerano alcune come “malattie rare”.

Ad ogni modo, la complessità classificatoria in materia di “malattie rare” permane anche abbandonando una prospettiva di portata internazionale. L'eterogeneità insita nella categoria, infatti, si ritrova anche all'interno delle specifiche cornici istituzionali. Se prendiamo in considerazione il caso italiano, ad esempio, ritroviamo tra le malattie rare una varietà di disagi tra loro profondamente differenti. Anche in termini di prevalenza: quest'ultima per alcune condizioni riconosciute come “rare” arriva a sfiorare i limiti previsti dalla legge, per altre risulta molto meno elevata. Quest'ultimo è il caso, ad esempio, della malattia di Fabry, di cui la letteratura internazionale riporta circa quattrocento casi al mondo, o della malattia di Gaucher e della malattia di Niemann Pick, di cui sono descritti circa un centinaio di casi al mondo. La ridottissima frequenza di queste condizioni, tra l'altro, ha condotto ad individuare nuovi sottogruppi di “malattie rare”, come le malattie “ultrarare”, che sarebbero caratterizzate da problematiche biomediche, scientifiche, economiche ed etiche ancor più specifiche.

All'opposto, talvolta fanno parte degli elenchi ufficiali delle “malattie rare” anche patologie con valori di prevalenza superiori rispetto a quelli previsti dalle normative vigenti. In Italia è il caso della sindrome di Down e della sprue celiaca: due condizioni che si è recentemente cercato di escludere dall'elenco nazionale delle malattie rare, per ora senza successo²⁸.

Inoltre, accade anche che alcune patologie con ridotti valori di prevalenza non compaiano negli elenchi. Ciò è evidente se si considera che le stime di tutte le “malattie rare” presenti nel mondo slittano tra le cinquemila e le ottomila

²⁸ Il Decreto Legge n. 158 del 13 settembre 2012, "Disposizioni urgenti per promuovere lo sviluppo del Paese mediante un più alto livello di tutela della salute" (denominato Decreto Balduzzi), aveva tentato di agire in questa direzione (G.U. 13 settembre 2012, n. 214). Il Decreto prevedeva una revisione dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA), che avrebbero richiesto la revisione degli elenchi delle malattie croniche e rare. A questi provvedimenti è stato dedicato l'articolo 5 del decreto, intitolato "Aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza con particolare riferimento alle persone affette da malattie croniche, da malattie rare, nonché da ludopatia". Qui si ravvisava la necessità prioritaria di una "[...] riformulazione dell'elenco delle malattie croniche [...] e delle malattie rare [...], al fine di assicurare il bisogno di salute, l'equità nell'accesso all'assistenza, la qualità delle cure e la loro appropriatezza riguardo alle specifiche esigenze" (*ibidem*). Simili riformulazioni avrebbero inserito nell'elenco delle malattie rare alcune patologie prima escluse ed avrebbero escluso dallo stesso elenco patologie prima riconosciute (tra cui la Sindrome di Down e la Sprue Celiaca). Ad ogni modo, i nuovi LEA non sono stati approvati nonostante il DL 158/2012, principalmente per motivazioni economiche.

patologie²⁹. Le norme nazionali, invece, ne riconoscono un numero assai minore: il DM 279/2001 italiano, ad esempio, ne individua 341, a cui alcune Regioni ne aggiungono qualche decina (G.U. 12 luglio 2001 n.160-suppl.ordinario n.180/L). E' certo che tali decreti, collocandosi ad un livello normativo-operativo, non hanno la pretesa di assumere un ruolo conoscitivo circa l'effettiva presenza delle "malattie rare" nel mondo. Nonostante ciò, essi influenzano inevitabilmente la percezione di quali malattie siano legittimamente "rare" e quali vadano invece trattate con maggior sospetto, istituendo gerarchie più o meno implicite tra le diverse condizioni. Nel caso italiano, ad esempio, rimangono escluse dall'elenco patologie estremamente infrequenti, come la Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita (o Sindrome di Ondine) che ha una prevalenza di circa un abitante su 200.000 e affligge solo una quarantina di persone nel Paese. Inoltre, non sono contemplate nel Decreto condizioni come la Sindrome da Sensibilità Chimica Multipla (circa 150 casi in Italia, che pure non sono "riconosciuti" dalle fonti ufficiali): questo disagio è addirittura oggetto di numerosi contenziosi rispetto al suo riconoscimento in termini di "patologia". Infine non compaiono in elenco malattie poco diffuse e assai considerate a livello istituzionale, che beneficiano già di altre tutele normative: è il caso della fibrosi cistica, una malattia a bassa prevalenza (circa 4 affetti su 10.000) a cui era stata dedicata nel 1993 la Legge 548/93 "Disposizioni per la prevenzione e la cura della fibrosi cistica" (G.U. 30 dicembre 1993, n.305).

E' dunque evidente che il riconoscimento formale o meno in termini di "rarietà" non dipende esclusivamente dai criteri definiti a priori (prevalenza, gravità, livello di disabilità e cronicità), ma da numerosi elementi contestuali. In primo luogo, esso è influenzato da processi socio-politici, come l'intervento dei diversi *stakeholders* (istituzioni, associazioni, centri esperti, ricercatori, case farmaceutiche), in grado – o meno - di mobilitare l'opinione pubblica, di stringere alleanze e di ottenere consenso³⁰. In secondo luogo, i processi di

²⁹ Holmes (2012) ed Huyard (2009b) riportano stime relative a 5000-8000 distinte malattie rare; Jaffe, Zurynski, Baviile ed Elliott parlano di 7000 malattie rare (2009); Stalk, Willemen e Leufkens (2006) di un numero variabile tra 5000 e 7000; Baldovino, Maspoli e Roccatello (2007) riferiscono una cifra che si aggira tra 5000 e 6000 patologie; Meekings, Williams e Arrowsmith parlano di circa 7000 malattie rare con la scoperta di circa 250 nuove malattie rare all'anno (2012). Ancora, l'OMS ne individua circa 6000, Orphanet ne ha catalogate oltre 8000 ed Eurordis si colloca in una posizione intermedia, riferendosi ad un numero di malattie rare variabile da 6000 a 8000.

³⁰ Il caso della Sindrome di Down in Italia è esemplificativo di queste dinamiche. Innanzi tutto la patologia in questione è ben conosciuta dall'opinione pubblica, anche a motivo dei

inclusione/esclusione dipendono dalla assenza/presenza di altri strumenti di riconoscimento e tutela, che possono rendere più o meno pressante la rivendicazione in termini di “rarietà” (è il caso della fibrosi cistica). In terzo luogo, il dinamismo intrinseco agli stessi dati epidemiologici induce periodicamente a nuove inclusioni/esclusioni. La diffusione di un disagio, infatti, muta in relazione alle trasformazioni socio-culturali che ne favoriscono o ne inibiscono la presenza. I processi economici e politici, come pure le strategie di rappresentazione della malattia che si fondano su specifiche metodologie diagnostico-terapeutiche, agiscono in tal senso. Si consideri, ad esempio, la sprue celiaca: è possibile constatare come la sua incidenza in Italia abbia subito un notevole incremento negli ultimi anni, inducendo a richiederne l'esclusione dall'elenco delle malattie rare (per il momento non ancora avvenuta). Questo fenomeno ha avuto luogo per via di dinamiche sociali, ma anche culturali, specifiche³¹.

Questi elementi inducono a considerare un'ulteriore complessità classificatoria, legata ai livelli tassonomici che vengono presi in considerazione negli elenchi delle malattie rare. Infatti, in queste classificazioni, le patologie

numerosi eventi mediatici che hanno prodotto e diffuso un immaginario specifico relativo ai "Down", in grado di suscitare simpatia e compassione. Inoltre, le Associazioni dedicate a questa sindrome sono numerose e radicate in tutto il territorio italiano (la sola AIPD, Associazione Italiana Persone Down ha sedi in 44 città italiane ed entrate in bilancio che sfiorano i 900.000 euro annui, <http://issuu.com/aipdnazionale106/docs/www.aipd.it?mode=window&pageNumber=1>). E' anche per questi motivi che, nonostante la Sindrome di Down sopravanzi nettamente la prevalenza prevista per le malattie rare in Italia (circa 13 : 10.000), essa è ancora in elenco.

³¹ Il processo diagnostico della sprue celiaca si è andato modificando negli ultimi decenni ed, in Italia, ha condotto alla definizione di alcune linee guida nel dicembre 2007 (G.U. 7 febbraio 2008, n. 32, s.o. n. 32). Fino ad alcuni decenni fa, la diagnosi di "malattia celiaca" veniva effettuata mediante l'individuazione degli anticorpi anti-gliadina (AGA) di classe IgG ed IgA. Poiché il valore predittivo positivo di questi anticorpi si aveva solo nel 30% dei casi, questa metodologia fu poi sostituita con l'individuazione degli anticorpi anti-endomisio (EMA) sul finire degli anni Ottanta. Tecniche ulteriori vennero messe a punto negli anni successivi: tra queste l'individuazione degli anticorpi anti-transglutaminasi (TG) di classe IgG e IgA a fine anni Novanta, e gli anticorpi anti peptidi deamidati della gliadina (anti-DGP), in anni ancor più recenti. Negli ultimi periodi si dibatte anche sull'utilità diagnostica della determinazione del genotipo per l'allele DQ2 e DQ8, ma l'indagine genetica per il momento è stata esclusa, poiché si ritiene essa indichi "[...] solo una predisposizione alla malattia celiaca e non il reale sviluppo della malattia. Spesso il riscontro di positività DQ2/8 porta alla medicalizzazione di un soggetto che non è celiaco e non vi è alcuna prova che possa diventarlo" (Ministero della Salute, 2011). Comunque è evidente che il numero dei soggetti affetti dipende anche dall'adozione di uno o dell'altro strumento diagnostico, così come dal processo di coinvolgimento. Nel caso italiano, ad esempio, la Deliberazione del 2007 (G.U. 7 febbraio 2008, n. 32, s.o. n. 32) aveva individuato tre diversi percorsi diagnostici riservati rispettivamente a 1) soggetti con forte sospetto di celiachia; 2) soggetti con bassa probabilità di celiachia; 3) genitori e familiari - fratello e sorella - di pazienti celiaci già diagnosticati. Ciò faceva sì che anche soggetti del tutto asintomatici fossero inseriti nei percorsi diagnostici, aumentando la probabilità di diagnosi positive e, di conseguenza, del dato di incidenza.

vengono solitamente enumerate al fianco di gruppi di patologie. Nel caso del DM 279/2001³², per esempio, accade che singole patologie e gruppi di più patologie siano collocati ad uno stesso livello classificatorio. Inoltre, anche esaminando i contenuti dei gruppi di patologie rare, è possibile ravvisare come essi costituiscano insieme dalle caratteristiche assai variabili: talvolta raccolgono un numero limitato e ben definito di disagi; talaltra, si riferiscono ad una tipologia generica di patologie accomunate da alcuni criteri di massima; in determinati casi, infine, assumono l'aspetto di vere e proprie categorie residuali³³.

³² Vedi Introduzione, nota 4. Si è già accennato a come il DM 279/2001 riconosca 289 malattie rare e 47 gruppi di malattie rare. Tale Decreto pone in elenco sia specifiche patologie/sindromi, ben definite e delimitate quali entità nosologiche a se stanti, sia gruppi di disagi, spesso definiti in modo assai più vago.

³³ Per quanto concerne i gruppi di che raccolgono un numero ben limitato e definito di patologie, un esempio è costituito dalle "condrodistrofie congenite", di cui fanno parte "l'acondrogenesi, l'acondroplasia, la displasia epifisaria emimelica, la distrofia toracica asfissiante, l'esostosi multipla, la displasia di Kniest e la sindrome camptomelica" (http://www.malattierarepiemonte.it/estrai_scheda_malattia.php?ID=242&nome_malattia=Condrodistrofie%20congenite). Un altro esempio è quello delle "anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia" a cui afferiscono la "sindrome C, la craniosinostosi primaria, la sindrome di Apert, la malattia di Crouzon, la displasia maxillofacciale, la displasia fronto-facio-nasale, quella maxillonasale, la sindrome di Hallermann-Streif, la sindrome di Pierre Robin e la sindrome di Treacher Collins" (http://www.malattierarepiemonte.it/estrai_scheda_malattia.php?ID=239&nome_malattia=Anomalie%20congenite%20del%20cranio%20e/o%20delle%20ossa%20della%20faccia).

Altri gruppi di patologie non raccolgono specifiche malattie, ma delimitano comunque gli ambiti definitori secondo criteri piuttosto netti: è il caso, ad esempio, degli "Pseudoermafroditismi", suddivisi tra "Pseudoermafroditismo femminile", ove "i pazienti presentano un cariotipo 46XX ed ovaie sempre presenti, ma i genitali presentano gradi diversi di virilizzazione per eccesso di androgeni"; ed il "Pseudoermafroditismo maschile", di cui fanno parte "i pazienti con tipico cariotipo maschile 46XY e testicoli che manifestano un'incompleta e variabile mascolinizzazione dei genitali" (http://www.malattierarepiemonte.it/estrai_scheda_malattia.php?ID=231&nome_malattia=Pseudoermafroditismi).

In altri casi, ancora, le famiglie di patologie adottano criteri di esclusione: è il caso delle "Connettiviti indifferenziate", ossia malattie autoimmuni "caratterizzate da sintomi e segni molto variabili, evocativi di una connettivite, ma non sufficientemente definiti per caratterizzarne il tipo preciso (lupus eritematoso sistemico, sclerosi sistemica, polimiosite, dermatomiosite, sindrome di Sjogren ed artrite reumatoide)" (http://www.malattierarepiemonte.it/estrai_scheda_malattia.php?ID=115&nome_malattia=Connettiviti%20indifferenziate).

Questa è anche la situazione delle "Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine escluso: Ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb, Ipercolesterolemia primitiva poligenica; Ipercolesterolemia familiare combinata, Perlipoproteinemia di tipo III". In questi casi le definizioni scaturiscono per differenza: accade cioè che si diano alcuni sintomi e dati di laboratorio che però non possono essere raccordati da altre definizioni nosologiche.

Infine, abbiamo gruppi di patologie ancor più eterogenei, estremamente plastici, che rappresentano vere e proprie categorie residuali. E' il caso, ad esempio, di "sindromi da aneuploidia cromosomica", ossia "squilibri grossolani del patrimonio genetico" che determinano "variabili manifestazioni cliniche, in base al cromosoma interessato" (http://www.malattierarepiemonte.it/estrai_scheda_malattia.php?ID=287&nome_malattia=Sindromi%20da%20aneuploidia%20cromosomica).

Fanno parte di questa tipologia di gruppi anche le "sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica", cioè "sindromi secondarie alla presenza di alterazioni strutturali del patrimonio genetico

Questo elemento risulta particolarmente rilevante a livello epistemologico, soprattutto qualora si consideri che i dati epidemiologici evidentemente non possono prescindere da come viene delimitata la singola entità nosologica. Così, una certa patologia potrebbe superare la prevalenza prevista per le “malattie rare”, ma se essa viene suddivisa in molteplici sotto-categorie, è evidente che la prevalenza di ciascuna condizione risulterà decisamente inferiore. Simili delimitazioni sono solitamente esito di dinamiche molto articolate.

Frammentare una certa condizione in sotto-categorie è stato un dispositivo adottato in alcuni casi, con il fine specifico di produrre la “rarità” di un certo fenomeno, ed ottenere determinate conseguenze in ambito di politica sanitaria, di investimenti economici, di commercializzazione dei farmaci. Arno, Bonuck e Davis (1995) hanno descritto alcuni processi di produzione della “rarità” negli USA, generati dalla frammentazione di alcune categorie nosologiche in sottogruppi a bassa prevalenza. Simili processi furono messi in atto da alcune case farmaceutiche con l'intento di ottenere i benefici che la legge federale garantiva per la produzione e la commercializzazione dei farmaci orfani³⁴ (ossia i farmaci

con delezione e/o duplicazione di una specifica regione cromosomica: le manifestazioni cliniche associate a questo squilibrio di materiale genetico sono estremamente variabili e dipendenti dal tipo di cromosoma interessato”

(http://www.malattierarepiemonte.it/estrai_scheda_malattia.php?ID=288&nome_malattia=Sindromi%20da%20duplicazione/deficienza%20cromosomica).

Ancora, tra gli insiemi residuali rientrano le "alterazioni congenite del metabolismo del ferro", ossia un "gruppo eterogeneo di malattie congenite causate da un'alterazione del metabolismo delle lipoproteine [...] i disturbi possono essere molteplici e colpire lipoproteine diverse" (http://www.malattierarepiemonte.it/estrai_scheda_malattia.php?ID=193&nome_malattia=Alterazioni%20congenite%20del%20metabolismo%20del%20ferro).

Vanno citate, infine, le "altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale", ove "vengono raccolte le sindromi caratterizzate dalla presenza di malformazioni e/o alterazione dell'accrescimento associate ad un ritardo mentale non altrove indicate. Le sindrome malformative sono oltre 3000 ed ovviamente, soprattutto quelle molto rare, non sono codificate separatamente”

(http://www.malattierarepiemonte.it/estrai_scheda_malattia.php?ID=353&nome_malattia=Altre%20anomalie%20congenite%20multiple%20con%20ritardo%20mentale).

³⁴ Arno, Bonuck e Davis (1995) descrivono alcuni casi specifici. Il primo ebbe come protagonista la Burroughs Wellcome, azienda produttrice della zidovudina o azidotimidina (AZT), un farmaco destinato al trattamento dell'AIDS. Nel 1985 la Burroughs Wellcome richiese lo status di farmaco orfano per l'AZT, ma la FDA pretese ulteriore documentazione a dimostrazione del fatto che il farmaco sarebbe stato scarsamente redditizio per l'azienda (che quindi legittimamente avrebbe potuto accedere ai benefici federali). La Burroughs Wellcome non fornì la documentazione, ma sottopose una nuova richiesta di riconoscimento due anni dopo: in questa seconda domanda si sosteneva che l'AZT non sarebbe stata destinata a tutta la popolazione di soggetti affetti da AIDS, bensì alla più ridotta sottopopolazione di soggetti con "AIDS related complex" (ARC). La FDA, questa volta, approvò il farmaco come "orfano".

Un fenomeno simile riguardò l'azienda farmaceutica Hoffman LaRoche, che nel 1988 richiese lo status di farmaco orfano per la zalcitabina o dideossicitidina (ddC), destinata al trattamento di soggetti con ARC. La FDA rifiutò la richiesta, ma Hoffman LaRoche fece

specificamente destinati alla cura delle “malattie rare”). In quei casi si assistette ad una sorta di “proliferazione nosologica” di sotto-categorie trasformate in disagi a sé stanti. Pertanto era stato proprio il meccanismo di produzione e commercializzazione dei farmaci a creare le diverse categorie, e non viceversa.

Le “flessioni³⁵ nosologiche” relative alle malattie rare, comunque, non riguardano solo i processi “proliferativi” delle categorie di disagio, né tali “flessioni” dipendono esclusivamente da dinamiche di tipo economico. Hedgecoe (2003) parla esplicitamente di “espansione nosologica” per riferirsi ad un fenomeno per certi aspetti inverso. L'autore si concentra sulla fibrosi cistica e mostra come alcune condizioni morbose a sé stanti furono iscritte entro tale definizione a seguito di specifiche trasformazioni culturali occorse in seno alla biomedicina. La nuova rappresentazione della patologia in termini genetici, infatti, produsse un ampliamento del suo campo semantico, includendovi condizioni prima distinte, quali l'Agenesia Bilaterale Congenita dei Vasi Deferenti, le Bronchiectasie Disseminate, le Pancreatiti Croniche e le Rinosinusiti Croniche³⁶. Anche in questo caso, quindi, vennero creati nuovi sottogruppi di

nuovamente domanda, dichiarando che la ddC sarebbe stata riservata ai soli soggetti affetti da "AIDS conclamato". In questo caso la FDA conferì la designazione di farmaco orfano alla ddC. Arno, Bonuck e Davis elencano altri casi simili in cui, per motivazioni di natura economica, la patologia da HIV fu frammentata in sottogruppi di "patologie rare" tra cui, ad esempio, il citomegalovirus AIDS-associato o la polmonite da *Pneumocystis carinii* AIDS-associata.

³⁵ Prendo qui a prestito dalla linguistica il concetto di "flessione", che si riferisce alle possibili variazioni delle singole parti del discorso in base alle funzioni logiche che esse assumono nel contesto sintattico. Parlo dunque di "flessione nosologica" per indicare le possibili variazioni (frammentazioni, espansioni, delimitazioni, accorpamenti) di singole categorie del sistema classificatorio, in base alle funzioni che il sistema stesso viene ad assumere nel contesto socio-culturale, politico ed economico.

³⁶ Questi disagi vennero definiti “Forme non Classiche di Fibrosi Cistica” o “Disordini Correlati al CFTR” sul finire degli anni Ottanta, quando si iniziò a descrivere la Fibrosi Cistica come una patologia genetica. Nel 1989, infatti, era stato “decodificato” il gene CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator), le cui mutazioni sarebbero responsabili dei disordini nella trasmissione della proteina CFTR (a sua volta responsabile del trasferimento degli ioni di cloruro di sodio attraverso le membrane cellulari delle cellule epiteliali). In precedenza, la fibrosi cistica era considerata solo una sindrome (non una vera e propria “patologia”), anche a causa della sua eziologia incerta. I disturbi suddetti, invece, erano ritenuti condizioni a sé, che in alcuni casi potevano essere associati alla malattia. Nel momento in cui venne codificato il gene CFTR, la situazione mutò radicalmente: la fibrosi cistica perse lo statuto di “sindrome” per assurgere a quello di patologia. Un'eziologia forte venne a definirsi e la presenza/assenza di altri disagi in associazione fu spiegata ricorrendo ai nuovi strumenti concettuali. Oggi si ritiene che le mutazioni del gene CFTR siano più di 4000 e che producano diverse forme di un'unica condizione: così nella definizione di “fibrosi cistica” riescono a rientrare, appunto, forme “non classiche”. La ridefinizione del disagio in termini genetici (dovuta ad una trasformazione delle metodologie, delle strumentazioni, degli indirizzi di ricerca diagnostici e dei relativi sovvenzionamenti) ha dunque prodotto una vera e propria trasformazione nella struttura della categoria nosologica (Hedgecoe, 2003).

patologie: qui, però, ciò non avvenne mediante la frammentazione di entità nosologiche preesistenti, bensì con l'iscrizione delle entità preesistenti entro la categoria in questione. Quello che i due fenomeni hanno comune è la capacità di modificarsi in base a pratiche e rappresentazioni socio-culturali specifiche, mettendo in luce la flessibilità categoriale.

Simili dinamiche sottese alla costruzione di una categoria risultano oscurate nel momento in cui l'entità nosologica viene codificata e naturalizzata, ad esempio mediante l'iscrizione in sistemi di classificazione rigidi che sono funzionali a forme di stabilizzazione assoluta³⁷. In questo modo, le codificazioni cristallizzano una tra le possibili interpretazioni del fenomeno di malattia. Un esempio di simile irrigidimento categoriale è costituito dall'iscrizione delle "malattie rare" entro il sistema classificatorio internazionale ICD9-CM³⁸. Formalmente l'obiettivo di questo sistema è la raccolta esaustiva dei dati di morbosità relativi all'intera gamma di patologie biomediche. Per farlo l'ICD9-CM codifica, mediante valori alfanumerici, tutte le malattie "riconosciute" e le iscrive in diciassette capitoli, di cui dieci dedicati a specifici organi o apparati, e sette relativi a patologie che interessano l'intero organismo. Le "malattie rare" sono state inserite in questo sistema e hanno trovato rappresentanza in quasi tutti i capitoli: dall'elenco delle malattie rare italiano restano esclusi i Capitoli V, VIII, XI e XVII dell'ICD9-CM, relativi rispettivamente ai "Disturbi psichici", alle "Malattie dell'Apparato Respiratorio", alle "Complicazioni della gravidanza, del parto e del puerperio" ed ai "Traumatismi ed avvelenamenti" (di cui non fa parte alcuna malattia rara). L'iscrizione entro il sistema ICD9-CM produce quindi alcuni irrigidimenti che talvolta aprono contenziosi problematici: ne è un esempio il mancato riconoscimento dell'angiodisplasia tra le "malattie rare". Come ci mostra Francesca Orsi, le azioni attivate da diversi gruppi di interesse per il riconoscimento di questa patologia sono assai articolate e conducono al cuore del problema epistemologico circa lo statuto di una "malattia" (Orsi, 2013). Infatti, per quanto molti di questi processi riguardino anche le malattie cosiddette

³⁷ Il concetto di "stabilizzazione assoluta" è stato elaborato da Remotti (2008: 37). L'autore sottolinea come i processi di stabilizzazione siano indispensabili agli esseri umani, al fine di gestire l'incertezza e l'instabilità intrinseche al reale. Tuttavia, mentre alcuni gruppi sociali attivano processi di stabilizzazione relativa, riconoscendo la propria irrimediabile incompletezza, altri gruppi sociali ambiscono a forme di stabilizzazione assoluta, negando l'incompletezza.

³⁸ Vedi Introduzione, nota 13.

"comuni", la rarità induce più spesso a riflettere su cosa sia circoscrivibile come "malattia" in biomedicina, soprattutto perché essa, con la sua ridotta frequenza, sfida un contesto che si fonda sulla possibilità di standardizzare i fenomeni (almeno in epoca contemporanea). Le malattie rare, quindi, sono potenzialmente in grado di generare ripensamenti, revisioni e rivalutazioni dei sistemi di classificazione esistenti, che di fatto esse popolano in modo abbastanza pervasivo (lo si è visto considerando il numero di malattie rare riconosciute, l'ampio spettro di capitoli ICD9-CM in cui esse ricorrono, le stime degli individui affetti nel complesso³⁹).

La portata del fenomeno "malattie rare", non a caso, è sottolineata correntemente da associazioni, ricercatori, clinici, esponenti politici e aziendali. In questo modo, le rappresentazioni pubbliche hanno generato un dispositivo discorsivo assai potente a livello internazionale, in grado di produrre nuove forme di relazione, marginalizzazione, biopolitica e biocittadinanza. Sembrano dunque adattabili anche alla "rarità" le riflessioni che Michel Foucault aveva destinato alla sessualità, considerando il moltiplicarsi dei discorsi in merito alle categorie patologiche ad essa inerenti. Foucault aveva descritto l'incitazione istituzionale a parlarne "e a parlarne sempre di più" (Foucault, 2006: 20) e l'"ostinazione delle istanze del potere a sentirne parlare" (*ivi*). Sembrerebbe che, com'è stato per la sessualità, anche la proliferazione dei discorsi sulla rarità abbia prodotto e radicato forme patologiche disparate, non tanto per "eliminarle" (aspettativa dichiarata nei numerosi appelli per la "lotta alle malattie rare"), quanto piuttosto per produrre "[...] delle *linee di penetrazione* indefinita" lungo cui il potere avanza e "[...] moltiplica le sue connessioni ed i suoi effetti, mentre il suo bersaglio si estende, si suddivide e si ramifica, penetrando nel reale di pari passo" (*ivi*: 42).

Ecco dunque che diviene fondamentale ripercorrere storicamente i processi di produzione discorsiva inerenti alle malattie rare per rendere conto delle trasformazioni politico-economiche e socio-culturali che le generarono e che ne furono generati. In questo modo, la "ragione antropologica"⁴⁰ può mettere in luce

³⁹ Orphanet riporta una stima di circa venti milioni di individui affetti negli Stati Uniti e venticinque/trenta milioni di individui affetti nell'Unione Europea.

⁴⁰ Il concetto è stato proposto da Fabietti in opposizione a quello di "intelletto etnologico". Quest'ultimo corrisponde ad "una funzione *operativa*, in quanto è creatore di categorie e concetti" (Fabietti, 2001: 27), in accordo con "un'attitudine classificatrice e tipologizzante" (*ibidem*). Recuperando la distinzione Kantiana tra intelletto e ragione, l'autore definisce invece la "ragione antropologica" come "una funzione *regolativa*, in quanto ha il compito di 'controllare' l'intelletto affinché non costruisca oggetti falsi e illusori". Pertanto "se

le condizioni sottese alla nascita della nuova categoria discorsiva e gli effetti di quest'ultima, attraverso un'opera di decostruzione e ricostruzione critica (Fabietti, 2001: 27). Ho dunque lavorato ad uno studio della “provenienza”⁴¹ delle malattie rare, in modo da disarticolare i processi sottesi alla «genesi del sapere» (Foucault, 2006: 7) ad esse inerente. Palesare la processualità socio-politica e culturale con cui questo nuovo campo di conoscenze ha preso forma e agito tra locale e globale, ha permesso in seguito di mostrare in che modo diverse forme biopolitiche si siano incorporate negli individui, e quali forme di vita emergenti (Rose, 2008) abbiano posto in essere.

A livello metodologico ciò ha richiesto di affiancare alla ricerca etnografica un'indagine storica, così da poter esaminare come la categoria di “malattia rara” abbia preso forma, ma anche come abbia interagito con concetti ad essa affini (“farmaco orfano”, “malattia negletta”, “malattia tropicale”) o contrapposti (le “malattie comuni”). Le “malattie rare” verranno quindi esplorate quali “fatti discorsivi” globali” (Foucault, 2006: 16), prendendo in considerazione

[...] il fatto stesso che se ne parla, chi ne parla, i luoghi ed i punti di vista da cui se ne parla, le istituzioni che incitano a parlarne, che accumulano e diffondono quel che se ne dice [...] sotto quali forme, attraverso quali canali, insinuandosi in quali discorsi il potere arriva fino ai comportamenti più minuti e più individuali [...] (*ibidem*).

Saranno, quindi, soggetti politici ed istituzionali i protagonisti dei prossimi Capitoli: le loro relazioni, le interazioni, i processi di scontro ed alleanza, le differenti prospettive valoriali e le rispettive definizioni del fenomeno di disagio.

l'intelletto etnologico [...] è ciò che estrapola indebitamente, ed erroneamente classifica mediante distinzioni per creare tipologie, è allora compito della ragione antropologica sorvegliare l'attività dell'intelletto etnologico, *ric conducendo le sue creazioni alle condizioni della loro costituzione* attraverso un'opera continua di *decostruzione e ricostruzione* critica degli oggetti della riflessione" (*ibidem*).

⁴¹ Con "herkunft" Foucault si riferisce "alla stirpe, la *provenienza*; è la vecchia appartenenza a un gruppo [...] Tuttavia non si tratta tanto di ritrovare in un individuo, un sentimento o un'idea, i caratteri generici che permettono di assimilarlo ad altri [...] ma di rintracciare tutti i segni sottili, singolari, sottoindividuali che possono incrociarsi in lui e formare una rete difficile da sbrogliare. Lungi dall'essere una categoria della somiglianza, una tale origine permette di districare, per metterli da parte, tutti i segni diversi [...]. Là dove l'anima ha la pretesa d'unificarsi, là dove l'io s'inventa un'identità o una coerenza, il genealogista parte alla ricerca dell'inizio, - degl'innumerabili inizi che lasciano quel sospetto di colore, quella traccia quasi cancellata che non potrebbe ingannare un occhio un po' storico; l'analisi della provenienza permette di dissociare l'io e di far pullulare nei luoghi della sua sintesi vuota mille avvenimenti ora perduti" (Foucault, 1977: 34-35).

Per svolgere questo lavoro ho esaminato le normative esistenti negli Stati Uniti, in Europa e in Italia in materia di malattie rare e farmaci orfani. Contemporaneamente ho svolto alcune ricerche bibliografiche sulle pubblicazioni relative agli aspetti economico-organizzativi, giuridici e politico-sanitari delle malattie rare. Ho raccolto rappresentazioni letterarie, informative e mediatiche diffuse a livello pubblico ed ho fatto tesoro delle comunicazioni personali intrattenute con esponenti di vari gruppi di interesse, così come del materiale derivato dagli eventi internazionali, nazionali e locali⁴² a cui ho assistito e, talvolta, partecipato. Il lavoro genealogico, retrocedendo sino al momento della comparsa delle “malattie rare”, mi ha costretta a spaziare dalle specificità locali statunitensi al panorama internazionale, per poi ripiegare nuovamente sui contesti locali e, in particolare, sulle specificità della Rete nazionale italiana e di quella Interregionale di Piemonte e Valle d'Aosta. Si tratta di un lavoro che ha ambito a creare connessioni⁴³, con l'obiettivo di descrivere il reciproco plasmarsi di locale e globale.

L'obiettivo resta quello di socializzare il fenomeno delle “malattie rare” per illustrare la dimensione processuale che ne ha fondato la comparsa e ne informa continuamente l'utilizzo. In questo modo saremo in grado di mostrare come le malattie rare siano fatti medici “[...] predeterminati dai processi mediante i quali vengono costruiti convenzionalmente nelle cliniche, negli ambienti di

⁴² Sulla produzione della località mi riferisco ad Appadurai. L'autore definisce la località "nei suoi aspetti relazionali e contestuali, piuttosto che scalari o spaziali, [...] una complessa qualità fenomenologica costruita da una serie di legami tra la sensazione di immediatezza sociale, le tecnologie dell'interattività e la relatività dei contesti. Questa qualità dei fenomeni, che si esprime in forme particolari di azione, socialità e riproducibilità, è il predicato principale della località in quanto categoria (o soggetto)" (Appadurai, 2001: 232).

⁴³ Mi approprio del concetto di "connessione" proposto da Amselle, che implica alcune considerazioni peculiari sui concetti di globalizzazione, cultura e intercultura. Scrive Amselle: "Ricorrendo alla metafora elettrica o informatica della connessione, cioè a quella di una derivazione di significati particolaristici rispetto a una rete di significati planetari, si prendono le distanze dall'approccio che consiste nel vedere nel nostro mondo globalizzato il prodotto di una mescolanza di culture viste a loro volta come universi chiusi, e si riesce a mettere al centro della riflessione l'idea di triangolazione, cioè di ricorso a un terzo elemento per fondare l'identità" (Amselle, 2001: 7). In simile rappresentazione del contatto interculturale, l'autore esclude l'esistenza di culture chiuse, originarie e pure, per postulare, invece, un'apertura già intrinseca ad ogni contesto culturale. Condivido, dunque, l'idea secondo cui l'"interconnessione è la condizione di esistenza della comunicazione culturale" e per cui "non c'è cultura senza culture e questo vale per tutte le epoche, la fase di globalizzazione attuale essendo stata preceduta, come si è detto, da fasi di globalizzazioni precedenti, ciascuna delle quali ha fornito gli specchi senza i quali l'immagine delle diverse culture non potrebbe formarsi" (*ivi*: 13). In questo senso, ripercorrere le interconnessioni tra diverse "culture delle malattie rare" permette di comprenderne le specificità e le reciproche modulazioni, facendo luce su come le peculiarità che differenziano i diversi contesti si riflettono le une nelle altre.

ricerca ecc” (Young, 2006: 133). Seguendo Young, potremo così “[...] esaminare criticamente le condizioni sociali della produzione del sapere” (*ivi*), esplorando le “rare sicknesses”, ossia le modalità mediante cui le malattie rare hanno agito, e tutt'ora agiscono, investendo “segni comportamentali e biologici preoccupanti [...] di significati socialmente riconoscibili” (*ivi*: 124).

Malattie rare dal locale al globale: dell'inizio – ovvero degli innumerevoli inizi

Tra gli studi di scienze sociali relativi alle malattie rare, una posizione rilevante è assunta dai testi della sociologa francese Caroline Huyard (2007, 2009a, 2009b, 2009c, 2012). In alcuni di questi testi (2007, 2009a, 2012) l'autrice si è interessata approfonditamente alle dinamiche sociali e politiche che concorsero alla produzione del fenomeno. In particolare i suoi scritti si concentrano sulle origini della categoria e ne analizzano la diffusione in Europa, soffermandosi in particolare sulle modalità con cui le malattie rare sono penetrate in ambito francese. Il contesto francese, peraltro, ebbe una funzione trainante in ambito mondiale, poiché fu qui che nacque Eurordis (1997): in origine un collettivo di organizzazioni esclusivamente francesi che volevano elaborare un regolamento europeo per i farmaci orfani; oggi, una federazione a cui afferiscono più di cinquecento associazioni di malati di cinquantuno Paesi in tutto il mondo.

I processi sociali, politici e culturali che concorsero alla definizione ed alla diffusione del concetto di “malattie rare” sono dettagliatamente descritti nella tesi di dottorato di Huyard (2007). L'obiettivo della tesi era infatti l'elaborazione di “[...] un quadro d'analisi unificato dei fenomeni legati dalla rarità nella medicina contemporanea, entro diversi registri e secondo scale variabili” (Huyard, 2007: 17). Il lavoro viene così a definirsi ben presto nei termini di un’“ecologia delle malattie rare”, dove l'autrice distingue tre fasi differenti caratterizzate da diverse

“nicchie ecologiche”⁴⁴. Nella prima nicchia, le interpretazioni associate alle malattie rare sono iscritte in una “medicina di tradizione clinica”, ove “i medici venivano formati mediante l'acquisizione progressiva tanto di conoscenza quanto di attitudini etiche mediante due canali: la trasmissione dal maestro all'allievo ed il costituirsi di una successione di casi personali”. La seconda nicchia ecologica avrebbe visto il mondo biomedico subire una profonda trasformazione, a causa dell'affermarsi della “medicina industriale” (*ivi*: 55). Quest'ultima avrebbe implicato “da una parte una forma specifica di oggettività e dall'altra una nuova giurisdizione della pratica medica, entrambe gravitanti attorno ad una crescente distanza dagli oggetti, mediante il ricorso a regole standardizzate” (*ivi*: 56). La medicina industriale, inoltre, sarebbe stata caratterizzata da una divisione del lavoro “[...] assai maggiore che nella tradizione clinica” (*ivi*: 57). Infine, la terza nicchia ecologica riguarda la “medicina quasi dialogica” che si sarebbe generata dall'incontro tra due processi: “il rafforzamento del carattere industriale della medicina [...] e la questione della partecipazione degli utenti” (*ivi*: 59).

L'analisi di Huyard relativa alle tre nicchie ecologiche rischia, a tratti, di risultare eccessivamente rigida, nonostante l'autrice sottolinei più volte la natura metaforica dell'inquadramento proposto. Indipendentemente da questo limite, però, l'analisi fornisce una minuziosa articolazione dei processi socio-culturali e politico-economici sottesi all'affermarsi delle “malattie rare” negli USA e in Europa. Esso è quindi un lavoro preziosissimo per le scienze sociali, ove gli studi

⁴⁴ Huyard recupera il concetto di “nicchia ecologica” elaborato da Ian Hacking nei suoi studi sulla “malattia mentale transitoria”. Hacking considerava la nicchia ecologica un concetto metaforico in grado di definire un ambito “[...] non solo sociale, non solo medico, non solo proveniente dal paziente, né dai dottori, bensì dalla concatenazione di una quantità straordinariamente numerosa di diversi tipi di elementi che in un certo momento offrono dimora stabile a certi tipi di manifestazioni mentali” (Hacking, 1998: 14). Partendo da tale presupposto, Caroline Huyard individua “tre grandi definizioni che convergono nel concetto di “nicchia ecologica”: “La prima ne fa un ambito di tolleranza relativo ai principali fattori del biotopo. La seconda la assimila ad un nodo entro una rete trofica [...] La terza la vede come un ruolo entro un ecosistema [...]” (Huyard, 2007: 36). L'autrice ritiene tale concetto sia appropriato per lo studio delle malattie rare, per via di tre fattori. Scrive: “Esse [le malattie rare] sono raggruppate in una o più entità (una malattia rara o l'insieme che le forma) che, per volontà di diversi attori, costituiranno l'oggetto di un'iscrizione entro alcuni dispositivi. Da questo punto di vista, la prima accezione del termine ‘nicchia’ è adeguata. La collocazione di queste patologie all'interno della divisione del lavoro medico, che è cruciale, non manca di evocare la metafora della rete trofica. La localizzazione delle differenziazioni di compiti successivi in relazione all'integrazione della rarità è così una pista d'indagine del tutto appropriata. Infine, un punto fondamentale dev'essere rammentato: se ciascuna malattia rara non tocca che poche persone, queste patologie sono assai numerose. Ben presto si pongono alcune questioni di posizionamento delle une rispetto alle altre e, per quel motivo, devono esserne analizzati i fenomeni di concorrenza o collaborazione e di ricerca di spazio” (*ivi*: 37).

sulle malattie rare risultano piuttosto esigui.

Un altro lavoro di Huyard ugualmente imprescindibile è un articolo in cui vengono ripercorsi i processi che coinvolsero pubbliche amministrazioni, case farmaceutiche e associazioni di malati nella costruzione del concetto. Questi attori hanno, di volta in volta, aperto dibattiti, innescato conflitti, stretto alleanze e negoziato collaborazioni per trasformare malattie poco comuni in “malattie rare”. In un panorama così dinamico, la categoria di “malattie rare” appare plastica, malleabile e flessibile, sino a risultare un “boundary object”, ossia un insieme di “[...] oggetti abbastanza plastici per adattarsi alle necessità locali e tuttavia sufficientemente robusti da mantenere un’identità comune nelle diverse situazioni” (Griesemer, cit. in Huyard, 2009a). Le malattie rare sarebbero dunque categorie in grado di “[...] coordinare differenti mondi sociali, combinando un significato sfumato nell’uso comune ad un significato specifico negli usi locali” (Huyard, 2009a: 464). Ripercorrere sia in senso sociologico sia in senso storico l’evoluzione della categoria, dunque, conduce ad esaminare non solo questioni politico-economiche, ma anche tematiche epistemologiche relative alla delimitazione della categoria in esame ed ai sistemi classificatori in cui essa si colloca.

Attingendo a tali studi, questo Capitolo esaminerà come la categoria di “malattie rare” si sia originata e diffusa a partire da una serie di pratiche di *advocacy* attivate nell’ambito dell’associazionismo statunitense. Le associazioni rivendicavano l’accesso ad alcuni farmaci che nuove normative federali, congiuntamente a logiche intrinseche al mercato farmaceutico, avevano reso indisponibili. Le campagne delle associazioni indussero all’approvazione di alcune regolamentazioni dove comparvero le prime formalizzazioni del concetto di “malattie rare”, dapprima in modo generico, poi in termini statistici. In questo modo, il concetto assunse assai rapidamente un riconoscimento epidemiologico, grazie al quale riuscì a penetrare in campo biomedico.

Esplorando la “provenienza” delle “malattie rare” è possibile recuperare il ruolo strategico che esse assunsero in ambito politico-economico, ma anche in termini epistemologici. Per questa disamina retrocederemo sino alla fine dell’Ottocento, quando il mercato statunitense del farmaco iniziò a definirsi in base ad una complessa interazione tra le attività produttive delle aziende farmaceutiche e le attività di supervisione della pubblica amministrazione.

Quest'ultima impose il soddisfacimento di alcuni criteri di sicurezza e di efficacia nella produzione dei farmaci e, nei casi in cui soddisfare simili criteri risultò scarsamente proficuo per le politiche aziendali, le case produttrici ritirarono i medicinali. La situazione riguardava in particolar modo quei prodotti destinati ad una nicchia del mercato farmaceutico: appunto, soggetti con condizioni scarsamente rilevanti in termini statistici.

Così, quello spazio marginale costituito da utenti non sufficientemente "redditizi" indusse alcuni attori ad ideare dispositivi che rendessero conto della loro presenza⁴⁵. Furono creati discorsi in grado di attribuire a "malattia" e "cura" significati differenti rispetto a quelli proposti in ambito economico-statistico. Il concetto di "malattie rare" ideato dall'associazionismo andò quindi definendo un campo semantico relativo a dimensioni politico-esperienziali, più che squisitamente epidemiologiche. Esso rimandava, almeno in origine, a vissuti di solitudine, invisibilità, ingiustizia ed isolamento (Huyard, 2009a). Solo in seguito venne tradotto in termini epidemiologici e clinici.

1.1. L'*Orphan Drug Act* e la produzione di una nuova biocittadinanza

Il primo riconoscimento formale del concetto di "malattia rara" ebbe luogo in un preciso contesto socio-culturale: l'ambito statunitense dei primi anni Ottanta. Nello specifico, la categoria di "malattie rare" scaturì da processi concernenti le politiche sanitarie relative alla produzione, commercializzazione ed accessibilità di alcuni prodotti farmaceutici.

L'obiettivo di una ricostruzione genealogica in ambito antropologico è illustrare per quale motivo il concetto riuscì a coinvolgere molti attori sociali, eterogenei tra loro, che lo utilizzarono in modi disparati e che ne permisero la diffusione in contesti differenti. Bisognerà dunque esplorare quali rappresentazioni e quali pratiche siano state messe in discussione e quali siano state generate dall'introduzione di questa categoria nell'epistemologia biomedica. Considereremo le "malattie rare" come un'anomalia rispetto al sistema classificatorio biomedico dei primi anni Ottanta: tale sistema era strutturato in

⁴⁵ Cfr. Introduzione, nota 10, dove si ripropone il concetto di "presenza" inteso in termini demartiniani.

categorie rigidamente demarcate, fondate su dati statistici e rappresentate secondo standard idealtipici che volevano definirne l'oggettività e l'universalità. La categoria di "malattie rare", che invece era flessibile, incerta ed epidemiologicamente fondata (dunque situata), non rispondeva alle caratteristiche suddette. Nonostante ciò, essa riuscì a penetrare il campo di sapere della biomedicina, informando e modificandone rappresentazioni e contenuti. Se riteniamo, seguendo Kuhn (2009), che un'"anomalia" che penetra i sistemi di sapere genera ciò che viene definito a posteriori una "scoperta scientifica", allora si può applicare alla categoria di "malattia rara" ciò che lo stesso Kuhn asseriva in proposito della "scoperta scientifica", cioè che essa

[...] non aggiunge semplicemente un elemento in più alla popolazione del mondo scientifico. In ultima istanza essa ha questo effetto, ma non prima che la comunità degli specialisti abbia valutato in modo nuovo i procedimenti sperimentali tradizionali, abbia modificato la sua concezione delle entità con le quali ha avuto familiarità per molto tempo, e, nel corso di questo processo, abbia riorientato l'impalcatura teorica attraverso la quale si mette in contatto con il mondo. [...] Questa è la ragione per la quale la scoperta inaspettata non è semplicemente fattuale nelle sue ripercussioni e la ragione per la quale il mondo dello scienziato è non solo quantitativamente arricchito, ma anche qualitativamente trasformato da fondamentali novità sia teoriche che di fatto (Kuhn, 2009: 26).

Concepite in questo modo le "malattie rare", con le loro peculiarità, apportarono all'interno dell'ambito biomedico alcune trasformazioni sia in termini cognitivo-simbolici, sia in termini pratici.

Huyard (2007) riconduce ad una specifica fase della biomedicina il momento in cui l'"anomalia" costituita dalle malattie rare penetrò il sistema classificatorio biomedico. La sociologa definisce questa fase della biomedicina come "medicina industriale". La "medicina industriale" avrebbe avuto origine alla fine dell'Ottocento, nel momento in cui si superò la cosiddetta "medicina di tradizione clinica", caratterizzata da un forte radicamento della relazione personale: tra medico esperto ed apprendista, tra medico e paziente, persino tra medico e farmaco.

La "medicina di tradizione clinica", infatti, prevedeva una formazione del giovane medico basata sulla relazione duale e personalistica con un professionista

esperto, più che attraverso percorsi di studio altamente formalizzati. Era il coinvolgimento in una serie di storie particolari a fondare il bagaglio conoscitivo dell'epoca. La stessa letteratura scientifica si basava sulla descrizione di singoli casi clinici, più che su trial randomizzati: la veridicità del fenomeno morboso non era centrata sull'individuazione di dati numerici che ne attestassero l'oggettività, bensì sull'osservazione e la valutazione da parte dello specialista. Allo stesso modo l'individuazione delle cure non si fondava tanto su protocolli, quanto piuttosto sulle considerazioni che il medico, in base alla propria esperienza personale, elaborava durante l'incontro con il paziente. Persino la messa a punto del prodotto terapeutico, così come la sperimentazione di nuovi composti e finanche la risoluzione di eventuali quesiti etici erano responsabilità del singolo professionista. Il caso particolare, dunque, non poneva problemi al sistema di sapere.

Tuttavia, nel momento in cui le patologie vennero inquadrare ricorrendo a standardizzazioni statistiche, la situazione mutò radicalmente. La "medicina industriale", nel lavoro di Huyard (che a sua volta riprende gli studi di Berg e Timmermans), definisce proprio simile trasformazione occorsa durante il XX secolo. In questo periodo si adottarono nuove metodologie di ricerca e di cura, si affermarono nuove norme di "trasparenza" e "qualità", vennero redistribuiti i poteri in ambito sanitario e nuove istituzioni fecero la loro comparsa (le grandi aziende farmaceutiche, i comitati etici e gli organismi pubblici dedicati). Sempre in quest'epoca i casi particolari non riconducibili alla categoria standardizzata, vennero ad assumere un carattere critico. Soprattutto due eventi segnarono l'avvento della "medicina industriale": una più netta suddivisione del lavoro in ambito biomedico e l'affermarsi di un concetto di oggettività fondato sulla significatività statistica.

Per quanto concerne il primo aspetto, la suddivisione del lavoro fu sempre più caratterizzata dalla separazione tra il ruolo dei medici clinici, dedicati alle pratiche di cura; quello dei ricercatori, più attivi nella produzione del sapere; l'attività delle case farmaceutiche, orientate allo studio ed alla circolazione dei prodotti medicinali; le pratiche dei comitati etici, che si occupavano specificamente di rispondere alle questioni morali; i compiti organizzativo-gestionali degli organi pubblici.

A tale riorganizzazione delle attività di cura corrispose una modifica degli

strumenti e delle metodologie utilizzate. Ciò era legato in primo luogo alle nuove pratiche messe in atto: i comitati etici dovevano individuare criteri analitici in base a cui esaminare e valutare le sperimentazioni e decisioni cliniche; le case farmaceutiche dovevano commercializzare taluni prodotti senza rischiare di incappare in sanzioni legali; i medici e, più in generale, le istituzioni sanitarie dovevano garantire prescrizioni legittime. Evidentemente la trasformazione di strumenti e metodologie interessava anche l'ambito cognitivo-simbolico, poiché richiedeva di individuare, definire e riconoscere in modo uniforme le esperienze di sofferenza, così da consentirne la gestione da parte di attori eterogenei. In questo senso, la suddivisione del lavoro in ambito medico fu strettamente connessa alla definizione dei nuovi strumenti classificatori: questi ultimi individuarono criteri tali da costruire una trasversalità tra gli sguardi di clinici, ricercatori, bioeticisti, farmacologi e funzionari pubblici. Vennero dunque ideati meccanismi epistemologici in grado di fondare rappresentazioni stabili ed universalizzanti. Il dato numerico divenne cruciale, così come l'individuazione di regole e procedure codificate dove fondare delle prove. Senza approfondire in termini filosofici la questione dell'oggettività scientifica, Huyard ne propone un rapido inquadramento teorico secondo cui essa consiste in "criteri che garantiscono una buona gestione della prova, indipendentemente dalle questioni poste, sia che siano per esempio cliniche o fondamentali" (Huyard, 2007: 72-73). Tuttavia, nel ridefinire in questo modo le categorie concettuali che avrebbero permesso di identificare la sofferenza e di attribuirle un senso, rimasero escluse dal sistema proprio quelle esperienze per cui la standardizzazione statistica risultava problematica. Secondo Huyard, è da questo vuoto che si generò la necessità di costruire una nuova categoria in grado di attribuire un senso all'eccezione, riconducendola in qualche modo al quadro interpretativo condiviso. E' da qui che le "malattie rare" presero forma.

I processi qui descritti a livello teorico, trovano una rappresentazione evidente in quanto avvenne nel corso del XX secolo nell'ambito delle politiche sanitarie statunitensi, che condussero, nei primi anni Ottanta, all'individuazione di medicinali cosiddetti "orfani" e alla definizione di alcune condizioni di sofferenza come "malattie rare".

Due dinamiche interessarono in particolare le politiche sanitarie federali (e

specificamente quelle relative alla produzione farmaceutica) nel corso del XX secolo: innanzi tutto, la ridefinizione, da parte dell'amministrazione pubblica, del proprio ruolo nell'ambito della cura; contemporaneamente, l'individuazione di criteri che legittimassero talune pratiche produttive e commerciali.

A partire dai primi anni del XX secolo il governo federale aveva iniziato a dichiararsi garante della sicurezza dei cittadini in quanto consumatori, piuttosto che del "commercio" in senso lato, come era stato in precedenza. A questo scopo venne istituita la *Food and Drug Administration (FDA)* che riveste tutt'ora un ruolo determinante nell'ambito della sanità nord-americana⁴⁶ (e non solo). Istituitosi nel 1907 con la denominazione *Board of Food and Drug Inspection* e poi ridefinito *Food and Drug Administration* nel 1930, questo organo assunse immediatamente un potere regolativo rispetto alla circolazione dei prodotti farmaceutici ed alimentari. Con gli anni, esso ottenne sempre maggior peso nella legittimazione e nella commercializzazione di tali merci.

Il nuovo ruolo dell'amministrazione fu reso possibile anche dalla rappresentazione, mediante denunce mediatiche e pubblicazioni sensazionalistiche, di alcuni avvenimenti tragici che ebbero una forte risonanza nell'opinione pubblica. In quegli stessi anni venne inoltre pubblicato il romanzo "The Jungle" del giornalista Upton Sinclair⁴⁷ (1906), che fece scalpore nella

⁴⁶ La FDA, secondo quanto riportato attualmente sul sito web ufficiale, si autorappresenta come "un'agenzia scientifica, normativa e di sanità pubblica che sovrintende voci che amministrano 25 centesimi di ogni dollaro speso dai consumatori. La sua giurisdizione abbraccia la maggior parte dei prodotti alimentari (diversi da carne e pollame), farmaci umani e animali, agenti terapeutici di origine biologica, presidi medici, prodotti per uso medico, professionale e di consumo che emettono radiazioni, cosmetici e cibi animali. L'agenzia è cresciuta a partire da un singolo chimico all'interno del l'U.S. Department of Agriculture nel 1862, sino ad essere costituita da uno staff di approssimativamente 15.000 impiegati e ad un budget di \$ 4.4 miliardi nel 2014, comprendendo chimici, farmacologi, medici, microbiologi, veterinari, farmacisti, avvocati e molti altri" (Swann, <http://www.fda.gov/AboutFDA/WhatWeDo/History/Origin/ucm124403.htm>).

Simile descrizione mette immediatamente in luce l'enorme potere della FDA, non solo in termini economici ("voci che amministrano 25 centesimi di ogni dollaro speso dai consumatori"; "budget di \$ 4.4 miliardi"), ma anche rispetto all'estensione dell'ambito d'azione (i settori alimentare, farmaceutico e cosmetico, ma anche i diversi campi delle scienze biologiche). Inoltre la citazione ritrae volutamente la crescita pervasiva dell'organo in questione: si evidenzia, ad esempio, come "da un singolo chimico [...] nel 1862" (*ibidem*), si sia giunti ad un numero di impiegati assai significativo. In termini politico-sociali, questo fenomeno attesta il controllo sempre maggiore che l'amministrazione statunitense ha preso ad esercitare sui processi di produzione, legittimazione e commercializzazione dei prodotti suddetti.

⁴⁷ Questo testo voleva essere una denuncia alle condizioni estremamente disagiate in cui vivevano i migranti negli Stati Uniti. Il libro, tuttavia, fece scalpore nell'opinione pubblica non tanto per queste narrazioni, quanto per le descrizioni allarmanti che esso forniva delle pratiche di produzione della carne da parte dell'industria alimentare.

società civile per le allarmanti descrizioni delle pratiche di produzione alimentare attuate dalle industrie. Con il pieno consenso pubblico, dunque, il Governo attivò alcuni provvedimenti giuridici atti a garantire il suo controllo sui processi produttivi, estendendo l'intervento anche all'ambito farmaceutico. Vennero così approvate alcune normative che estesero la giurisdizione federale alla produzione dei prodotti medicinali, ridefinendo i rapporti tra l'autorità pubblica, i cittadini e le pratiche terapeutiche. L'esercizio di un maggior controllo statale sulla circolazione dei farmaci, trasformò anche a livello simbolico i prodotti medicinali: essi divennero a tutti gli effetti delle merci da normalizzare e valutare secondo specifici criteri.

Simili provvedimenti vennero consolidati sul finire degli anni Trenta, quando ulteriori scandali segnarono la sensibilità pubblica, dal momento che alcuni cittadini morirono per aver consumato prodotti avariati o pericolosi. Ruth De Forest Lamb, già Chief Educational Officer all'interno del FDA, aveva riportato tali episodi in *The American Chamber of Horrors*, un testo pubblicato nel 1936. A questa pubblicazione si aggiunse un nuovo, tragico evento occorso l'anno successivo (1937) che vide la morte di oltre un centinaio di individui⁴⁸ che avevano assunto un farmaco per la cura delle infezioni da streptococco, l'Elixir Sulfanilamide. Con quest'ultimo evento, la FDA estese ulteriormente il proprio potere regolatorio nell'ambito della produzione farmaceutica. Il commissario Walter Campbell sostenne l'inadeguatezza delle leggi federali sino ad allora approvate, insistendo per un'ulteriore ridefinizione delle competenze della FDA. Egli si appellò al fatto che il corpo normativo vigente non avrebbe permesso di condannare i produttori dell'Elixir Sulfanilamide in quella particolare situazione, dimostrando l'inefficacia delle norme relative al controllo della produzione

⁴⁸ Nel settembre del 1937 l'industria farmaceutica S.E. Massengill Company mise sul mercato il farmaco denominato Elixir Sulfanilamide, finalizzato al trattamento delle infezioni da streptococco. La sulfanilamide era già utilizzata per tali infezioni, ma era presente sul mercato solo in polvere o in compresse. Su richiesta di alcuni Stati, la S.E. Massengill Company elaborò invece uno sciroppo, gradevole al gusto, che combinava la sulfanilamide al glicole dietilenico (DEG), un prodotto anti-gelo che risultò in seguito un veleno mortale per gli esseri umani. L'Elixir Sulfanilamide causò più di cento morti in quindici diversi Stati del Nord-America. Il chimico che aveva ideato il farmaco, Harold Cole Watkins si suicidò dopo essere venuto a conoscenza dell'accaduto, mentre il proprietario della casa farmaceutica declinò ogni responsabilità. La sua industria poté essere incriminata solo ricorrendo ad un cavillo giudiziario, poiché la legge americana non aveva ancora una regolamentazione che imponesse specifici controlli federali sui farmaci immessi sul mercato o il superamento di specifici controlli di sicurezza. L'accusa si concentrò allora sulla scorretta denominazione del farmaco in termini di "elisir", una dicitura che avrebbe lasciato presupporre la presenza di alcol nel prodotto, di fatto assente.

farmaceutica. Campbell sostenne:

È una sfortuna che in nome della nostra presente ed inadeguata legge federale, la Food and Drug Administration sia obbligata a procedere contro questo prodotto sulla base di un'accusa tecnica e ridicola come quella di falsificazione [...] [L'incidente dell'Elixir Sulfanilamide] enfatizza la necessità di un *controllo pubblico* sulla distribuzione di *farmaci molto potenti* e di un'adeguata legge federale su alimenti e farmaci [...] Non dobbiamo dimenticare che ci sono state molte morti e diversi casi di cecità derivanti dall'uso di un altro nuovo farmaco, il dinitrofenolo, che era stato imprudentemente immesso sul mercato qualche anno fa. Le morti e la cecità da esso derivati sono presenti ancora oggi. Dobbiamo inoltre ricordare le morti derivanti da danno epatico occorse a seguito dell'avvelenamento da cinchophen, un farmaco spesso raccomandato in certe forme di dolore come i reumatismi. Inoltre, abbiamo sfortunati avvelenamenti, acuti e cronici, derivanti da preparazioni di tiroidi e radium impropriamente somministrate ai pazienti. Ci dobbiamo ancora attendere simili eventi sfortunati, poiché *alcune preparazioni farmacologiche nuove e poco testate vengono messe in commercio quasi quotidianamente*, e non si può stimare in maniera accurata il danno per la salute pubblica. Il *solo rimedio per tali situazioni* è un atto del Congresso con una *legge nazionale su alimenti e farmaci adeguata e globale, che richieda che le medicine poste sul mercato siano sicure rispetto all'uso per il quale vengono prescritte* [...] (Ballentine, 1981, corsivo mio).

Il discorso di Campbell proponeva dunque una specifica interpretazione/rappresentazione degli eventi occorsi, imputabili alla sregolatezza del mercato farmaceutico. La soluzione univoca ed inderogabile ("il solo rimedio per tali situazioni") sarebbe stata una modifica degli equilibri politico-sociali nella gestione dei prodotti farmaceutici, mediante cui l'amministrazione federale avrebbe supervisionato in modo centralizzato le merci immesse sul mercato. Il ruolo di potere così acquisito dall'amministrazione, peraltro, non fu occultato: è esattamente la presenza di "farmaci molto potenti" a richiederne l'attuazione.

Simili considerazioni indussero all'approvazione quasi immediata del *Federal Food, Drug and Cosmetic Act* (1938), con cui la FDA impose che ogni farmaco, per poter essere immesso sul mercato, dovesse essere registrato e rispondere a determinati criteri di sicurezza. Il testo definiva peraltro che cosa si

dovesse intendere per "farmaco" e per "presidio medico" e descriveva i processi di notificazione, registrazione ed approvazione da attuarsi prima della commercializzazione del prodotto, così da garantirne la "sicurezza". Questa fase fu cruciale per la FDA, infatti la rappresentazione che ancora oggi essa propone di se stessa è strettamente correlata alla capacità di individuare prodotti fraudolenti, così come di definire quali produttori siano più o meno legittimi, persino da un punto di vista etico (Swann, <http://www.fda.gov/AboutFDA/WhatWeDo/History/Origin/ucm124403.htm>).

Swann riporta sul sito ufficiale:

A quest'epoca la *scienza era avanzata in modo significativo* nella sua abilità a individuare questo *genere di frode*. Inoltre, i produttori legittimi stavano diventando sempre più preoccupati del fatto che il loro commercio fosse minato da fornitori disonesti. La polvere di china contenente chinino poteva essere resa meno efficace a livello terapeutico, e molto più redditizia, semplicemente tagliandola con qualche altra cosa, farina bianca mascherata da allume di roccia o argilla, garantendo con ciò un più considerevole ritorno ad una *compagnia non etica*, e gli afflitti da diverse malattie gravi venivano sollevati solo delle loro finanze da parte di venditori di inutili panacee. Anche le fabbriche cosiddette etiche furono colpevoli di questa pratica (*ibidem*, corsivo mio).

L'aspetto più rilevante in questa rappresentazione proposta dalla FDA è, però, il legame con lo sviluppo scientifico. L'attività della pubblica amministrazione crebbe proprio attraverso il ricorso ad una biomedicina sempre più "scientifica", ossia fondata su standard statistici che potessero legittimarne le prove. Ovviamente il rapporto è biunivoco: se da una parte la FDA ricorse alla scienza per affermarsi, parallelamente essa sostenne e radicò una conoscenza fortemente scientifica dalla biomedicina. Ciò fu contrassegnato ancor di più dall'approvazione del *Drug Efficacy Amendment* o *Drug Amendments of 1962* (Public Law 87-781-OCT.10, 1962), un emendamento al *Federal Food, Drug and Cosmetic Act* elaborato dal Senatore Estes Kefauver e dal Rappresentante di Stato dell'Arkansas Oren Harris. L'emendamento venne approvato all'unanimità da entrambe le Camere e firmato dal Presidente John Kennedy nel 1962.

A fornire ampia legittimità a tale provvedimento, già prima della sua approvazione ufficiale, era stato, ancora una volta, un evento in grado di

mobilitare potentemente l'opinione pubblica: la tragedia del talidomide, che ebbe luogo in Europa, in Canada e negli stessi Stati Uniti (dove coinvolse, però, un minor numero di soggetti). La nascita di migliaia di bambini con malformazioni provocate dall'assunzione del farmaco da parte delle loro madri durante la gravidanza, garantì il pieno sostegno pubblico ad un provvedimento che rafforzava ulteriormente i poteri federali sul commercio dei prodotti farmaceutici, irrigidendo norme, criteri e procedure di codificazione dei medicinali.

Riconfermando il proprio ruolo di tutore della salute pubblica e intervenendo ancora una volta quale organo di controllo, la FDA riconobbe ufficialmente nel *Drug Efficacy Amendment*

Un Atto per proteggere la salute pubblica emendando il Federal Food, Drug, and Cosmetic Act al fine di assicurare la sicurezza, l'efficacia e l'affidabilità dei farmaci, autorizzare la standardizzazione dei nomi dei farmaci, e chiarire e rafforzare l'autorità di ispezione esistente: e per altri propositi (Public Law 87-781-OCT.10, 1962: 780).

Furono così soddisfatte le aspettative della Commissaria Margaret Hamburg, che aveva sostenuto che la FDA non dovesse più essere "[...] un osservatore inetto mentre medicinali non approvati venivano diffusi nelle farmacie e sui comodini dei pazienti" (FDA, 2012: 2). Secondo quanto descritto ancora oggi, l'emendamento Kefauver-Harris "defini un *framework* che richiedeva ai produttori farmaceutici di provare scientificamente che un medicinale non fosse solamente sicuro, ma anche efficace" (*ivi*: 1-2). Questo nuovo inquadramento prescrisse ulteriori criteri da soddisfare e, soprattutto, istituzionalizzò le pratiche appropriate per la valutazione. Il testo del documento ribadiva la necessità di ricorrere a "test adeguati quali metodi ragionevolmente applicabili"; di ottenere informazioni a dimostrazione dell'"evidenza sostanziale che il farmaco avrebbe avuto l'effetto presunto"; di conseguire "un'equa valutazione di tutti i fatti materiali" e finanche di poter escludere di "qualsiasi considerazione non vera di un fatto materiale" (Public Law 87-781-OCT.10, 1962).

E' evidente, pertanto, che l'amministrazione federale produsse mediante questi dispositivi una specifica definizione della realtà. In questi termini, il

provvedimento rappresentava una volontà di verità⁴⁹ (Foucault, 2004), ossia un dispositivo discorsivo che poneva in essere una specifica "verità" sui prodotti medicinali. Mediante tale dispositivo, infatti, si definirono i limiti del reale in relazione ai farmaci, ai legittimi produttori di questi ultimi e soprattutto ai poteri che avrebbero potuto fornirne l'approvazione. L'emendamento istituiva un insieme di procedure che definivano gli attori coinvolti, come il Segretario del FDA a cui spettava l'approvazione ultima, i produttori, i finanziatori delle investigazioni cliniche e gli esperti qualificati con "un'esperienza ed una formazione scientifica" (Public Law 87-781-OCT.10, 1962: 781). Inoltre, esso stabiliva le tempistiche accettabili per la valutazione ("centottanta giorni dopo la registrazione della richiesta", Public Law 87-781-OCT.10, 1962: 784) e i dati e le informazioni necessarie. Queste pratiche, erano esplicitate in modo puntuale nel documento, disponendo un "rituale" atto a

[...] definire la qualificazione che devono possedere gli individui che parlano (e che, nel gioco di un dialogo, dell'interrogazione, della recitazione, devono occupare una certa posizione e formulare un certo tipo di enunciati); esso definisce i gesti, i comportamenti, le circostanze, e tutto l'insieme di segni che devono accompagnare il discorso; esso fissa infine l'efficacia supposta o imposta delle parole, il loro effetto su coloro cui sono rivolte, i limiti del loro valore costrittivo (Foucault, 2004: 20).

In questo senso, la nuova normativa fu l'ultimo di una serie di dispositivi

⁴⁹ Per Foucault la "volontà di verità" è uno dei tre sistemi di esclusione sottesi alla produzione discorsiva. La "volontà di verità" riguarda in particolare l'opposizione tra vero e falso che regge la nostra volontà di sapere. Tale distinzione è modificabile, fondata storicamente e situazionalmente costrittiva. Scrive in merito Foucault: "Ora, questa volontà di verità, come gli altri sistemi d'esclusione, poggia su di un supporto istituzionale: essa è rinforzata, e riconfermata insieme, da tutto uno spessore di pratiche come la pedagogia, certo, come il sistema dei libri, dell'editoria, delle biblioteche, come i circoli eruditi una volta, i laboratori oggi. Ma essa è anche riconfermata, senza dubbio più profondamente, dal modo in cui il sapere è messo in opera in una società, dal modo in cui è valorizzato, distribuito, ripartito, e in certo qual modo attribuito [...] Credo insomma che questa volontà di verità, così sorretta da un supporto e da una distribuzione istituzionale, tenda ad esercitare sugli altri discorsi – parlo sempre della nostra società – una sorta di pressione e quasi un potere di costrizione [...] Penso inoltre al modo in cui le pratiche economiche, codificate come precetti o ricette, al caso come morale, hanno dal XVI secolo cercato di fondarsi, di razionalizzarsi e di giustificarsi su una teoria delle ricchezze e della produzione; penso inoltre al modo in cui un insieme prescrittivo come il sistema penale ha cercato le sue basi o la sua giustificazione, dapprima naturalmente in una teoria del diritto, poi, a partire dal XIX secolo, in un sapere sociologico, psicologico, medico, psichiatrico: come se la parola stessa delle legge non potesse più essere autorizzata, nella nostra società, se non da un discorso sulla verità" (Foucault, 2004: 9-10).

atti a strutturare un nuovo equilibrio di sapere/potere. A questa ri-organizzazione socio-culturale in ambito biomedico corrispondevano anche nuove gerarchie e nuove esclusioni: infatti i discorsi sottesi a una volontà di verità istituiscono sempre precise regole che non permettono a tutti di accedervi (Foucault, 2004: 19). Pertanto, indipendentemente dai discorsi pubblici che sponsorizzavano la tutela fornita dalla normativa, ci fu chi non beneficiò affatto del nuovo provvedimento. Le esperienze di afflizione e cura che non riuscivano ad essere standardizzate o che sfuggivano alle prescrizioni terapeutiche "etichettate" o "etichettabili" vennero escluse. Il problema riguardò in particolare i soggetti che necessitavano di farmaci autorizzati dopo il 1938, dei quali era stata valutata la sicurezza, ma non l'efficacia. Il *Drug Efficacy Amendment* prevedeva per tali farmaci che, in caso di "mutato utilizzo, o condizioni di utilizzo" rispetto a quanto "prescritto, raccomandato o suggerito in etichetta", dovesse essere effettuata una rivalutazione per comprovarne anche l'efficacia (Public Law 87-781-OCT.10, 1962: 788). Nel caso di alcune affezioni specifiche, tuttavia, simili analisi presentavano non pochi problemi per le case produttrici.

I casi "fuori etichetta", infatti riguardavano per lo più i medicinali destinati a soggetti con malattie poco diffuse o in condizioni particolari, come pazienti con malattia cronica, donne in stato di gravidanza, bambini e tossicodipendenti. Le rivalutazioni di tali prodotti avrebbero richiesto studi onerosi a causa del numero limitato della popolazione campione, oppure per i periodi di osservazione troppo lunghi, o per le gravi responsabilità etiche implicate. Si sarebbero dovuti avviare studi specifici, appositamente pianificati, a volte scarsamente adattabili alle procedure dei trial clinici. La specificità di tali condizioni rendeva difficoltoso il ricorso agli strumenti in uso, richiedendo invece un considerevole impiego di risorse economiche, scientifiche e progettuali, che i produttori ritenevano non ripagabili dalle vendite. Accadde pertanto che questi farmaci, seppure utilizzati già dal 1938, persero l'autorizzazione terapeutica, rimanendo presenti nelle farmacie ospedaliere "per scopi chimici, non per uso farmaceutico" (Huyard, 2009a: 466).

Essi vennero infine ribattezzati "farmaci orfani" o "farmaci senz'etichetta", fornendo anche un dispositivo simbolico in grado di rappresentare i casi particolari che, d'improvviso, avevano perso la propria cittadinanza terapeutica⁵⁰.

⁵⁰ Per una trattazione più approfondita del concetto di "cittadinanza terapeutica" si invia al

Negli anni successivi all'approvazione dell'emendamento Kefauver-Harris, diversi membri della società civile si mobilitarono al fine di individuare uno spazio per ridefinire la propria presenza⁵¹. Abbey Meyers, madre di due figli affetti da Sindrome di Tourette, nonché presidentessa dei Servizi Familiari e Professionali per l'Associazione Sindrome di Tourette, fu coinvolta in prima linea nell'organizzazione di eventi pubblici dedicati all'argomento. A questi parteciparono pazienti e parenti di pazienti affetti da condizioni estremamente differenti tra loro (né accomunate da dati di frequenza specifici). Non a caso in uno degli eventi organizzato dalla Meyers fu coinvolta anche l'Associazione Americana Distrofia Muscolare (AMDA), la cui diffusione non era particolarmente limitata: semplicemente si riteneva che il vissuto di malattia fosse assimilabile a quello di molti altri afflitti mobilitati per l'occasione.

Un nuovo attore sociale venne così configurandosi in reazione all'istituzione della nuova "volontà di verità". Diverse associazioni confluirono intorno alle definizioni di "farmaco orfano" e di "malattia rara". Queste ultime risultarono essere dispositivi discorsivi in grado di rendere conto della presenza dei soggetti esclusi dal sistema. Huyard osserva in proposito che, per opporsi ai meccanismi in atto in ambito biomedico, fu necessario adottare nuovi registri. Riferendosi a quel periodo afferma:

[...] i pazienti si fanno portavoce di una certa concezione di giustizia, in un approccio distributivo e non solamente in conformità ad alcune norme. Questa posizione è totalmente precaria nel mondo anglosassone, dove prevale una concezione liberale-procedurale. Essi allora vengono catturati in un dilemma dal quale è difficile uscire, poiché si collocano entro un quadro in cui la loro personale concezione del giusto è mutuamente esclusiva con quella prevalente: essi reclamano un'eccezione per le loro situazioni, cosicché la nozione d'eccezione è contraddittoria con la comprensione della giustizia come corpo di regole che si applicano a tutti quelli che si separano a diversi gradi dagli altri attori. Questo *impasse* condusse i pazienti a cercare dei dispositivi esterni alla medicina, che permettessero loro di far valere la propria causa (Huyard, 2007: 124).

All'epoca, pertanto, il concetto di "malattia rara" non pretendeva di avere

⁵¹ Capitolo successivo e, in particolare, alla nota 69.
Cfr. Introduzione, nota 10.

alcuna valenza scientifico-statistica, proprio perché doveva strutturare una diversa dimensione delle affezioni e delle loro economie. Pur se definiti nei termini del patologico, questi disagi erano inquadrati entro una dimensione vissuta e socializzata: la categoria definiva entità dai confini sfumanti e aveva dichiarate finalità sociali e politiche. Le "malattie rare", quindi, non riguardavano elenchi di patologie o categorie specifiche, ma strutturavano un discorso atto rappresentare/produrre una comunanza esperienziale. Vivere una condizione "rara" andava attribuendo un senso ad una serie di vissuti altamente emotivi, riconducibili a percezioni di ingiustizia, invisibilità e mancato ascolto. Di fatto, si trattava di una rarità "tutt'altro che rara" se considerata in termini di frequenza, poiché accomunava un gran numero di soggetti. Anche i toni delle rappresentazioni costruite intorno al concetto erano fortemente drammatici e tutt'altro che tecnici: essi miravano a sensibilizzare, commuovere e muovere l'opinione pubblica, non a quantificare, enumerare o valutare.

Va però sottolineato che tali discorsi non ambivano ad una trasformazione della "volontà di verità" prodotta dalla FDA, né mettevano in discussione la validità dello strumento scientifico. Piuttosto aspiravano a trovarvi un inquadramento. Essere "visti" (a livello mediatico, politico, pubblico, economico) doveva servire a garantire l'accesso al mercato farmaceutico legittimo e, prima ancora, agli strumenti di cui quest'ultimo si avvaleva. In questo senso, le "malattie rare" e i "farmaci orfani" possono essere concepiti come dispositivi finalizzati alla costruzione di una biocittadinanza, in grado di garantire forme di protezione, disposizioni pubbliche dedicate, distribuzioni di risorse. C'è da sottolineare, ad ogni modo, che a differenza dei casi descritti in letteratura, ove la biocittadinanza si dispiegava in modo centrifugo, a partire da una pre-esistente categoria del patologico (si vedano ad esempio i lavori di Novas e Rose relativi alla sindrome di Huntington, Novas, Rose, 2000; Rose, Novas, 2005; o l'articolo di Novas sullo Pseudoxantoma elastico e la malattia di Canavan, Novas, 2006), qui avvenne l'opposto. I concetti di "farmaci orfani" e "malattie rare", prima inesistenti, scaturirono dalla percezione di un vuoto socio-culturale: proprio quella mancata cittadinanza che richiese l'ideazione di nuove categorie concettuali in grado di rappresentarla. Essi furono dunque investiti da un moto centripeto, a seguito dell'instaurarsi di alleanze tra gruppi eterogenei che aspiravano alle forme biopolitiche suddette (protezione, disposizioni istituzionali, accesso a risorse, ma

anche economie politiche e morali della speranza).

Fu così che, sul finire degli anni Settanta, alcune associazioni formalizzarono i propri rapporti e gli obiettivi condivisi, organizzandosi in una federazione no-profit denominata National Organization for Rare Disorders (NORD)⁵². Intento dichiarato di NORD fu l'attivazione di pratiche di *advocacy* che avrebbero indotto il governo federale a risolvere il problema dei "farmaci orfani".

Il 4 gennaio 1983 si giunse infine all'approvazione della prima normativa al mondo in materia di "farmaci orfani" dove, come si è già accennato, comparve anche la prima definizione formale delle "malattie rare".

Nel testo del 1983 ci si riferiva a queste ultime come segue:

Il Congresso ritiene che

- (1) ci sono molte malattie e condizioni [...] che riguardano un numero ridotto di individui residenti negli Stati Uniti cosicché tali malattie e condizioni sono considerate rare negli Stati Uniti
- (2) i farmaci adeguati per tali malattie e condizioni non sono stati sviluppati;
- (3) ci si riferisce comunemente ai farmaci per queste malattie e condizioni come a "farmaci orfani";
- (4) poiché pochissimi individui sono affetti da ciascuna singola malattia o condizione, una compagnia farmaceutica che sviluppi un farmaco orfano può ragionevolmente aspettarsi che il farmaco generi un numero di vendite relativamente ridotto se paragonato ai costi di sviluppo del farmaco stesso e conseguentemente la compagnia può aspettarsi di incorrere in una perdita finanziaria;
- (5) c'è ragione di credere che alcuni farmaci orfani promettenti non verranno sviluppati a meno che siano apportate modifiche alle leggi Federali applicabili per ridurre i costi di sviluppo di tali farmaci e per fornire incentivi finanziari per sviluppare tali farmaci;

⁵² Marlene G. Krammer riferisce che gli obiettivi di tale federazione sarebbero ancora oggi "l'aiuto a persone con malattie rare 'orfane'" e "l'assistenza alle organizzazioni a servizio di tali persone" (Krammer, 2003: 1). Per conseguire tali fini NORD mira ad "implementare l'identificazione, il trattamento e la cura delle malattie rare attraverso programmi di educazione, advocacy, ricerca e servizio" (*ibidem*). In effetti, il gruppo è esplicitamente orientato alla promozione di azioni socio-politiche atte alla risoluzione del "dilemma dei farmaci orfani". Krammer afferma comunque che la forza motrice di NORD risiedette nella sua fondatrice e presidentessa, Abbey Meyers, che "ebbe un ruolo determinante nell'unire la coalizione originaria che fece pressione per il passaggio dell'*Orphan Drug Act* e che segnò con le proprie prospettive e con la propria passione l'orientamento dell'organizzazione" (Krammer, 2003: 2).

(6) è nell'interesse pubblico fornire tali modifiche e incentivi per lo sviluppo dei farmaci orfani [...] (Public Law 97-414, 1983).

Questa prima concettualizzazione delle malattie rare rende evidenti alcuni elementi cruciali per comprendere come esse venissero inquadrare all'epoca. Innanzi tutto erano dichiaratamente associate al contesto statunitense e, in particolare, della popolazione "residente". Questo aspetto rende palese non solo la dimensione situata inerente alla categoria, ma anche la sua portata biopolitica, relativa a specifiche forme di biocittadinanza, piuttosto che a questioni biomediche. Ciò è ulteriormente rafforzato dall'assenza, nel documento, di qualsiasi riferimento epidemiologico, fatto che rendeva la categoria di scarso interesse per la scienza biomedica in senso stretto. E' tuttavia presente, seppure in nuce, una questione epistemologica ben più sottile, che sarà determinante nelle successive trasformazioni categoriali. Già in questo primo testo di legge, infatti, si accenna ad una carenza conoscitiva imputabile al ridotto numero di individui afflitti e ai costi di sviluppo elevanti. In questo modo, la questione relativa ai farmaci già esistenti ma non più accessibili si sposta lentamente verso ipotetiche scoperte future, "promettenti" e di "interesse pubblico". Se è dunque innegabile che questa prima definizione di "malattie rare" avesse uno scopo politico-economico, essa nondimeno apre questioni destinate a segnare l'ambito conoscitivo.

Non è un caso se la definizione delle "malattie rare" subì alcune mutazioni già l'anno seguente, quando l'ODA venne emendato per la prima volta. Infatti durante il primo anno di applicazione si erano riscontrati alcuni effetti perversi. Visti i numerosi incentivi destinati ai farmaci orfani, molti produttori avevano aspirato ad accedervi ed erano riusciti a farlo: in assenza di criteri rigidi era stato sufficiente sostenere la mancata redditività di un farmaco per poterlo definire "orfano". Per ovviare a simili inconvenienti si stabilirono alcuni criteri epidemiologici che permettessero di definire le "malattie rare" in modo puntuale. L'emendamento sostenne dunque che:

il termine "malattia o condizione rara" si riferisce a ogni malattia o condizione che (A) affligge meno di 200.000 persone negli Stati Uniti, o (B) affligge più di 200.000 persone negli Stati Uniti e per tale malattia o condizione non si hanno

ragionevoli aspettative che il costo dello sviluppo e dell'accesso negli Stati Uniti ad un farmaco per tale disagio o condizione sarà recuperato dalle vendite di tale farmaco negli Stati Uniti (Public Law 97-414, 1983, as amended).

Quindi, per quanto la definizione rimanesse funzionale al riconoscimento dei "farmaci orfani", il ricorso a dati epidemiologici iniziò a risignificare la categoria, rendendola riconoscibile anche entro ambiti differenti da quello politico-sociale. Fondandosi ora su un criterio oggettivante ed accettabile scientificamente, le "malattie rare" potevano essere riconosciute con facilità dalla biomedicina, anche perché le loro caratteristiche di flessibilità ed eterogeneità risultavano meno evidenti. Da notare che, come osserva Huyard, fino a quel momento i clinici ed i ricercatori avevano avuto un ruolo secondario nei dibattiti. Essi avevano certamente ravvisato il problema dell'indisponibilità dei farmaci, tendendo ad allinearsi con le posizioni delle associazioni dei pazienti; tuttavia l'industrializzazione della medicina aveva limitato i loro stessi poteri, ormai frammentati tra attori sempre più numerosi e influenti, quali appunto la pubblica amministrazione, le compagnie farmaceutiche e i comitati etici (Huyard, 2007). Quindi, per quanto i medici si fossero schierati al fianco dei pazienti nel richiedere opportuni interventi pubblici, le loro voci non avevano assunto grande rilievo nelle questioni relative alle malattie rare. Con il ricorso ad un dato definibile in termini numerici, però, la situazione si modificò e queste ultime poterono lentamente tornare a coinvolgere anche gli ambiti diagnostici, clinici ed assistenziali.

E' pur vero che per diversi anni le questioni socio-politiche ed economiche rimasero prioritarie. Dal punto di vista economico, i "farmaci orfani" furono ottimamente "adottati", per lo meno secondo il parere di alcuni studiosi (Haffner, 2006; Villarreal, 2001). I benefici garantiti per legge, infatti, resero la ricerca e la produzione di questi medicinali altamente appetibili. L'ODA, con le successive revisioni, assicurò diversi benefit, tra cui: sette anni di esclusiva sul mercato a partire dal conseguimento dell'approvazione da parte della FDA ed indipendentemente dalla brevettabilità del prodotto; crediti d'imposta per lo sviluppo clinico dei farmaci orfani, che prevedevano la decurtazione sino al 50% delle tasse sulla ricerca clinica; assistenza allo sviluppo di un medicinale da parte dell'Orphan Products Office dell'FDA, con un'accelerazione dei tempi burocratici

per la preparazione del farmaco stesso; assegni a supporto dello sviluppo clinico del farmaco. Allo scopo di ottenere tali benefici, come si è già accennato, le case farmaceutiche si prodigarono per ottenere il riconoscimento di "farmaco orfano" per moltissimi prodotti (talvolta anche in modo assai discutibile). Di conseguenza, il rilievo dei farmaci orfani (e delle malattie rare) crebbe moltissimo, come è ravvisabile considerando anche solo i dati quantitativi.

Arno, Bonuck e Davis, in un lavoro del 1995, riferiscono che se prima dell'approvazione dell'ODA erano stati sviluppati solo dieci farmaci orfani, il supporto governativo aveva garantito il riconoscimento di 513 farmaci come "orfani". Di questi, 87 erano stati approvati per l'immissione in commercio tra il 1983 ed il 1993 (Arno, Bonuck, Davis, 1995: 232). Lo stesso articolo sottolinea come l'ammontare dei soli assegni di ricerca devoluti all'accademia e, più raramente, alle piccole compagnie produttrici era aumentato considerevolmente, passando da circa 500.000 dollari nel 1983 a 9.145.000 dollari nel 1992 (*ivi*: 236). In un articolo più recente Marlene Haffner, Direttrice dell'Office of Orphan Products Development (FDA) constata che "nei 24 anni trascorsi dal momento dell'approvazione dell'ODA, sono stati approvati 282 farmaci e prodotti biologici, garantendo un trattamento a più di 14 milioni di persone; per contro, negli 8 anni prima del 1982, solo 10 trattamenti per malattie rare erano stati approvati dall'FDA" (Haffner, 2006). Villarreal, analista industriale, pubblica un lavoro dove ribadisce che nel 2001, diciotto anni dopo l'approvazione dell'Atto, erano stati commercializzati 217 prodotti orfani e designati come tali 1.090 prodotti, mentre nei dieci anni precedenti l'approvazione della normativa il numero di farmaci orfani commercializzati era pari a 34, di cui solo 10 erano stati sviluppati dall'industria farmaceutica e i restanti 24 erano stati finanziati dal governo federale. Peraltro, secondo alcuni studiosi citati nel lavoro di Villarreal, la normativa avrebbe prodotto alcune modificazioni negli equilibri tra le diverse compagnie produttrici, favorendo l'emergere delle piccole aziende soprattutto nell'ambito dell'industria biotecnologica. Gli incentivi finanziari forniti dall'ODA, infatti, avrebbero generato un interesse limitato da parte delle grandi compagnie farmaceutiche, incoraggiando piuttosto la creazione di piccole aziende impegnate esclusivamente nella produzione di farmaci orfani (Villarreal, 2001:CRS-5). In ogni caso, il lavoro di Villarreal riporta anche pareri controversi rispetto a tutto ciò: secondo alcuni studiosi, infatti, i farmaci orfani sarebbero stati tra i più grandi

foraggiatori dell'industria farmaceutica (*ivi*: CRS-5). Peraltro i costi unitari di tali prodotti sarebbero risultati eccessivamente consistenti, soprattutto perché ancora definiti dalle logiche del libero mercato e dunque da una domanda estremamente ridotta (*ivi*: CRS-4).

Alcuni autori, sostenitori di queste ultime posizioni, criticano duramente l'ingente spesa pubblica destinata ai farmaci per le malattie rare e, in particolare, per le cosiddette "malattie ultrarare": a titolo di esempio essi considerano i 311.000 dollari annui a paziente destinati al Laronidase, il farmaco per la mucopolisaccaridosi di tipo I; oppure i 109.600 dollari per l'Agalsidase, destinato ai malati della malattia di Fabry; infine i 70.100 per l'Imiglucerase dedicato alla cura della malattia di Gaucher (McCabe, Claxton, Tsuchiya, 2005: 1017). Al di là delle considerazioni socio-culturali che avremo modo di approfondire in seguito, è indubbio che il nuovo status dei farmaci orfani produsse profonde modifiche negli equilibri economici, nelle strategie di investimento, nelle scelte politiche di industrie ed enti di ricerca.

Se poi prendiamo in esame gli aspetti politici, possiamo constatare che le nuove forme di biocittadinanza garantirono ulteriori ri-equilibri di potere. Huyard sostiene che le soluzioni proposte per le malattie rare portarono specificamente a "[...] riplasmare le relazioni tra professionisti sanitari, industria farmaceutica e pubbliche amministrazioni" (Huyard, 2009a: 469). Ciò fu soprattutto caratterizzato dalla rilevanza sempre maggiore del mondo dell'associazionismo. NORD, in particolare, venne ad assumere un ruolo pervasivo nello scenario politico, interagendo direttamente con gli organi istituzionali. Vent'anni dopo la sua istituzione ufficiale, la federazione si componeva di 124 organizzazioni sanitarie di volontariato e di 5.000 membri tra cui pazienti, operatori sanitari e altri individui. Essa era costituita da una struttura formale fortemente gerarchica e da personale di supporto in rete, organizzato in modo meno lineare. Inoltre molti membri conoscevano almeno una seconda lingua, così da poter interagire anche con interlocutori non anglofoni (Krammer, 2003). La fondazione raccoglieva ingenti risorse economiche, che per circa un terzo derivavano da reinvestimenti e attività di autofinanziamento. E' interessante considerare che tra queste ultime rientra ancor oggi la gestione amministrativa dei "Medication Assistance Programs" di cui NORD si è occupata per numerose compagnie farmaceutiche: un esempio delle complesse relazioni che legano il mondo dell'associazionismo

all'industria. Sempre delle attività di autofinanziamento attivate da NORD ha fatto parte la gestione amministrativa delle riunioni regionali e dei database dei National Institutes of Health (NIH)⁵³ (*ivi*: 4-5). Ciò, ancora una volta, dà un'idea delle interconnessioni che pongono NORD ad uno snodo cruciale tra diversi attori. Ancora, l'organizzazione trovò rappresentanza a Washington nella figura di Diane Dorman, Vice-Presidente preposta alla Public Policy. La federazione ha poi collaborato con varie compagnie di biotecnologie e con la Metronic Foudation, il ramo benefico del settore farmaceutico. Essa ha intrattenuto relazioni con singoli operatori, con assistenti sociali, consulenti genetici, pazienti e bibliotecari, mediante i quali ha diffuso informazioni in biblioteche, scuole, università ed ospedali. Da notare che questa presenza capillare, programmaticamente volta ad "educare", era destinata esattamente a quelle istituzioni che Foucault riconosceva come sedi di produzione del sapere/potere. Un aspetto non marginale se si considera che il primo obiettivo di NORD, cui è indirizzato circa un terzo del suo budget, è proprio l'attività educativo-formativa. A questo scopo l'ente ha elaborato programmi specifici per pazienti e per operatori, tra i quali l'organizzazione di una conferenza annuale che fornisce un "forum educativo" a pazienti e familiari; una newsletter quadrimestrale, *The Orphan Diseases Update*, distribuita a circa 50.000 lettori; una newsletter online specificamente destinata alle organizzazioni che ne fanno parte; la pubblicazione della *Guide to Rare Disorders for Physicians*, dove si illustrano circa 800 malattie rare; l'istituzione di tre database che descrivono oltre 1.100 malattie rare (Krammer, 2003: 9). E' infine evidente che i nuovi saperi/poteri scaturiti da simili alleanze, negoziazioni e pratiche di biocittadinanza hanno continuamente modificato e ri-semantizzato le stesse "malattie rare".

Negli Stati Uniti l'ultimo atto legislativo a riguardo è stato il *Rare Diseases Act of 2002*. Come si evince dal titolo, questa normativa a differenza delle precedenti è specificamente incentrata sulle "malattie rare", a testimonianza

⁵³ I NIH sono una parte del U.S. Department of Health and Human Services, a sua volta la principale agenzia governativa statunitense in materia di salute e servizi umani (di cui fa parte la stessa FDA). I NIH costituiscono la più rilevante agenzia di ricerca medica del Paese, che finanzia studi in tutto il mondo, utilizzando fondi pubblici federali. Secondo quanto riportato sul sito ufficiale dei NIH, essi destinano più dell'80% del budget a oltre 300.000 professionisti impegnati nella ricerca in ambito universitario o in istituti privati. Più di 6.000 ricercatori sono invece impegnati direttamente nei laboratori dei NIH. Inoltre i NIH sono anche coinvolti in attività di sensibilizzazione e formazione all'interno degli Stati Uniti.

delle profonde trasformazioni occorse nel ventennio che ha seguito l'approvazione dell'ODA. Il secondo, il terzo ed il quarto paragrafo della seconda sezione del documento riportano:

(2) Per molti anni, ai 25.000.000 di Americani che soffrono di oltre 6.000 malattie e disagi rari è stato negato l'accesso a medicinali efficaci poiché i produttori dei farmaci prescritti potevano ottenere a malapena un profitto dalla commercializzazione di farmaci per piccoli gruppi di pazienti. L'industria del farmaco *non finanziò adeguatamente la ricerca* per tali trattamenti. Nonostante l'urgente bisogno sanitario di questi medicinali, essi vennero denominati come "farmaci orfani" poiché nessuna compagnia voleva commercializzarli.

(3) Durante gli anni Settanta, fu costituita un'organizzazione denominata l'National Organization for Rare Disorders (NORD) al fine di fornire servizi e di fare pressione a nome dei pazienti con malattie e disagi rari. NORD fu strumentale per fare fare pressione sul Congresso per una legge che *incoraggiasse lo sviluppo di farmaci orfani*.

(4) L'Orphan Drug Act creò incentivi finanziari *per la ricerca e la produzione* di tali farmaci orfani. Nuovi programmi Federali presso i National Institutes of Health e la Food and Drug Administration *incoraggiarono la ricerca clinica e lo sviluppo di prodotti commerciali destinati alle malattie rare*. Un Orphan Products Board fu istituito *per promuovere lo sviluppo* di farmaci e presidi per malattie o disordini rari (Public Law 107-280, 2002, corsivo mio).

La definizione del concetto di "malattie rare" qui proposta, quindi, si connette a quella precedentemente fornita dall'ODA e il dato epidemiologico continua ad essere determinante. Va però sottolineato che essa mostra anche importanti modifiche. Prima tra tutte il fatto che solo una parte della precedente definizione è stata presa in considerazione: quella relativa alle affezioni che colpiscono meno di 200.000 persone negli Stati Uniti. In questo modo i confini categoriali delle "malattie rare" divengono ben più limitati, sia concettualmente sia geograficamente, riferendosi alla sola popolazione statunitense. Il dato statistico risultò quindi sempre più puntuale e definibile statisticamente. Ad esso, non a caso, si associa anche una stima del totale degli "Americani affetti", pari a circa venticinque milioni. Le stesse malattie rare iniziano così ad essere quantificabili: la legge ne cita circa 6.000.

Inoltre, se è vero che anche in questo testo ricorre la questione dei medicinali orfani, essi si sposta definitivamente alla necessità di sviluppare nuovi prodotti. In termini concettuali, lo slittamento verso un'assenza conoscitiva (in ambito farmaceutico, ma non solo) è evidente. Le "malattie rare" ora inquadrano un vuoto di sapere (e necessariamente di potere) che richiede di essere colmato. Non a caso, il testo esplicita in seguito i suoi obiettivi principali: l'istituzione di un Office of Rare Diseases (ORD) presso i NIH e l'aumento dell'investimento nazionale destinato alle procedure diagnostico-terapeutiche, insieme alla costituzione di un network dei centri d'eccellenza regionali, pubblici o privati, deputati alla ricerca sulle malattie rare (Public Law 107-280). Evidentemente, questi aspetti riguardano esattamente la collocazione politica delle "malattie rare".

L'effettiva istituzione dell'ORD risale all'anno successivo, quando esso trovò collocazione presso il Department of Health and Human Services della FDA. Il nuovo organo, come ci si aspetterebbe, assunse l'incarico di promuovere lo sviluppo di prodotti promettenti per la diagnosi e/o il trattamento di condizioni rare e di stipulare collaborazioni con enti di ricerca, con organizzazioni di professionisti, con l'accademia, con altri enti governativi, con le industrie farmaceutiche e con le stesse associazioni di pazienti affetti da malattia rara. Esso, inoltre, fornì supporto alla Rare Diseases Clinical Research Network (RDCRN), che era composta da 10 consorzi di ricerca clinica, e al Data and Technology Coordinating Center. Inoltre garantì un sostegno alla ricerca clinica, alla ricerca di base e all'attività dei gruppi di interesse dei pazienti.

Con questi eventi le pratiche di biocittadinanza nate con le malattie rare trovarono una più esplicita collocazione nelle geografie e nelle politiche statunitensi. In questo modo, inoltre, gli Stati Uniti andarono inserendosi entro un panorama biopolitico mondiale che, nell'ultimo decennio, era stato profondamente plasmato dalla questione delle "malattie rare". Se, infatti, erano stati proprio gli USA la fonte di queste biopolitiche, la produzione discorsiva così emersa era andata ben presto proliferando in altri Paesi, assumendo nuove valenze e attivando nuove rappresentazioni e nuove pratiche che rimodellarono l'intero panorama internazionale.

1.2. Le malattie rare in Europa: nuove pratiche di sapere e nuove forme di biopotere

Le questioni dei “farmaci orfani” e delle “malattie rare” sbarcarono oltreoceano⁵⁴ circa un decennio dopo che le prime pratiche di *advocacy* ebbero preso avvio negli USA. Per quanto concerne l'Europa, tuttavia, non furono i soggetti affetti a manifestare un primo interesse verso questi discorsi. Pertanto, “malattie rare” e “farmaci orfani” vennero a riconfigurarsi in modo originale: i dibattiti e le pratiche che ne conseguirono, qui, non scaturirono da associazioni che si opponevano alle case farmaceutiche facendo pressione sulle pubbliche amministrazioni. Piuttosto, furono le stesse case farmaceutiche a diffondere per prime i concetti di “malattia rara” e di “farmaco orfano”, proponendo azioni ad essi dedicate. Queste stesse case farmaceutiche scelsero come interlocutori prioritari le autorità pubbliche, nell'intento di istituire con esse alleanze più o meno formali. L'individuazione – o piuttosto la creazione – di un gruppo di persone che si riconoscessero come “malati rari” si ebbe solo in un secondo tempo, a seguito di campagne di sensibilizzazione “top-down” piuttosto che “bottom-up”.

Evidentemente, una configurazione così differente implicò anche un'importante ri-creazione dei significati associati alle “malattie rare” ed alle pratiche a loro correlate. Ciò era dovuto, in parte, alle profonde differenze che intercorrevano tra il contesto europeo e quello statunitense e, in parte, alle trasformazioni storiche occorse durante gli anni Ottanta. La disamina dei lavori di Huyard (2007, 2009a) ci aiuta ancora una volta a cogliere la portata di questi cambiamenti.

Innanzitutto, il mercato farmaceutico internazionale aveva subito profonde trasformazioni rispetto all'assetto dei primi anni Ottanta. Col tempo esso aveva assunto forme maggiormente diversificate: alle grandi aziende si erano affiancate piccole imprese, impiegate soprattutto nello sviluppo di nuove biotecnologie. Queste società non avevano semplicemente dimensioni ridotte rispetto alle compagnie farmaceutiche “tradizionali”, ma adottavano modalità di funzionamento differenti, che implicavano a loro volta diverse esigenze

⁵⁴ Come già accennato nell'Introduzione a questa Prima Parte del lavoro furono approvati l'Orphan Drugs Exemption, a Singapore nel 1991; l'Orphan Drug Regulation in Giappone nel 1993 e l'Orphan Drug Policy in Australia nel 1997.

economico-normative e diversi rapporti con le istituzioni.

C'è da aggiungere che, a differenza di quanto accaduto negli USA, in Europa non era presente un organo equiparabile all'FDA, in grado di produrre una regolamentazione unificata per l'attività delle industrie farmaceutiche. Queste ultime erano normate dai singoli Stati e, pertanto, risultavano assai eterogenee. Non a caso, uno degli elementi più dibattuti dagli esponenti delle industrie produttrici fu proprio l'adozione di un'eventuale regolamentazione condivisa.

Inoltre, il ruolo delle singole amministrazioni pubbliche in Europa era differente da quello del Governo federale USA. Anche a livello concettuale, il compito pubblico risiedeva nella tutela dei cittadini non tanto in quanto “consumatori”, ma piuttosto come soggetti di diritto. Ciò implicava un maggiore coinvolgimento dello Stato a livello etico: un'eventuale regolamentazione sull'accesso ai farmaci non avrebbe dovuto radicarsi esclusivamente nella dimensione economico-commerciale, ma anche in una generale salvaguardia dei diritti dei “malati”.

Inoltre, il ruolo dell'associazionismo era differente, proprio perché gli associati prima che “consumatori” di prodotti e servizi erano considerati “pazienti” da iscriversi entro specifici apparati socio-sanitari.

A tutto ciò va aggiunto che negli anni Ottanta, in Europa come negli Stati Uniti, c'erano state alcune rivendicazioni attivate soprattutto da movimenti di soggetti affetti da AIDS, che avevano modificato il livello di partecipazione dei pazienti alle scelte sanitarie ed agli studi scientifici. Si erano strutturate nuove alleanze, negoziazioni e forme di sapere che implicavano un maggior coinvolgimento dei malati e, almeno formalmente, una revisione del cosiddetto “paternalismo” medico (Callon, Rabeharisoa, 2003; Epstein, 1995; Rabeharisoa, 2003).

Gli elementi suddetti segnarono alcune specificità europee nelle economie politiche e morali su “farmaci orfani” e “malattie rare”. Huyard (2009a) ritiene che le rivendicazioni in Europa riguardassero forme di “cittadinanza” molto di più di quanto non fosse per gli USA, dove la questione avrebbe assunto connotazioni più specificamente economiche. Di fatto, in entrambi i casi le pratiche riguardavano la comparsa di nuove cittadinanze biologiche⁵⁵, mediante cui

⁵⁵ Mi riferisco qui ad una delle definizioni proposte da Rose e Novas i quali, rifacendosi a Petryna, sottolineano come la cittadinanza biologica possa "incorporare una rivendicazione di particolari protezioni, dell'attuazione o della cessazione di particolari politiche o azioni o

rivendicare diritti, risorse e forme di tutela. Tuttavia, se negli Stati Uniti queste vennero espresse attraverso idiomi economico-commerciali, in Europa si declinarono maggiormente attraverso questioni di etica e politica pubblica. Va aggiunto che gli equilibri di potere su cui tali forme di cittadinanza si radicarono erano profondamente distinti. Negli Stati Uniti, come abbiamo visto, i cittadini “disconosciuti” si erano appellati all'istituzione pubblica per reagire alle logiche economiche imposte dalle grandi case farmaceutiche. Le associazioni dei pazienti avevano potuto sfruttare il fatto che, nel corso del XX secolo, l'amministrazione federale era andata strutturando forme di controllo centralizzato sulle industrie. E' vero che, come abbiamo visto, questa stessa centralizzazione aveva prodotto gli standard quantitativi responsabili di alcune forme di esclusione. Tuttavia, o forse proprio per questo motivo, l'amministrazione si era poi assunta la responsabilità di rappresentare quelle presenze rese “invisibili”.

In Europa la situazione socio-politica era diversa. Per quanto si fosse radicata anche qui una medicina “Evidence Based”, non c'era stata un'autorità centralizzata forte, responsabile di aver imposto precise limitazioni nell'accesso ai farmaci. Certamente anche qui le aziende rispondevano alle leggi di mercato: i piccoli numeri risultavano scarsamente redditizi e, di conseguenza, svantaggiati. Tuttavia, in assenza di un evento specifico come l'emanazione del *Drug Efficacy Amendment*, non si scatenarono rivendicazioni pubbliche coese e dirette ad un interlocutore specifico. Fu invece chi era all'apice del sapere/potere su patologia e cura ad innescare specifiche pratiche di biocittadinanza intorno al concetto di “malattia rara” e “farmaco orfano”, producendo nuove forme di conoscenza, apparati burocratici, reti sociali, pratiche di controllo e sorveglianza, ed economie politiche e morali.

La prima proposta di un adattamento europeo dell'ODA fu suggerita in occasione della *International Conference of Drug Regulatory Authorities (ICDRA)*⁵⁶ del 1986 dalla delegazione tedesca.

[...] l'accesso a speciali risorse" (Rose, Novas, 2005).

⁵⁶ Le ICDRAs sono conferenze organizzate con cadenza biennale dalle autorità di regolamentazione del farmaco dell'OMS. Tali conferenze, avviate nel 1980, hanno l'obiettivo di permettere uno scambio di informazioni e collaborazioni tra le autorità di regolamentazione dei farmaci a livello internazionale. Si tratta, secondo la definizione ufficiale, di “una piattaforma definita per stabilire un consenso internazionale”. Sul sito si riporta: “Le autorità di regolamentazione devono continuamente affrontare nuove questioni – come la globalizzazione e l'estensione del libero mercato – mentre le aumentate

L'anno successivo alcune aziende farmaceutiche europee si confrontarono sul tema in occasione di un convegno che si tenne a Bruxelles. Ad organizzare l'evento, intitolato *Health orphans*, era stata un'associazione di laboratori per la ricerca farmaceutica (la “Prospective et Santé Publique”) di cui era presidente Michel Salomon, medico e giornalista francese. L'obiettivo del convegno era discutere in merito alle regolamentazioni statunitensi sui farmaci orfani, in modo da valutarne l'eventuale adattabilità in Europa. La forte influenza dello scenario statunitense era peraltro evidenziata dalla partecipazione al convegno di Marlene Haffner, la direttrice dell'Office for Orphan Products Development della FDA e di Abbey Meyers, la fondatrice e presidentessa di NORD. Indipendentemente dai contatti con gli Stati Uniti, comunque, le case farmaceutiche europee erano interessate a rendersi più competitive sul piano internazionale. Esaminando gli effetti sortiti dall'ODA negli Stati Uniti, alcune industrie ritenevano proficuo adottare un modello simile: l'obiettivo, però, non era facilitare l'immissione in commercio di prodotti divenuti poco remunerativi, quanto definire nuove strategie produttive e collocarsi entro specifiche nicchie di mercato. Il coinvolgimento dell'amministrazione pubblica avrebbe garantito alle compagnie farmaceutiche le tutele e gli incentivi necessari per avviare nuove pratiche di ricerca e riconoscere a tali compagnie uno specifico ruolo a livello internazionale.

Di fatto non tutti i protagonisti al convegno risultarono favorevoli ad una regolamentazione europea: secondo Huyard (2007, 2009a), anzi, gli esponenti che ambivano alla costituzione di “un'Europa del farmaco” erano in minoranza rispetto a coloro che vi si opponevano. Alcuni produttori espressero un netto rifiuto all'idea di definire protocolli condivisi con altre industrie e di promuovere normative pubbliche dedicate ai “farmaci orfani”. Paul Janssen, direttore generale della Janssen-Pharmaceutics⁵⁷ si oppose nettamente alla proposta di una normativa europea, sia da un punto di vista concettuale, sia da un punto di vista

responsabilità derivate dall'espansione del mercato e dal miglioramento dei prodotti pongono pesanti richieste ai sistemi di regolamentazione ed alle basi conoscitive. Lo sviluppo di tecnologie e tecniche di cura 'cutting edge' e l'uso estensivo di Internet impongono inoltre ulteriori sfide complesse” (http://www.who.int/medicines/areas/quality_safety/regulation_legislation/icdra/en/). Le ICDRAs, quindi si declinano esplicitamente intorno alle nuove sfide ed alle nuove “responsabilità” imposte dal libero mercato, dall'estensione del mercato stesso e dallo sviluppo di nuove tecnologie del farmaco. Questi elementi che informarono potentemente i discorsi relativi a “malattie rare” e “farmaci orfani”.

⁵⁷ La Janssen Pharmaceutics era una piccola casa farmaceutica belga, da tempo coinvolta nella produzione di due farmaci antipsicotici, il pimozide e l'aloiperidolo, ai quali era già stato riconosciuto lo statuto di “farmaco orfano”.

politico⁵⁸. Egli ammetteva solo una regolamentazione di minima, il più ridotta possibile, che avrebbe garantito la forte indipendenza di ciascun ente (in particolare tra aziende e settore pubblico).

Ad ogni modo, ci furono anche posizioni decisamente favorevoli, come quella di Hans-Gerhard Schwick, docente universitario e membro dell'ufficio esecutivo della Behringwerke AG. Egli ravvisò la necessità di una vera e propria trasformazione del settore farmaceutico, da attuarsi mediante una nuova collaborazione tra industrie, istituzioni ospedaliere e apparato pubblico. La pressione verso questa riconfigurazione di poteri era giustificata, a parere di Schwick, dalle trasformazioni occorse in ambito sanitario. Egli rilevava l'aumento dei costi delle valutazioni cliniche (associati anche alle nuove pratiche strumentali e di laboratorio); sottolineava il problema sempre più pressante delle responsabilità medico-legali; evidenziava le accresciute aspettative dei “pazienti”; metteva in luce la globalizzazione del mercato farmaceutico, che richiedeva maggior competitività in ambito internazionale.

La posizione di Schwick è interessante sia perché illustra un elevato livello di consapevolezza circa la dimensione socio-culturale biomedica dell'epoca, sia perché dichiara la portata strategica a cui erano connesse le “malattie rare”. Esse vennero ripiassmate come strumenti in grado di aprire il mercato farmaceutico all'innovazione, sia a livello concettuale, sia pratico: avrebbero creato nuovi ambiti di ricerca e, contemporaneamente, avrebbero dato accesso a nuovi mercati. Anche dal punto di vista etico, non si trattava più – o almeno non solo - di una forma di “giustizia distributiva” verso chi non aveva a disposizione taluni farmaci. Piuttosto diventava una questione di portata generale, secondo cui anche le “eccezioni” avevano diritto ad un sapere che ne rappresentasse l'esperienza. In questo senso, le ricerche biomediche e farmacologiche dovevano dirigersi verso ciò che ne aveva costituito fino ad allora i confini: i casi eccezionali, troppo poco frequenti o isolati perché se ne elaborassero casistiche significative. Dirigersi

⁵⁸ Per quanto riguarda il primo aspetto, Janssen riteneva che una simile normativa avrebbe favorito un'equiparazione tra “farmaci orfani” e “farmaci comuni”, in quanto entrambi passibili di regolamentazioni simili. Secondo Janssen, invece, la specificità dei “farmaci orfani” avrebbe richiesto maggiore flessibilità e quindi minori vincoli legali. Egli rivendicava pertanto una forte autonomia per le aziende dedicate alla produzione di farmaci per le “malattie rare”, farmaci che non potevano essere normalizzati mediante protocolli condivisi. Dal punto di vista politico, Janssen non vedeva di buon occhio un'eventuale condivisione di poteri con le amministrazioni pubbliche, ribadendo la necessità che le industrie rimanessero autonome, si assumessero le proprie responsabilità ed eventualmente rispondessero dei propri errori, senza supervisioni da parte di terzi.

verso questi ambiti assumeva valenze al contempo scientifiche ed etiche.

Nel discorso introduttivo tenutosi al Convegno, i “malati rari” furono equiparati alle “minoranze escluse dalla modernità”, come a ribadire l'impegno “umanitario” intrapreso dalle aziende farmaceutiche e da chi avesse collaborato con loro.

Gli stessi interventi di Michel Salomon durante la conferenza contribuirono a definire questa rinnovata prospettiva etica. In un discorso in cui ripercorreva la storia dei “farmaci orfani”, egli descrisse i laboratori farmaceutici statunitensi come

[...] imprese votate al profitto, pronte a 'non guadagnare denaro' per una buona causa, ma poco disposte a perderne deliberatamente se un minimo di protezione legale non fosse stata accordata loro dallo Stato federale nelle sue normali funzioni di regolatore, controllore e arbitro” (Salomon, 1987 cit. in Huyard, 2007: 173).

A dirigere le scelte delle aziende farmaceutiche, dunque, sarebbero state innanzi tutto le “buone cause”, prioritarie rispetto al profitto economico. Secondo questa prospettiva, non si trattava più di negoziare con i produttori per convincerli a commerciare farmaci non remunerativi: lo sviluppo dei farmaci orfani sarebbe stato l'aspirazione dei produttori stessi, che richiedevano semplicemente un ausilio da parte delle amministrazioni pubbliche.

Le riflessioni europee su malattie rare e farmaci orfani proseguirono negli anni successivi. Specialmente in Francia, tali discorsi acquisirono salienza e, nel 1994, quattro compagnie farmaceutiche (Elf Sanofi, Fournier, Phone-Poulenc Santé e Roussel Uclaf) contattarono il delegato dell'Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (INSERM)⁵⁹ richiedendo alcune precisazioni. In risposta venne elaborato un rapporto che, oltre a riflettere ulteriormente sulle possibilità di una normativa europea, affrontava questioni definitorie cruciali. Tra queste, la distinzione tra “malattie rare” e “malattie orfane” e quella tra “malattie rare” e “malattie parassitarie”. Per quanto concerne la distinzione tra “malattie rare” e “malattie orfane”, il rapporto ribadiva che le prime costituivano un sottoinsieme delle seconde: le “malattie orfane”, infatti, comprendevano le

⁵⁹ L'INSERM è l'istituto pubblico francese destinato alla ricerca sanitaria, per certi versi equiparabile all'Istituto Superiore di Sanità in Italia.

patologie “rare” e quelle endemiche nei Paesi “in via di sviluppo”. Simile distinzione si rifaceva nuovamente all'esempio statunitense, eppure ancora una volta lo rielaborava con accezioni leggermente differenti. La vicinanza tra le malattie rare e le malattie parassitarie, infatti, non si riferiva tanto ad un'assenza di profitto dei farmaci a disposizione, quanto alla mancanza di visibilità e di ascolto che accomunava i malati interessati.

La distinzione tra “malattie rare” e “malattie parassitarie” comunque, apriva questioni spinose riguardo alle scelte normative. Se in un primo momento, infatti, si era optato per regolamentazioni destinate all'intero gruppo delle “malattie orfane”, in conclusione ci si indirizzò esclusivamente alle “malattie rare” (indipendentemente dall'afflato “umanitario” delle case farmaceutiche). Il focus su queste ultime, secondo Huyard (2009a), era motivato, oltre che da questioni economiche, anche dal ruolo che andava assumendo in quegli anni la genetica.

La vicinanza tra “malattie rare” e “malattie genetiche”, infatti, venne ribadita più volte in quegli anni sino al punto di ridefinire le “malattie rare” come “genetiche” nell'80% dei casi. Tale parziale sovrapposizione permetteva di intrecciare aspetti rilevanti dell'immaginario pubblico: le nuove frontiere epistemologiche aperte dalla “rarietà” e la potente valenza eziologica associata alla “genetica”. Inoltre, pratiche già consolidate in ambito genetico poterono declinarsi sulle malattie rare: il coordinamento di gruppi di ricerca, l'ideazione di nuove tecnologie, le forme di promozione e autofinanziamento. La stessa Téléthon, fondazione da anni impegnata nelle campagne mediatiche per le malattie genetiche, iniziò ad interessarsi alle malattie rare, favorendo la diffusione del concetto e l'acquisizione di risorse di varia natura. La produzione di documenti, report e attività sulle “malattie rare” proliferò al punto che queste tematiche furono portate in agenda al Parlamento Europeo durante la presidenza francese. Per la prima volta, nel Quarto programma quadro europeo (1994-1998) per la ricerca e lo sviluppo tecnologico – Biomedicina e sanità (Biomed 2), fu riservato un settore specifico alla “Ricerca sulle malattie rare”.

Negli anni successivi le disposizioni dedicate alle malattie rare ed ai farmaci orfani si susseguirono rapidamente. Nel 1995, fu approvata la “Risoluzione su medicinali orfani del 20 dicembre 1995” (Official Journal of the European Communities, 1995 95/C 350/03: 3), la quale sottolineava che

“un'impostazione comune a livello europeo sulle malattie rare e i medicinali orfani offre vantaggi sul piano dell'epidemiologia e della sanità pubblica e altresì sul piano economico” (*ivi*: 4).

A livello della società civile, alcune associazioni già esistenti decisero a questo punto di confederarsi tra loro sull'esempio di NORD. La Francia fece da capofila ancora una volta e, nel 1997, vide la nascita di EURORDIS. All'epoca questa federazione si componeva dell'Association française contre les myopathies (AFM), dell'Association française de lutte contre la mucoviscidose (AFLM), della Ligue Nationale contre le Cancer e dell'Aides Fédération Nationale. Nonostante la composizione prettamente francese, la federazione nasceva con obiettivi specificamente europei. La composizione del gruppo, inoltre, evidenziava alcuni elementi importanti nella concezione delle “malattie rare”. In primo luogo, essa illustrava ancora una volta la difficoltà di delimitare le “malattie rare”, distinguendole dalle malattie “comuni”. Il coinvolgimento della Ligue Nationale contre le Cancer e dell'Aides Fédération Nationale, rispettivamente costituite da soggetti affetti da cancro e da AIDS, mostrava come la rarità non venisse intesa in termini squisitamente statistici. Queste associazioni, infatti, ritenevano “rari” i propri affiliati nella misura in cui le conoscenze sulle loro condizioni, e soprattutto sulle terapie disponibili, erano insufficienti.

Inoltre, EURORDIS metteva in luce la stretta interazione tra rarità e genetica: AFM, che esercitò un ruolo fondamentale nella federazione, era riuscita ad istituire un'alleanza stabile con Téléthon sin dal 1987, quando importò dagli USA un programma televisivo Téléthon di raccolta fondi. Ciò, evidentemente, permise anche ai discorsi sulle malattie rare di accedere a risorse consistenti e di ottenere un riconoscimento pubblico. Se la genetica offrì ad AFM finanziamenti e visibilità, il ricorso al concetto di “rarità”, le fornì un'opportunità politica.

L'aspetto politico è il terzo elemento messo in evidenza dall'attività di EURORDIS. Per Bernard Barataud, allora presidente dell'AFM, la situazione costituì una “finestra d'opportunità per agire sulle politiche europee entro il quadro della presidenza francese dell'UE” (Huyard, 2007: 182). Anche le associazioni meno consistenti da un punto di vista numerico ebbero interesse a confederarsi per obiettivi politici. La possibilità di ridefinire l'appartenenza dei propri affiliati iscrivendoli all'interno del più ampio gruppo dei “malati rari” ne modificava lo status. EURORDIS forniva loro visibilità e rilevanza in un contesto

ove il peso numerico risultava cruciale.

Un altro evento importante sul piano politico e culturale fu la fondazione di Orphanet, ossia una piattaforma online creata da un partenariato tra la stessa AFM e l'INSERM⁶⁰. Anche Orphanet nasceva con obiettivi specificamente europei. L'intento era creare reti, contatti e conoscenze condivise sulle “malattie rare”, ridefinendo così le pratiche di sapere e le geografie politiche in ambito medico-sanitario. Esplorando quelli che ancora oggi sono gli obiettivi di Orphanet, ritroviamo l'intento di fornire:

- Un elenco delle malattie rare con relative classificazioni stabilite sulla base di quelle esistenti pubblicate da esperti.
- Un'enciclopedia delle malattie rare in francese e in inglese, progressivamente tradotta nelle altre lingue del sito.
- Un elenco con tutte le loro fasi di sviluppo.
- Un elenco dei servizi specialistici presenti nei paesi che fanno parte di Orphanet, con informazioni sui centri specializzati, sui laboratori di diagnosi, sui progetti di ricerca in corso, sulle sperimentazioni cliniche, sui registri, sui network, sulle piattaforme tecnologiche e sulle associazioni di pazienti.
- Un servizio di assistenza alla diagnosi che permette la ricerca per segni e sintomi.
- Un'enciclopedia sulle raccomandazioni per la presa in carico in situazioni d'urgenza e l'anestesia.
- Una newsletter elettronica a cadenza quindicinale, OrphaNews, che offre una panoramica sulle notizie di attualità in campo scientifico e politico sulle malattie rare e i farmaci orfani, in lingua francese e inglese.
- Una raccolta di studi e articoli tematici, i Quaderni di Orphanet, che trattano argomenti trasversali, direttamente scaricabili dal sito (Orphanet, http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanet.php?lng=IT).

Orphanet veniva quindi a configurarsi come un sito per la produzione di conoscenza, ove erano generati sia i contenuti (classificazioni, elenchi, articoli scientifici rilevanti), sia gli apparati produttivi (network, piattaforme, centri esperti). Vennero poste in essere determinate priorità (le “raccomandazioni per la presa in carico in situazioni d'urgenza e di anestesia”), gerarchie (l'elenco dei

⁶⁰ Va sottolineato che, per quanto Orphanet sia attualmente gestita da 40 Paesi europei ed extra-europei, il coordinamento è ancora francese.

“servizi specialistici”, dei “centri specializzati”, dei “laboratori di diagnosi” “nei paesi che fanno parte di Orphanet”) e persino una storia peculiare, attraverso l'individuazione di eventi significativi (la “panoramica sulle notizie di attualità in campo scientifico e politico sulle malattie rare e i farmaci orfani”). Inoltre, si attivarono specifiche modalità di trasmissione del sapere così plasmato. A riguardo, Huyard sostiene che la nozione di “malattie rare” sia stata anche un “dispositivo correttore” (Huyard, 2007: 203) di fronte all'impossibilità di formare i medici sulle più remote patologie. Nell'opinione della sociologa, il nuovo panorama strutturò una “pedagogia del dubbio”, atta a “[...] condurre gli operatori a riconoscere più facilmente i limiti delle loro conoscenze e a cercare il consiglio dei colleghi al bisogno” (ivi: 204). Di fatto, più che una “correzione”, le malattie rare istituirono nuove modalità formative, in linea con le trasformazioni epistemologiche e socio-politiche occorse. Come si è visto, infatti, esse andavano ridefinendo sia il campo di conoscenze biomedico, sia i confini geo-politici di quest'ultimo: le reti europee sarebbero state prioritarie rispetto a quelle nazionali; il mercato farmaceutico avrebbe assunto portata internazionale; i piccoli numeri divenivano oggetto della biomedicina, nonostante le difficoltà di strutturare campioni di studio significativi. Queste trasformazioni richiedevano nuove tecniche per creare, scambiare e diffondere le informazioni. Orphanet prese spunto dalle pratiche ideate da NORD per farlo, avvalendosi soprattutto delle tecnologie informatiche. Una differenza cruciale distingueva però Orphanet dalla piattaforma di NORD: ancora una volta, nella prima aveva un ruolo fondamentale l'istituzione pubblica (rappresentata dall'INSERM) che si poneva in una relazione collaborativa con l'ambito associativo, mentre la seconda era gestita direttamente dalle associazioni.

Visto il proliferare delle pratiche discorsive su “malattie rare” e “farmaci orfani”, nel 1998 la Commissione europea presentò al Parlamento una proposta di regolamento sui farmaci orfani (Commissione delle Comunità Europee, 1998). La proposta si componeva di una relazione descrittiva e della normativa vera e propria. Il testo del documento è particolarmente interessante per esaminare le modalità di codificazione formale del fenomeno.

I primi due paragrafi della relazione si sforzano di demarcare, ancora una volta, i confini categoriali delle “malattie rare” attraverso una sorta di tassonomia

costituita *ad hoc*. Questa volta esse sono considerate il sottoinsieme di un più ampio gruppo di patologie per cui non esistono “terapie soddisfacenti”. Questo macro-gruppo, tuttavia, non è definito nei termini di “malattie orfane”, poiché l'attributo “orfano” nel testo caratterizzerà i soli farmaci, non i “fatti patologici”. Si riporta:

Sussistono peraltro varie malattie per le quali non esiste una terapia soddisfacente, non essendo disponibili medicinali, né metodi alternativi di diagnosi, profilassi o terapia. Si annoverano fra di esse malattie molto diffuse e ben note, ma anche una serie di fatti patologici dai quali è affetto uno scarso numero di pazienti: ne sono stati identificati circa 5000. L'industria farmaceutica è poco disposta a sviluppare medicinali per la terapia di tali malattie. La ricerca e lo sviluppo in campo farmaceutico sono talmente costosi al giorno d'oggi che è praticamente escluso che gli investimenti consentiti per scoprire un medicinale, ottenerne l'autorizzazione e commercializzarlo possano essere ammortizzati fornendo il prodotto, alle normali condizioni di mercato, ai rari pazienti che ne hanno bisogno. Per questo tali medicinali sono stati denominati “orfani” (Commissione delle Comunità Europee, 1998: 2).

In questo modo si tentava di risolvere l'ambiguità sottesa al rapporto tra le malattie rare e quelle comuni prive di una terapia soddisfacente. La ridefinizione proposta non escludeva la vicinanza categoriale tra i due ambiti (in questo modo legittimando, ad esempio, la composizione eterogenea di EURORDIS), ma li separava da un punto di vista normativo, ponendoli a livelli differenti. Rimaneva possibile, così, mantenere una certa flessibilità, pur individuando alcuni criteri di massima per delineare le categorie a livello operativo. Si riportò infatti nella normativa che il farmaco orfano era destinato a “diagnosi, alla profilassi e alla terapia di una malattia che colpisce meno di 5 individui su 10 000 nella Comunità” (*ivi*: 15), ma si sottolineò anche che il criterio epidemiologico soddisfaceva finalità pratiche. “Il criterio epidemiologico presenta un evidente vantaggio: in sede di assegnazione della qualifica si presta meglio di quello economico ad una valutazione oggettiva” (*ivi*: 7).

Un altro elemento fondamentale nel documento riguarda la connessione tra “malattie rare”, aspetti etici e prospettive epistemologiche. Sempre nei paragrafi introduttivi si riporta:

E' socialmente inaccettabile che esistano pazienti cui sono preclusi i vantaggi del progresso in campo medico, solo perché affetti da una malattia estremamente rara. Spetta alle autorità creare gli incentivi necessari ed adeguare le procedure amministrative, affinché tali pazienti possano disporre di medicinali che presentano la stessa qualità, sicurezza ed efficacia che si esigono per gli altri medicinali (*ivi*: 2).

E' questa la prima volta nel documento in cui compare il concetto di “malattia rara”. Le “malattie rare” sono dunque immediatamente correlate a questioni di “accettabilità sociale” e di “progresso in campo medico”. Inoltre, i “pazienti” affetti da “una malattia estremamente rara” sono posti sotto la tutela di una specifica autorità (“Spetta alle autorità creare gli incentivi necessari ed adeguare le procedure amministrative”). Peraltro la normativa vera e propria (che segue la relazione suddetta) non si limita a ribadire questo concetto, ma istituisce allo scopo un organo *ad hoc*, ossia il Comitato per i medicinali orfani, composto da membri “scelti in funzione del loro ruolo e della loro esperienza nel campo del trattamento o della ricerca sulle malattie rare” (*ivi*: 16).

Un preciso legame tra identità, valori, saperi e autorità veniva così plasmato. Il documento configurava nuove modalità d'interazione tra la dimensione politico-normativa, quella medico-sanitaria, quella socio-culturale e quella economica. Esso inoltre demarcava un territorio di pertinenza, definendone centri e periferie. Nel paragrafo intitolato “Motivazione della proposta” il testo riporta che

La proposta [...] tramite la procedura centralizzata garantisce ai medicinali in possesso di tale qualifica l'accesso al mercato comunitario, concedendo un'esclusiva di mercato per un periodo decennale su tutto il territorio della Comunità (*ivi*: 3).

L'individuazione di un territorio è evocata anche nella definizione epidemiologica di “malattia rara” che, come abbiamo anticipato, si riferisce specificamente alla “popolazione comunitaria”. Inoltre la stessa unità territoriale ricompare in seguito, quando si annulla, almeno formalmente, la distinzione tra malattie rare e le malattie parassitarie. Si sottolinea infatti che “la prevalenza è

misurata sulla popolazione comunitaria; fruivano pertanto del nuovo regime alcuni medicinali destinati alla profilassi o alla terapia di malattie molto diffuse nel terzo mondo”(ivi: 8). Cadendo la demarcazione tra questi due ambiti, scompaiono dalla normativa specifici provvedimenti destinati alle malattie “parassitarie” per lasciar spazio solo a malattie rare “comunitarie”, indipendentemente dal fatto che queste possano essere endemiche altrove. La definizione di “malattia rara” prevista dal testo, dunque, inquadra un concetto di pertinenza Europea, sovrastata ma non globale.

In questa strutturazione territoriale, inoltre, vennero definiti un centro e delle periferie. Rifacendosi alle norme già esistenti rispetto al ruolo dell'Unione Europea nelle politiche sanitarie ed alle sue relazioni con gli Stati membri (Art.3 e Art.129 del Trattato delle Comunità Europee, cit. in Official Journal of the European Communities, 1999 99/L 155), l'autorità centrale riconfermava la propria posizione sia mediante la normativa stessa, sia attraverso l'istituzione di un organo comunitario preposto ai farmaci orfani. Il documento stabiliva anche le forme del rapporto tra centro e periferie: doveva trattarsi di un legame debole, senza un rigido controllo del primo sulle seconde. Nello scegliere la forma giuridica del "regolamento", infatti, si specificava che "tale strumento, che non esige l'attuazione negli ordinamenti giuridici nazionali degli Stati membri, è particolarmente adatto per istituire una procedura comunitaria di assegnazione della qualifica di medicinale orfano e per concedere l'esclusiva di mercato” (Commissione delle Comunità Europee, 1998: 4).

Anche la gestione dei rapporti internazionali era specificamente demandata al Comitato per i medicinali orfani. In particolare, il compito del Comitato era “assistere la Commissione nell'ambito delle relazioni internazionali, in particolare con gli Stati Uniti e il Giappone, su questioni relative ai medicinali orfani” (ivi: 16). In questo modo, la nuova strutturazione geo-politica riconosceva anche l'importanza particolare dei rapporti extra-territoriali con alcuni Paesi.

Infine, centro e periferie erano istituite non solo a livello geo-politico, ma anche rispetto ai diversi ambiti di sapere/potere. Come ampiamente evidenziato, il ruolo delle pubbliche amministrazioni rimaneva prioritario, strettamente connesso a quello delle case farmaceutiche e, più in generale, degli “esperti”. Anche se un ruolo attivo era riconosciuto alle associazioni dei pazienti, queste ultime risultavano subordinate rispetto agli altri attori. Ciò era evidenziato, ad esempio,

dalla stessa struttura del Comitato,

composto da membri nominati dagli Stati membri e scelti in funzione del loro ruolo e della loro esperienza nel campo delle malattie rare, da tre rappresentanti delle associazioni di pazienti designati dalla Commissione e da altri tre membri, anch'essi nominati dalla Commissione in base alle raccomandazioni dell'Agenzia, con il compito specifico di garantire il collegamento con il comitato per le specialità medicinali. L'istituzione di questo comitato, del quale fanno parte anche i rappresentanti delle associazioni di pazienti, è stata caldeggiata sia dai rappresentanti degli Stati membri, sia dall'intergruppo per i prodotti farmaceutici del Parlamento europeo (*ivi*: 11).

E' dunque evidente nel testo che, per quanto le associazioni dei pazienti fossero riconosciute come partecipanti al gruppo, erano gli "Stati membri" e gli esponenti dell'"intergruppo per i prodotti farmaceutici" che ne rendevano possibile e ne legittimavano il coinvolgimento.

La proposta venne accettata dal Parlamento con poche modifiche. Nel 1999 fu approvato il Programma di Azione Comunitaria per le Malattie Rare e, per quanto negli anni successivi vennero istituiti numerosi altri dispositivi legali, politici, sociali e scientifici sulle malattie rare ed i farmaci orfani⁶¹, fu il

⁶¹ Nel 2000, la disposizione n.141 ridefinì i criteri necessari per riconoscere un farmaco "orfano" (Official Journal of the European Communities, 2000/L 18/1). Secondo la normativa, la richiesta di riconoscimento può avvenire a qualsiasi stadio dello sviluppo del farmaco (preclinico, clinico o in uso per altre indicazioni); tuttavia la definizione di farmaco orfano non esenta da una valutazione sulla sicurezza e l'efficacia del prodotto mediante adeguati trial clinici. I benefici che questa normativa riconosce a tali farmaci sono:

- dieci anni di esclusiva sul mercato che può essere ridotta a sei se, dopo cinque anni, il farmaco risulta essere sufficientemente redditizio. Questo elemento, che prevede una revisione del riconoscimento, dimostra ancora una volta come la questione della redditività fosse secondaria rispetto alla spinta verso l'ideazione e la promozione di medicinali innovativi;
- assistenza per l'elaborazione di protocolli da parte del Comitato;
- accesso alla procedura centralizzata per le domande di autorizzazione all'immissione in commercio;
- riduzione delle quote di pagamento sulle sperimentazioni mediante un fondo speciale della Commissione Europea, approvato di anno in anno dal Parlamento Europeo;
- finanziamenti europei alla ricerca, tra cui i programmi quadro comunitari.

Una differenza sostanziale rispetto all'ODA sono le riduzioni di imposta, che nell'Unione Europea non sono previste in quanto i sistemi di tassazione variano a seconda degli Stati Membri.

Sempre nel 2000 la disposizione n.847 istituì il Committee for Orphan Medicinal Products (COMP) afferente all'Agenzia Europea per la valutazione dei medicinali (EMA) e preposto alla designazione dei farmaci orfani. Lo stesso documento prescriveva le modalità

Programma del 1999 a costituire il documento fondante. Il provvedimento ribadiva diversi elementi già presentati nella proposta.

Innanzitutto, il criterio epidemiologico per l'individuazione delle malattie rare, ossia la prevalenza inferiore a 5 su 10.000 abitanti nella Comunità, veniva riconfermato. Ad esso, tuttavia, si aggiungevano altri due elementi: a caratterizzare le malattie rare (o per lo meno quelle verso cui dirigere gli “sforzi combinati” a livello europeo), infatti, dovevano essere anche le caratteristiche di “minaccia per la vita” e “disabilità cronica” recate da queste patologie (Official Journal of the European Communities, 1999 99/L 155: 1).

Si ribadivano inoltre le forme geo-politiche già ipotizzate: la delimitazione del territorio a livello comunitario, l'istituzione di un Comitato esclusivamente preposto alle questioni inerenti ai farmaci orfani, la collaborazione tra gli Stati Membri (*ivi*: 3), i partenariati a livello internazionale (*ivi*: 4) e l'interazione con “istituzioni e organizzazioni attive nel campo delle malattie rare” (*ibidem*).

Tuttavia, rispetto alle precedenti costruzioni del fenomeno, si aggiungeva un elemento cruciale. Questo elemento avrebbe in seguito costituito un aspetto fondamentale anche nei discorsi e nelle pratiche attivate in Italia. Ad emergere con più rilevanza di quanto non fosse accaduto in passato era infatti la dimensione di pericolo costituita dalle malattie rare, una minaccia insieme individuale e sociale. Il testo sottolineava che queste condizioni, quasi per definizione, comportavano una “una minaccia per la vita o una debilitazione cronica” (*ivi*: 1), “possono costituire un segnale d'allarme per la salute pubblica” (*ibidem*) e richiedono “un alto livello di protezione” (*ivi*: 3). Per tutelare non solo gli afflitti, ma l'intera Comunità minacciata, dunque, si rendeva necessario adottare misure protettive, che consistevano in particolar modo nell’“aumentare la conoscenza, per esempio promuovendo una rete informativa Europea coerente e complementare, facilitando l'accesso all'informazione su queste malattie [...] incoraggiando e

attuative della procedura.

Il nuovo Programma d'Azione Comunitario nel campo della sanità pubblica (2003-2008) approvato il 23 settembre 2002 ribadì poi che le malattie rare erano uno degli otto programmi d'azione della normativa.

Ancora, nel 2004 nacque l'European Clinical Research Infrastructures Network (ECRIN), una rete di centri di ricerca clinica in collaborazione con associazioni scientifiche, attivi soprattutto nel campo delle malattie rare.

Nel 2005 si tenne la First International Conference on Rare Disease and Orphan Drugs (ICORD) organizzata dalla Commissione Europea, dall'Ufficio delle Malattie Rare (ORD) dei NIH e dal Karolinska Institutet (Stockholm), con l'obiettivo di diffondere le esperienze sullo sviluppo di farmaci orfani.

rafforzando la cooperazione transnazionale [...] e promuovendo la sorveglianza delle malattie rare” (*ibidem*).

L'esercizio di un biopotere qui non potrebbe essere più chiaro, soprattutto qualora si consideri che, come era stato già sul finire del XIX secolo per la sessualità, il controllo sociale attivato dalla biomedicina agisce “incominciando a proteggere, separare, prevenire, segnalando dappertutto pericoli, risvegliando la vigilanza, invocando diagnosi, accumulando rapporti, organizzando terapie [...] intensificando la coscienza di un pericolo incessante che rilancia a sua volta l'incitazione a parlarne” (Foucault, 2006: 31). Né è meno evidente il tentativo, da parte di alcuni soggetti, di istituire e/o controllare reti, alleanze e gerarchie che avrebbero garantito quel biopotere.

All'interno di queste pratiche lo statuto dei malati era ambivalente. Da una parte essi erano rappresentati nel documento in termini di partecipanti attivi (politicamente, socialmente, culturalmente) in quanto membri delle associazioni (le “organizzazioni attive nelle malattie rare”). Effettivamente, come abbiamo visto, alcune di tali associazioni attivarono dispositivi strategici per esercitare un peso politico e pubblico. Nella normativa, tuttavia, i “malati” comparivano anche in altra forma. Seppure in modo più nascosto, essi emergevano come oggetto di quel controllo mediante il quale esercitare il biopotere. Infatti, nel momento in cui si parlò di sorvegliare le “malattie rare”, si tacque il fatto che queste stesse malattie fossero inscindibili dalle persone affette. La “sorveglianza delle malattie rare”, quindi, non poteva che costruire i malati stessi come oggetto di controllo. I malati, così, rimanevano doppiamente “presi” nelle reti - sovranazionali, elettroniche, commerciali – delle malattie rare: in quanto soggetti in grado di parteciparvi (se associati alle organizzazioni dei malati riconosciute), ma anche in quanto oggetti da esse “catturati”.

CAPITOLO II

Malattie rare dal globale al locale: *governance*, confini e sconfinamenti

Nel Capitolo precedente si è analizzato come “malattie rare” e “farmaci orfani” si siano plasmati in ambito statunitense per iniziativa di alcune associazioni di malati che richiedevano forme di riconoscimento. Denunciando la crisi della propria “presenza” all'interno delle politiche economico-sanitarie (e farmaceutiche in particolare), i soggetti affetti da disagi “poco redditizi” e “non statisticamente significativi” idearono nuove pratiche di biocittadinanza per accedere a risorse, protezione e terapie. Per rappresentare la propria esperienza essi si dotarono di un concetto flessibile, che riproducesse contemporaneamente la scarsa visibilità dei “piccoli numeri” e una rilevanza numerica considerevole nel suo complesso: la rarità.

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. In questo contesto le malattie rare assunsero connotazioni rilevanti soprattutto sul piano epistemologico e politico-morale: esse rappresentavano un vuoto conoscitivo che un imperativo etico imponeva di colmare. Garantire anche ai disagi poco diffusi di essere “conosciuti”, avrebbe però richiesto di rielaborare in termini biomedici ciò che, fino ad allora, era rimasto escluso da questo sapere e aveva costi-

tuito “l'esterno di una scienza”⁶² (Foucault, 2004: 17). Per iscrivere questi fenomeni entro pratiche considerate scientificamente accettabili si operò in due direzioni.

Da una parte, come si è già accennato, si attivarono specifici dispositivi economici e normativi per inserire le “malattie rare” e i “farmaci orfani” entro i circuiti biomedici. Parallelamente vennero rimodellate alcune prassi di produzione del sapere per adattarle alle nuove categorie.

Per quanto riguarda gli aspetti economici e normativi, le “malattie rare” e i “farmaci orfani” furono inseriti nei circuiti biomedici sia a livello materiale, sia a livello simbolico, come è possibile constatare esaminando la letteratura medico-farmaceutica ed economico-statistica. Essa rileva la crescente pervasività di “malattie rare” e “farmaci orfani” ed evidenzia anche le dinamiche sottese a tale diffusione. Stolk, Willemen e Lufkens, della Divisione di Farmacoepidemiologia e Farmacoterapia dell'Istituto di Scienze Farmaceutiche di Utrecht, ad esempio, hanno sottolineato che

[...] i farmaci orfani sono diventati una parte sempre più estesa e importante del mercato farmaceutico globale. In Europa, a 5 anni dall'adozione di una legislazione sui farmaci orfani, l'EMA ne ha valutato l'impatto: più di 260 prodotti sono stati designati farmaci orfani e 22 sono stati autorizzati per l'immissione sul mercato (Stolk, Willemen, Lufkens, 2006: 746).

Furono quindi specifiche pratiche politico-amministrative e socio-culturali a porre in essere un fenomeno di portata considerevole, attivando flussi commerciali, finanziari e simbolici a livello internazionale. Questi aspetti sono stati oggetto di numerosi studi. Alcuni testi, ad esempio, hanno associato la proliferazione di questi medicinali alle ricadute vantaggiose per le industrie farmaceutiche. Un articolo scritto da un professionista della Pfizer (società operante nel campo della ricerca e della produzione farmaceutica) e da due esponenti della Thomson Reuters (società d'informazione finanziaria), dichiara esplicitamente la notevole rilevanza com-

⁶² Secondo Foucault “l'esterno di una scienza è più e meno popolato di quanto non si creda” (Foucault, 2004: 17): esso consisterebbe in quella “teratologia del sapere” costituita da tutto ciò che una disciplina “respinge oltre i suoi margini” (*ibidem*) in quanto non confacente al suo campo di oggetti, metodi e regole. Evidentemente, modificando oggetti, metodi e regole, muterà anche ciò che la disciplina stessa può prendere in esame. Vedremo un esempio di questo fenomeno nel presente paragrafo.

merciale degli incentivi destinati alla ricerca sui farmaci orfani per le case produttrici, affermando che le malattie rare sono "un target importante per una strategia biofarmaceutica di ricerca e sviluppo (R&D) di successo" (Meekings, Williams, Arrowsmith, 2012: 660). Il testo aggiunge che "[...] i minori costi, i più elevati tassi di successo normativo e la parità di potenziale redditizio si traducono in una maggiore redditività dei farmaci orfani rispetto a quelli non orfani" (*ivi*: 664). Le disposizioni normative destinate alle malattie rare, quindi, vengono qui trasformate in strumenti commerciali strategici, rendendo i farmaci orfani un'opportunità di investimento per le case produttrici.

In altri lavori, alcuni studiosi afferenti a centri di ricerca medica (Arno, Bonuck, Davis, 1995; Wästfelt, Fadeel, Henter, 2006) si sono invece soffermati sui particolari vantaggi arrecati dall'esclusiva sul mercato (garantita ad ogni farmaco orfano). Quest'ultima sarebbe ancor più proficua della brevettabilità, poiché applicabile anche in assenza delle condizioni necessarie per conseguire un brevetto⁶³. Tutto ciò, ancora una volta, si tradurrebbe in una notevole redditività per le aziende farmaceutiche, estremamente interessate ad iscrivere i farmaci per le malattie rare entro i propri circuiti.

Altre indagini, infine, hanno considerato i vantaggi generati dalle specificità dei trial clinici per le malattie rare. E', questo, un elemento assai dibattuto, poiché alcuni autori ritengono, invece, che simili trial implicino maggiori oneri. Tuttavia, molti studiosi sono concordi nell'affermare che l'immissione sul mercato dei farmaci orfani sia più facilmente conseguibile e meno dispendiosa anche a causa delle specificità dei trial. L'articolo già citato di Meekings, Williams ed Arrowsmith (2012), sostiene che le piccole dimensioni delle ricerche cliniche sui farmaci orfani contribuiscano a ridurre i costi, richiedendo un numero ridotto di partecipanti ed una minor durata. Se è vero che alcune pubblicazioni mirano ad arginare simili trasformazioni, ravvisando il rischio di minori garanzie di sicurezza ed efficacia per i farmaci in esame, di fatto anche queste osservazioni non fanno che confermare la presenza di ciò che si vorrebbe contrastare. Così, quando Dear, Lilitkarntakul e Webb affermano che "lo statuto di 'farmaco orfano' non dovrebbe necessariamente permettere una riduzione nella qualità delle prove presen-

⁶³ La brevettabilità di un farmaco trova alcune limitazioni: farmaci a brevetto già scaduto, farmaci costituiti da molecole reperibili in natura o prodotti biotecnologici che duplicano sostanze normalmente reperibili in natura non sono brevettabili. Non è così per l'esclusiva sul mercato attribuita ai farmaci orfani, che è assicurata anche nei casi suddetti.

tate per l'approvazione sul mercato”, essi dichiarano anche che “[...] alcune condizioni saranno molto rare e la base di evidenza sarà ridotta [...]” (Dear, Lilitkarnatakul, Webb, 2006: 268-269).

L'impossibilità di ricorrere alle metodologie tradizionali per condurre i trial clinici, comunque, non è semplicemente vantaggioso da un punto di vista economico: essa implica anche un rimodellamento di alcune prassi di produzione del sapere. Questo, come si è detto, costituisce un ulteriore fattore che ha contribuito all'inserimento in ambito biomedico di ciò che, in precedenza, ne aveva rappresentato un'esteriorità. Di fatto, la revisione di alcune pratiche scientifiche normalmente in uso consentì di introdurre le “eccezioni” entro questo sistema di sapere. Se per molte malattie rare le metodologie canoniche risultavano inutilizzabili, era necessario adottare pratiche alternative per l'esecuzione dei trial quando sussistevano “[...] circostanze in cui il numero dei soggetti sperimentali è inevitabilmente ridotto. In tali circostanze è giustificato ritenere di abbandonare la metodologia statistica standard per adottare approcci alternativi” (Gerss, Köpcke, 2010). In particolare, alcuni testi propongono di ricorrere ad un approccio bayesiano⁶⁴ o ad una logica fuzzy⁶⁵ al fine di gestire trial più ridotti e di tenere conto dell'accresciuto livello di incertezza che vi è implicato (Grieve, Chow, Curram, Dawe, Harnisch, Heniq, Hunq, Ivy, Kawut, Rahbar, Xiao, Wilkins, 2013; Gupta, Faughnan, Tomlinson, Bayoumi, 2011; Kriseleva, Pagava, Korinteli, Korinteli, Shonvadze, 2011; Lilford, Thornton, Braunholtz, 1995; Tan, Dear, Bruzzi, Ma-

⁶⁴ Il metodo statistico bayesiano è uno strumento probabilistico che si fonda sul Teorema di Bayes: quest'ultimo permette di quantificare la probabilità che si verifichi un evento tenendo conto delle molteplici informazioni a disposizione e non semplicemente delle caratteristiche intrinseche all'evento stesso. Pertanto il Teorema di Bayes è particolarmente utilizzato in ambito statistico nelle “stime delle piccole aree”, per cui spesso si hanno ridotte informazioni campionarie direttamente riferite all'evento in esame.

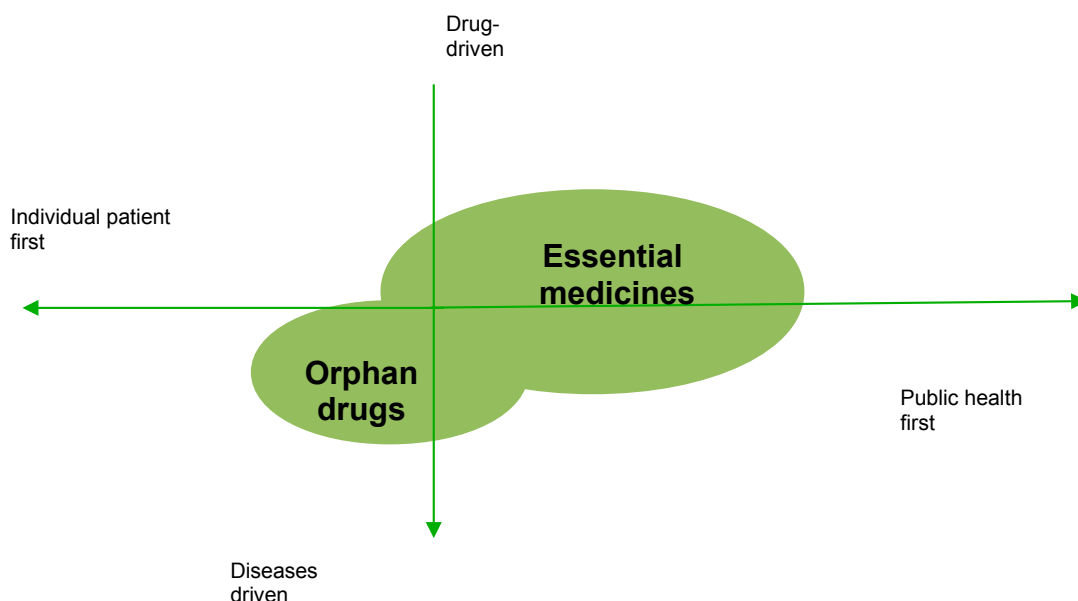
⁶⁵ La teoria dei *fuzzy sets* risale agli anni Sessanta quando Zadeh, un matematico, si rifecce alle teorie del logico polacco Lukasiewicz per elaborare un'alternativa alla teoria degli insiemi classica, fondata sulla logica bivalente. La logica sfumata di Lukasiewicz aveva già previsto una revisione di quest'ultima, proponendo di implicare un terzo valore in aggiunta a “vero”/“falso”. Zadeh riutilizzò questi studi per impostare una teoria degli insiemi che tenesse conto della variabilità nel grado di appartenenza dei singoli elementi all'insieme. Egli definì il *fuzzy set* come “una collezione di oggetti che possono appartenere all'insieme ad un certo grado, variando da 1 con una piena appartenenza a 0 con una piena non appartenenza, attraverso tutti i valori intermedi” (Zadeh cit. in Grossi, Tampieri, 2013: 8). Pertanto, se la teoria degli insiemi classica riguardava un gruppo di oggetti con una proprietà in comune (che pertanto potevano avere solo una piena appartenenza o una piena non appartenenza), la teoria degli insiemi *fuzzy* o multivalenti considera invece che ogni elemento è associato all'insieme con un certo grado di appartenenza. Gli insiemi *fuzzy*, così, non hanno confini rigidi, ma includono una variazione del valore limite simile all'approssimazione. In questo modo la teoria rende conto anche delle dimensioni sfumate e incerte, per cui sarebbe possibile contemporaneamente essere e non essere qualcosa.

chin, 2003). Da un punto di vista costruzionista, questi dispositivi possono essere interpretati come strumenti che spostano i confini medico-scientifici e, così facendo, permettono di *cum-prehendere* fenomeni che verrebbero altrimenti esclusi impiegando i criteri precedenti. L'introduzione di una logica fuzzy, l'ammissione dell'incertezza, l'accettazione di prove o dati statistici precedentemente ritenuti poco adeguati forniscono buoni esempi di simili dinamiche. In questo modo la trasformazione dei trial, insieme alle nuove pratiche economico-normative, concorsero a modificare, almeno in parte, il campo d'azione dell'impresa biomedica.

Questa ridefinizione del campo d'azione biomedico è ben rappresentata, anche a livello simbolico, dalla proposta di Stolk, Willemsen e Lufkens (2006) che invitano a iscrivere i farmaci orfani entro le Liste di Medicinali Essenziali (EML) dell'OMS. I criteri previsti per l'individuazione di tali medicinali, se applicati rigorosamente, avrebbero lasciato "fuori" - all'esterno - i farmaci orfani, ma gli autori invitano ad una maggiore flessibilità a riguardo:

Per quanto entrambi [le EML e le disposizioni sui farmaci orfani previste dall'OMS] siano sistemi di priorità di risorse e allocazione di incentivi per le terapie farmacologiche, il movimento per i farmaci orfani e l'Essential Medicines Policy dell'OMS hanno molte differenze di background, obiettivi e inquadramento concettuale. Comunque, sta diventando sempre più chiaro che essi condividono un terreno comune, come il fatto che ci siano medicinali essenziali per le malattie rare. Sebbene i farmaci orfani non rientrino tra le priorità dell'agenda dell'OMS poiché ci sono bisogni sanitari urgenti da risolvere in popolazioni con un elevato carico di malattie, questa situazione può mutare qualora più farmaci orfani vengano immessi sul mercato (*ivi*: 745).

Nello stesso lavoro gli autori introducono un'immagine assai emblematica, nel tentativo di rappresentare il "terreno comune" tra medicinali essenziali e farmaci orfani.



La figura qui riprodotta (Stolk, Willemen, Lufkens, 2006: 748), però, non si limita a dipingere il “terreno comune”: essa sembra piuttosto costituire la rappresentazione grafica dello sconfinamento prodotto dalle nuove politiche su malattie rare e farmaci orfani. Come ampiamente descritto nell'articolo, infatti, il “movimento per i farmaci orfani” è guidato da logiche differenti rispetto a quelle sottese ai medicinali essenziali (“hanno molte differenze di background, obiettivi e inquadramento concettuale”). Se questi ultimi sarebbero orientati principalmente ad una dimensione terapeutica e pubblica, i “farmaci orfani” garantirebbero invece un’attenzione al singolo paziente ed alle categorie nosologiche particolari. La rappresentazione visiva demarca, così, il generarsi di un nuovo ambito (il terzo quadrante del grafico) specificamente prodottosi in relazione ai farmaci orfani. In esso sono implicate anche nuove economie morali (ad esempio, logiche specifiche a giustificazione dei servizi da garantire al malato raro) e diverse prospettive valoriali (da cui i profondi dibattiti scaturiti sull’allocazione delle risorse pubbliche da destinarsi a molti malati “comuni” o a pochi malati “rari”). A questo proposito, alcuni testi (Burls, Austin, Moore, 2005; McCabe, Claxon, Tsuchiya, 2005) sembrano individuare un vero e proprio scontro di paradigmi, soprattutto nel momento in cui le malattie rare si declinano ulteriormente nelle malattie “ultrarare”⁶⁶. La questione è ben riassunta da Dear, Lilitkarntakul e Webb che riferiscono:

⁶⁶ Per una breve discussione sulle “malattie ultrarare” si veda Parte I, Introduzione.

Ci sono argomenti etici a favore e contrari al finanziamento pubblico per l'uso di farmaci ultra-rari. Un punto di vista utilitarista (maggior beneficio per maggior numero) potrebbe favorire un limite di spesa poiché un farmaco ultra-raro rappresenta pochi individui, quindi non massimizza il beneficio di quella spesa per la società [...] Una visione alternativa ampiamente sostenuta e potente è che la società non dovrebbe abbandonare gli individui che sono così sfortunati da sviluppare una condizione grave che è rara, applicando la 'regola del salvataggio', un termine usato per descrivere l'imperativo per cui le persone sentono di dover salvare individui identificabili che affrontano una morte evitabile (Dear, Lilitkarntakul, Webb, 2006: 269).

Se diverse giustificazioni vengono proposte per uscire dalla contrapposizione tra utilitarismo e diritto all'accesso, un assunto in particolare risulta cruciale da un punto di vista antropologico. Esso riguarda la relazione tra le “malattie rare” e le “malattie comuni”. Entrambi i paradigmi in contesa tra loro, infatti, presuppongono il fatto che le malattie rare interessino pochi individui, mentre quelle comuni riguardino gran parte della popolazione (caratteristica implicita, almeno apparentemente, nella stessa definizione di “malattia rara”). Di fatto, però, nelle rappresentazioni pubbliche questa contrapposizione tende a divenire sempre più sfumata e la relazione tra malattie rare e malattie comuni risulta, a tratti, così ambigua da sfociare in una sovrapposizione, almeno parziale, tra i due concetti.

Come abbiamo visto, già Stolk, Willemsen e Lufkens sottolineavano che i farmaci orfani costituissero un potenziale terapeutico anche per le malattie non rare (“ci sono bisogni sanitari urgenti da risolvere in popolazioni con un elevato carico di malattie, [ma] questa situazione può mutare qualora più farmaci orfani vengano immessi sul mercato”). Questo aspetto, peraltro, è implicitamente contemplato dalla normativa europea, che prevede di riconsiderare lo statuto di un farmaco “orfano” dopo cinque anni dall'approvazione, presupponendo che il suo utilizzo possa diventare più diffuso rispetto alle aspettative iniziali. Diversi autori, inoltre, declinano in altri termini il tema, evidenziando l'utilità delle “malattie rare” per comprendere le “malattie comuni”. Wästfelt, Fadeel, Henter (2006), ad esempio, si soffermano sulle opportunità conoscitive fornite dagli studi sulle malattie rare, che potenzialmente amplierebbero la conoscenza dei “normali processi biologici” o delle “più comuni malattie”. Riportano questi autori:

Primo, le malattie rare sono spesso di origine genetica, esse sono causate da mancanze ereditarie della normale biologia umana, quindi rivelare la causa soggiacente di una malattia rara può insegnarci molto sui normali processi biologici. Secondo, nuovi approcci terapeutici che sono sviluppati per una malattia rara possono trasformarsi ed essere applicabili anche nel trattamento di altre malattie più comuni. Inoltre, lo stabilirsi di partnership tra ricercatori accademici/clinici, compagnie farmaceutiche, gruppi di supporto di pazienti-genitori e agenzie governative per risolvere problemi legati alle malattie rare può anche servire come paradigma per gli studi di altre malattie (*ivi*: 5).

Gli stessi autori riferiscono che circa duecentocinquanta nuove malattie rare vengono descritte ogni anno, rendendo conto di quella proliferazione nosologica precedentemente discussa, per cui categorie di malattie comuni vengono frammentate in entità più piccole (vedi Parte I, Introduzione). Aggiungono:

Ci si attende che questo processo di frammentazione delle categorie di malattia aumenti in futuro, nel momento in cui gli approcci genomici e la postgenomica ci permetteranno di esplorare ulteriormente la natura delle malattie umane. Le malattie rare, quindi, non sono così rare quando consideriamo il numero totale degli individui affetti e l'attenzione dovrebbe quindi essere rivolta ai problemi specifici legati a questi pazienti (*ivi*: 2).

La pervasività delle malattie rare e dei farmaci orfani quindi non si rileva solo esaminando le dinamiche di mercato, ma anche considerando come esse si articolino concettualmente, arrivando ad invadere l'ambito delle "malattie comuni": le malattie rare, nel loro insieme, costituiscono un fenomeno considerevole e, soprattutto, ogni malattia comune sarebbe suscettibile di divenire, almeno potenzialmente, una malattia rara. Bruno DallaPiccola, Direttore Scientifico dell'Istituto CSS-Mendel di Roma e Professore Ordinario di Genetica Medica sostiene:

La ricerca clinica ridisegna, di anno in anno, la complessa classificazione nosologica di queste malattie, il cui elenco è in continua progressione e al cui interno si creano continue suddivisioni (basti pensare alle patologie geneticamente eterogenee, cioè quelle condizioni clinicamente simili, che sono dovute alla mutazione di geni diversi) o accorpamenti (come è il caso di numerose malattie clinicamente di-

verse, che sono state ricondotte alla mutazione di uno stesso gene). Le tecniche di analisi genomica ad alta risoluzione stanno producendo una vera e propria rivoluzione all'interno delle sindromi dismorfiche e delle malattie associate al ritardo mentale, consentendo di identificare le basi biologiche di condizioni in precedenza non note o genericamente classificate come idiopatiche o di origine ignota. Questo straordinario progresso conoscitivo consente di arrivare al cuore delle malattie e di scoprirne i meccanismi elementari, la premessa di ogni azione di presa in carico e di controllo basato sulla prevenzione e sulla terapia” (DallaPiccola, 2008: XIII).

Anche Baldovino, Maspoli e Roccatello, a capo del Coordinamento Interregionale delle Malattie Rare di Piemonte e Valle d'Aosta, affermano in proposito che il numero delle malattie rare

aumenterà ulteriormente con l'aumentare delle conoscenze relative ai meccanismi fisiopatologici e genetici sottostanti le diverse patologie con la conseguente identificazione di sottogruppi meglio definiti e più ristretti. Si potrà quindi giungere all'apparente paradosso che patologie oggi considerate comuni, come ad esempio l'ipertensione arteriosa, potranno in futuro essere suddivise in singole malattie, con diverse eziologie e terapie, alcune delle quali saranno considerate rare (Baldovino, Maspoli, Roccatello, 2007: 4).

Anche in questo caso, quindi, si riscontra una trasformazione dei confini categoriali, questa volta rispetto alle definizioni di “malattia rara” e “malattia comune”. A livello sociale, politico ed economico, simile ridefinizione agisce in molti modi. In primo luogo, come abbiamo visto, essa aiuta a legittimare gli investimenti dedicati alle malattie rare, che non interesserebbero più pochi individui ma, almeno potenzialmente, l'intera popolazione. In secondo luogo, permette di estendere il campo di azione dei dispositivi biopolitici scaturiti con le malattie rare, ad esempio lo “stabilirsi di partnership tra ricercatori accademici/clinici, compagnie farmaceutiche, gruppi di supporto di pazienti-genitori e agenzie governative” (Wästfelt, Fadeel, Henter, 2006: 5) applicabili anche ad altre malattie. Infine, l'estensione potenzialmente infinita delle malattie rare permette di strutturare il fenomeno in termini di “emergenza”.

In questo modo le malattie rare divengono un “problema ad elevato impatto sociale” (Orphanet, 2004: 4) che non riguarda solo trenta milioni di soggetti al

giorno d'oggi, ma che potrebbe interessare ogni individuo in futuro. La “rarità”, così, va oltre il concetto statistico proposto in normative e regolamenti, e viene a modellarsi nei termini di un rischio incombente. L'emergenza, peraltro, sarebbe amplificata dalla gravità e dall'incurabilità della maggior parte di queste patologie (caratteristiche pressoché tautologiche se si considera il Programma di Azione Comunitaria per le Malattie Rare che, come si è visto, definisce esplicitamente le malattie rare come patologie implicanti una “minaccia per la vita” o una “disabilità cronica” (Official Journal of the European Communities, 1999 99/L155: 1).

In questo modo, il biopotere esercitato mediante i dispositivi associati alle malattie rare può essere ulteriormente accresciuto. Un’“emergenza”, infatti, è generalmente in grado di convogliare risorse e investimenti di varia natura, se è vero che “l'intensa attività, sotto la pressione dell'urgenza, si fissa come non negoziabile” (Malighetti, 2005: 22). Se nel testo di Malighetti si riflette sullo stato emergenziale in contesti del tutto differenti e caratterizzati dalla presenza di interventi umanitari internazionali, va tuttavia ricordato che i discorsi sulle malattie rare in Europa sono stati esplicitamente configurati come di imprese “umanitarie”, introducendo, tra l'altro, alcuni strumenti comunicativi tipici di queste ultime. Come abbiamo visto, l'assenza di ascolto e visibilità di cui sarebbero stati vittime i malati rari, il forte impatto emotivo delle loro narrazioni e il massiccio utilizzo mediatico permisero anche in questo caso di istituire un apparato emergenziale “all'interno di un campo politico che si legittima attraverso la semiotica dell'immagine e la retorica della compassione e della necessità dell'azione” (*ivi*: 23). Seppur in modo meno evidente di quanto accada in contesti post-bellici o in azioni umanitarie “per lo sviluppo”, anche qui il discorso emergenziale introduce nuove forme di *governance*⁶⁷ e le struttura articolando flussi socio-culturali complessi, insieme virtuali e concreti, materiali e simbolici, economici e relazionali. Tuttavia, a diffe-

⁶⁷ Il concetto di *governance* è ancora una volta di matrice foucaultiana. Foucault parlava di *gouvernementalité* per riferirsi alle procedure storiche mediante cui viene esercitato il potere attraverso norme, esperienze e forme di produzione della verità. In questo senso la *governance* non riguarda esclusivamente il potere statale, ma rimanda piuttosto a tutte le pratiche attraverso cui vengono gestite le popolazioni e i soggetti che ne fanno parte. Rose e Miller, recuperando gli studi foucaultiani, definiscono la *governamentality* come “l'attenzione per un certo modo di pensare ed agire incorporato in tutti coloro che tentano di sapere e governare la ricchezza, la salute, e la felicità della popolazione. [...] Essa è connessa alla proliferazione di un'intera gamma di apparati relativi al governo e a un complesso corpo di conoscenze e competenze in merito al governo, ai mezzi del suo esercizio e alla natura di coloro sui quali esso deve essere esercitato” (Rose, Miller, 2010: 172).

renza delle “sovranità mobili” di Pandolfi⁶⁸ o alle “repubbliche terapeutiche” di Nguyen⁶⁹ le nuove forme biopolitiche non sostituiscono i poteri statali, né intervengono in assenza di questi ultimi. Piuttosto, esse vi si innestano, intrecciando la dimensione sovra-nazionale con quella statale, frammischiando i movimenti associativi con le politiche dei sistemi sanitari nazionali, iscrivendo i poteri locali entro reti globali. Alleanze extra-territoriali vanno instaurandosi tra centri di ricerca, accademie e ospedali geograficamente distanti, in virtù delle specificità delle malattie rare. Si tratta di uno sconfinamento che riguarda, nello stesso tempo, la dimensione geografica (sempre più “multi-centrica” o “multi-situata”) e la dimensione organizzativa (che coinvolge enti pubblici, privati, movimenti sociali, organi istituzionali). Ancora una volta, le trasformazioni intrinseche ai trial clinici sono emblematiche di simili processi:

I ricercatori che attuano i trial clinici per le malattie rare devono affrontare diverse sfide che non si incontrano solitamente nei trial clinici condotti sulle popolazioni più ampie. Gli ovvi inconvenienti includono la piccola dimensione della popolazione campione e il fatto che i pazienti siano spesso isolati geograficamente. In Europa gli ostacoli riguardano anche problemi di coordinamento in un continente multilingue e multi culturale, con una pluralità di sistemi sanitari [...] Gli studi rando-

⁶⁸ Pandolfi, nell'esaminare gli interventi umanitari in area Balcanica, si riferisce a “nuove forme di potere ed *expertise* che, esportate globalmente, delineano una nuova tipologia di regimi transnazionali regolati come apparati flessibili, mobili e spesso paralleli a quelli istituzionali”. Questi regimi sarebbero caratterizzati dall'apparente paradosso per cui “da un lato l'azione di 'aiuto' (umanitario, militare, di sviluppo?) è percepita come un insieme di procedure definite *governance*. Queste tendono a consolidare la sovranità degli Stati attraverso pratiche standardizzate, considerate le più idonee per far emergere e crescere una 'nuova' società civile locale, per rinforzare o creare istituzioni, per trasformare le norme giuridiche e preparare a un'economia di mercato e infine, nelle situazioni di postconflitto, per mettere a punto il passaggio di poteri (*powersharing*) o la preparazione di elezioni. Dall'altro, l'intervento umanitario diventa un angolo privilegiato per monitorare la progressiva erosione della sovranità, un laboratorio in cui testare una possibile cittadinanza universale e il necessario processo verso un diritto cosmopolitico in nome dell'uguaglianza dei diritti umani” (Pandolfi, 2005: 152).

⁶⁹ Nguyen si ispira alla “sovranità mobile” di Pandolfi per riferirsi ad una nuova forma di potere politico relativo alle “procedure formali ed informali, i protocolli e le politiche che decidono chi dovrebbe vivere che hanno luogo nell'epidemia di AIDS in Africa [...]” (Nguyen, 2010: 6). Associato alla “sovranità terapeutica” è il concetto di “cittadinanza terapeutica”, ossia una forma politica di vita e morte, che riguarda la lotta per sopravvivere in termini medici. La cittadinanza terapeutica, come la biocittadinanza di Rose e Novas, “è condizionata anch'essa dalla conoscenza biologica e dalla pratica biomedica. Differisce dalla cittadinanza biologica [...] poiché essa sorge dove istituzioni ampie e stabili che possono garantire l'accesso a terapie salva-vita sono assenti. E' una cittadinanza sottile, solitamente focalizzata su una singola malattia. Dal momento che essa è attiva in un contesto dove la malattia può essere il solo modo di accedere ad una sicurezza materiale che solitamente si associa alla cittadinanza, assume una particolare pregnanza” (*ivi*: 108-109).

mizzati, a doppio cieco e controllati con placebo [...] non possono essere sempre attuati nell'ambito delle malattie rare e spesso sono necessari progetti di studio alternativi. Inoltre, per rilevare l'efficacia in uno studio con un numero di pazienti molto piccolo, potrebbe essere necessario dimostrare un effetto più robusto del trattamento rispetto a quanto previsto in uno studio allargato. Per reclutare un numero sufficiente di pazienti per gli studi su un farmaco orfano, simili trial clinici necessitano spesso di essere multi-situati. Studi multicentrici di questo tipo richiedono un coordinamento e un'armonizzazione attenta attraverso reti nazionali o internazionali tra centri o cliniche (Wästfelt, Fadeel, Henter, 2006: 4).

Il problema, la “sfida” introdotta dalle “malattie rare”, viene dunque a definirsi apertamente come una questione politico-sociale, soprattutto in “un continente multi-lingue e multi culturale”. Tale questione richiede la strutturazione di nuove forme di condivisione/gestione delle risorse, delle informazioni, degli incentivi e delle relazioni: in sostanza, la definizione di specifiche pratiche biopolitiche e di *governance*.

Esaminare gli sviluppi genealogici delle malattie rare in contesto italiano, oltre che avvicinarci al campo etnografico, permetterà di illustrare più specificamente alcune di queste dinamiche. Ripercorrere le disposizioni per le malattie rare in Italia, ad esempio, renderà conto della dimensione *boundary* intrinseca a questo fenomeno, per cui esso rimanda contemporaneamente a significati elaborati nel panorama europeo in materia di malattie rare, ma anche alle rappresentazioni strutturate entro pratiche di sapere/potere locali, dove attori istituzionali, associazioni, enti pubblici e imprese private si sovrappongono, si influenzano o si contrastano vicendevolmente.

2.1. I nuovi apparati biopolitici in Italia

Rappresentazioni e pratiche istituzionali

In Italia i discorsi inerenti alle malattie rare affiorarono in ambito istituzionale sul finire degli anni Novanta, nel momento in cui in Europa le disposizioni in materia avevano trovato un primo riconoscimento formale. Nel contesto europeo, come abbiamo visto, il tema delle malattie rare aveva assunto un peso maggiore rispetto a quello dei farmaci orfani, a differenza di quanto accaduto negli Stati

Uniti dove, almeno in un primo momento, la comparsa delle malattie rare era stata strumentale alle politiche per l'accesso ai farmaci.

In Italia lo slittamento dell'interesse dai farmaci orfani alle malattie rare vide un ulteriore compimento, poiché le nuove prassi biopolitiche furono quasi esclusivamente incentrate sulle malattie rare, mentre i farmaci orfani risultarono, tutt'al più, funzionali a queste ultime. Inoltre, come era stato in Europa, anche in Italia le disposizioni dedicate alle malattie rare vennero gestite in primo luogo dall'amministrazione pubblica, configurandosi come un nuovo ambito d'intervento - e nello stesso tempo un nuovo ambito d'investimento - per il Sistema Sanitario Nazionale.

A introdurre per la prima volta il concetto di "malattie rare" nel panorama legislativo italiano fu il Decreto Legislativo n.124/1998, concernente la "Ridefinizione del sistema di partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie e del regime delle esenzioni, a norma dell'articolo 59 comma 50, della legge 27 dicembre 1997, n. 449". Il provvedimento destinava un intero articolo alle esenzioni da garantirsi per "particolari condizioni di malattia: a) malattie croniche o invalidanti; b) le malattie rare" (G.U. 30 aprile 1998, n.99). Per quanto l'articolo non riportasse alcuna definizione di "malattia rara", né fornisse un elenco delle patologie da considerarsi tali, esso evidenziava la necessità di produrre, in futuro, "regolamenti" specifici, dove individuare in dettaglio le "condizioni e malattie" suddette. Tali regolamenti, peraltro, avrebbero dovuto indicare

le prestazioni di assistenza sanitaria correlate a ciascuna condizione di malattia ed alle relative complicità per le quali sarebbe stata riconosciuta l'esenzione dalla partecipazione al costo, tenendo conto: a) della loro inclusione nei livelli essenziali di assistenza; b) della loro appropriatezza ai fini del monitoraggio della evoluzione della malattie e dell'efficacia per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti; c) della definizione dei percorsi diagnostici e terapeutici (*ibidem*).

In questo modo, il Decreto Legislativo 124/1998 anticipava l'istituzione di precise politiche da dedicare alle malattie rare, in linea con quanto stava accadendo in ambito europeo. Nello stesso tempo, esso iscriveva il concetto di "malattia rara" entro le strutture socio-culturali già esistenti a livello statale: non a caso, esso affiancava le "malattie rare" alle "malattie croniche", già in passato destinatarie di

disposizioni specifiche. La vicinanza tra malattie rare e malattie croniche, ad ogni modo, non escludeva una demarcazione tra le due. Infatti le malattie rare sembrano richiedere tutele ulteriori rispetto alle prime. In particolare, se nel caso delle malattie croniche le “prestazioni finalizzate all'accertamento delle condizioni di malattia” non avrebbero goduto di alcuna esenzione, questa invece sarebbe stata garantita alle procedure diagnostiche destinate alle malattie rare. Tale distinzione non era casuale, poiché riguardava una caratteristica peculiare del nuovo concetto, ossia il ruolo dell'incertezza intrinseca alle condizioni rare. Infatti, mentre per la maggior parte delle malattie l'accertamento diagnostico risulterebbe un elemento secondario rispetto alle pratiche terapeutiche, nel caso delle malattie rare era proprio il momento dell'identificazione a divenire cruciale: la rarità, come già descritto, rappresentava di per sé una carenza conoscitiva e, dunque, una difficoltà di riconoscimento. L'esenzione per i processi diagnostici nei sospetti di patologia rara, così, esprimeva la risposta socio-assistenziale al vuoto conoscitivo di cui le malattie rare erano espressione. Se l'esenzione per le procedure diagnostiche assumeva una certa rilevanza a livello individuale (riducendo, appunto, l'onere economico per il singolo soggetto affetto), esso rivestiva un'uguale importanza per le politiche sanitarie della popolazione, poiché costituiva uno strumento in grado di “sorvegliare” le malattie rare, per l'appunto, attraverso il loro “riconoscimento”.

La “sorveglianza delle malattie rare” fu il modo in cui il discorso venne declinato nel Piano Sanitario Nazionale 1998-2000. In questo documento la “sorveglianza” era peraltro connessa alle relazioni tra i discorsi locali sulle malattie rare e quelli europei. La dimensione sovra-statale a cui la sorveglianza delle malattie rare era associata risulta evidente anche solo considerando l'impianto concettuale di tale normativa: il Capitolo riferito, appunto, alla “sorveglianza delle malattie rare” è stato inserito tra gli ambiti⁷⁰ dell'Obiettivo V, denominato “Portare la sanità in Europa”⁷¹. L'Obiettivo V era specificamente finalizzato alla disamina di quelle “aree che dal punto di vista programmatico, organizzativo e gestio-

⁷⁰ Oltre alla “sorveglianza delle malattie rare”, la normativa individua altre sei aree: i “trapianti d'organo”, “la “riabilitazione”, “l'innovazione tecnologica”, “l'autosufficienza del sangue e degli emoderivati”, la “sanità pubblica veterinaria” e il “sistema informativo sanitario” (Ministero della Sanità, 1998-2000).

⁷¹ Da notare l'ambivalenza del titolo “Portare la sanità in Europa”. Esso lascerebbe infatti presumere una direzionalità invertita rispetto a quanto poi asserito nel testo. Se, infatti, il titolo lascia intendere l'esportazione della sanità italiana verso il contesto europeo, di fatto l'obiettivo si riferisce al movimento opposto, ossia ad “uno sforzo di adeguamento al contesto ed al livello dell'Unione Europea” (Ministero della Sanità, 1998-2000).

nale richiedono, più di altre, uno sforzo di adeguamento al contesto ed al livello dell'Unione Europea" (Ministero della Sanità, 1998-2000: 45) e, pertanto, implicava immediatamente uno sconfinamento tra nazionale e internazionale. Inoltre questo travalicamento assumeva uno specifico carattere socio-culturale: sempre l'Obiettivo V si riferiva dichiaratamente ai "settori di attività e processi organizzativi il cui superamento richiede un profondo cambiamento culturale oltre che di razionalizzazione" (*ibidem*).

Nello stesso tempo, comunque, il Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 affermava con decisione il ruolo statale nelle politiche per le malattie rare. L'ambito pubblico veniva addirittura presentato come intrinseco allo stesso concetto di "malattia rara": il documento riporta che la "peculiarità delle malattie rare risiede nel fatto che esse richiedono un'assistenza specialistica e continuativa di dimensioni tali da non poter essere sopportata senza un importante intervento pubblico" (*ivi*: 50). Questo provvedimento, quindi, può essere interpretato come una delle prime forme di *governance* che si intendevano istituire in Italia con le malattie rare. Come si è già accennato, i nuovi circuiti di sapere/potere non avevano assolutamente l'intento di sostituirsi al potere statale (come accade, invece, in occasione di "sovranità mobili" o "sovranità terapeutiche"). Piuttosto, i discorsi associati alle malattie rare radicavano le politiche ad esse dedicate nel sistema pubblico italiano, riconfigurandone in parte i poteri. Nello stesso tempo, tali discorsi iscrivevano le politiche sanitarie italiane entro flussi sovra-nazionali variegati e multiformi. Essi spingevano all'adozione di rappresentazioni, idiomi e pratiche socio-culturali condivise a livello europeo o internazionale e, parallelamente, consentivano ai poteri pubblici di accedere a risorse, fonti di finanziamento, forme di produzione ed economie morali in circolazione.

Dal punto di vista delle rappresentazioni, ad esempio, il Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 adottava una definizione delle malattie rare fondata su parametri statistico-quantitativi, in modo simile a quanto era già stato fatto a livello internazionale. Il testo riferiva che "il numero di malattie rare (frequenza variabile da 1:20.000 a 1:200.000) attualmente conosciute è di circa 5.000, pari al 10% delle patologie umane. La frequenza complessiva nella popolazione generale è di 1 caso ogni 1.000 abitanti: il peso che ne risulta per la comunità è quindi elevato" (*ibidem*). In questo modo la normativa agiva sia recuperando i criteri definitivi già diffusi, sia strutturando il fenomeno in termini macroscopici ("il numero delle ma-

lattie rare attualmente conosciute è [...] pari al 10% delle patologie umane”) così da implicare, ancora una volta, una prospettiva emergenziale, secondo cui “il peso che ne risulta per la comunità è [...] elevato”. Per rispondere a simile minaccia il sistema sanitario pubblico avrebbe dovuto ideare pratiche specificamente destinate alle malattie rare, tali da garantire “uno stringente coordinamento delle diverse iniziative in atto” (*ibidem*). In particolare, si sarebbero attivati i seguenti processi:

- identificazione di centri nazionali di riferimento per patologie e costituzione di una rete di presidi ospedalieri ad essi collegati [...];
- avvio di un programma nazionale di ricerca, finalizzato al miglioramento delle modalità di prevenzione, diagnosi precoce e assistenza, nonché all'identificazione di nuovi approcci terapeutici;
- sviluppo di interventi diretti al miglioramento della qualità della vita dei pazienti affetti da patologie rare;
- realizzazione di programmi di informazione ai pazienti affetti da patologie rare ed alle loro famiglie;
- programmazione di acquisizione di farmaci specifici, al fine di migliorare l'approvvigionamento presso i pazienti e i loro familiari (*ibidem*).

In questo modo la *governance* articolata intorno alle malattie rare avrebbe abbracciato sia una strutturazione sociale (“centri nazionali di riferimento” e “reti di presidi”), sia una dimensione culturale (“programma nazionale di ricerca”, “identificazione di nuovi approcci terapeutici”, “programmi di informazione”) in un intreccio tra dinamiche nazionali e sovra-statali; tra pratiche di ricerca ed attività clinica; tra procedure diagnostiche e prassi terapeutiche.

La ri-plasmazione geopolitica anticipata da questa normativa fu rappresentata dettagliatamente nel Decreto Ministeriale 279/2001, specificamente dedicato alle malattie rare. Il decreto recuperava quanto previsto sino a quel momento in materia di malattie rare, agendo sia a livello epistemologico sia a livello biopolitico.

Dal punto di vista epistemologico, il Decreto presentò un “elenco delle malattie e dei gruppi di malattie rare per le quali è riconosciuto il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo [...] e l'indicazione dei sinonimi di uso più frequente delle malattie individuate” (G.U. 12 luglio 2001 n.160-suppl.ordinario n.180/L, Art.4). L'elenco riportava e codificava solo 284 malattie e 47 gruppi di

malattie e, di conseguenza, esso non pretendeva di essere esaustivo, poiché molte categorie nosologiche “rare” ne erano indubbiamente escluse. La parzialità del testo era dovuta, in primo luogo, alla sua natura legale-amministrativa, che di fatto non ambiva ad esercitare un ruolo epistemologico: l'elenco era finalizzato all'individuazione delle patologie a cui garantire un'esenzione. Di fatto, tuttavia, esso costituiva uno strumento in grado di garantire (o meno) un riconoscimento formale della condizione di cui si era portatori, acquisendo una forte influenza nella percezione rispetto a quest'ultima. Le pratiche burocratico-amministrative, inoltre, informavano fortemente le caratteristiche dell'elenco stesso, poiché esse pretendevano prassi di codificazione rigorose. Le categorie individuate, quindi, vennero definite anche attraverso codici identificativi internazionali: in particolare la Classificazione Internazionale delle Malattie (ICD9-CM). Considerato, tuttavia, che l'elenco assumeva anche una valenza simbolica rilevante, garantendo una cittadinanza biologica a coloro che sarebbero rientrati negli elenchi, la lista dovette contemplare dei correttivi in grado compensare la propria sostanziale incompletezza (legata peraltro all'indefinitezza intrinseca alle stesse malattie rare). L'inserimento di gruppi di malattie (che, come si è già accennato nell'Introduzione alla Prima Parte di questo lavoro, sono spesso aspecifici o residuali) può essere considerato uno tra simili correttivi. I gruppi di malattia, spesso imprecisi o indefiniti, rendevano l'elencazione estremamente flessibile, introducendovi un certo grado di apertura.

Nella pubblicazione di Lala, Andreo e Fenocchio si sottolinea esplicitamente che “Pur non essendo un elenco completo delle malattie rare, l'uso attento delle famiglie di malattie permette di includere un numero di patologie decisamente superiore al numero di codici di esenzione” (Lala, Andreo, Fenocchio, 2005: 21). Pertanto, persino nella loro elencazione formale le malattie rare si strutturano come entità indefinite, sfumate e potenzialmente in incremento. L'apertura intrinseca all'elenco rende possibile il loro proliferare potenzialmente infinito che non permette classificazioni rigorose, ma richiede piuttosto categorizzazioni fluide e malleabili. In questo modo, si costruì un impianto concettuale che fosse nello stesso tempo applicabile e condivisibile, ma anche fluido e plastico così da poter essere modellato di volta in volta da chi sarebbe stato legittimato a farlo.

Su quest'ultimo aspetto si concentra gran parte del regolamento, che definisce competenze, ruoli ed attività. Nello specifico l'articolo 2 del provvedimento

dispone l'istituzione della "Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare". La rete, finalizzata "ad assicurare specifiche forme di tutela ai soggetti affetti da malattie rare" (G.U. 12 luglio 2001 n.160-suppl.ordinario n.180/L, Art.2.1), assume una struttura piuttosto precisa, definita all'interno delle istituzioni statali. In particolare, essa è costituita da "presidi accreditati", "preferibilmente ospedalieri" e "appositamente individuati dalle Regioni" (*ibidem*). La dimensione istituzionale viene peraltro ribadita nel documento quando si sottolinea che i Centri di riferimento interregionali della rete devono essere individuati dal Ministero della Sanità su proposta delle Regioni. L'autorità e la struttura del Sistema Sanitario Nazionale vengono così riaffermate, pur delineando nuove geografie e nuove politiche.

Nel Sistema Sanitario Nazionale vennero quindi collocati nuovi "centri" attraverso un processo di legittimazione istituzionale, ossia "sulla base di criteri di individuazione e di aggiornamento concertati con la [Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e Bolzano]" (*ibidem*). I Centri di Coordinamento Interregionali si definirono immediatamente quali centri biopolitici di produzione del sapere ed esercizio del potere. Essi avrebbero assicurato

ciascuno per il bacino territoriale di competenza, lo svolgimento delle seguenti funzioni: a) la gestione del Registro interregionale delle malattie rare [...]; b) lo scambio delle informazioni e della documentazione sulle malattie rare con gli altri Centri interregionali e con gli organismi internazionali competenti; c) il coordinamento dei presidi della Rete [...] anche mediante l'adozione di specifici protocolli concordati; d) la consulenza e il supporto ai medici del Servizio sanitario nazionale [...]; e) la collaborazione alle attività formative degli operatori sanitari e del volontariato ed alle iniziative preventive; f) l'informazione ai cittadini ed alle associazioni dei malati e dei loro familiari in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci (*ivi*, Art.2.3).

Anche in questo caso, dunque, la geopolitica italiana delle malattie rare avrebbe richiamato le forme di organizzazione territoriale pre-esistenti ("il bacino territoriale di competenza") e avrebbe contemporaneamente stabilito la struttura gerarchica lungo la quale dirigere i flussi informativi. Così, ad esempio, si prevedeva una relazione di scambio tra i Centri interregionali e gli "organismi interna-

zionali”, lasciando presupporre un rapporto paritario tra questi. Si immaginava poi la fornitura di “consulenza e supporto” da parte dei Centri verso i medici del Servizio Sanitario Nazionale. Infine, si dedicavano “attività formative” e una diffusione di “informazioni” verso operatori sanitari e di volontariato e, da ultimi, ai cittadini ed alle associazioni dei malati. In questo senso, il Decreto Ministeriale rievocava le dinamiche “top-down” relative alle malattie rare già presenti in Europa, favorendo invece le relazioni internazionali tra enti e organi dedicati.

Il ruolo di sapere/potere attribuito ai nuovi Centri è ulteriormente ribadito in diverse parti del documento. I presidi della rete, ad esempio, avrebbero dovuto operare “secondo protocolli clinici concordati con i Centri interregionali di riferimento” (*ivi*, Art.2.4). La dimensione documentaria, inoltre, assumeva per i Centri una portata rilevante: in questo senso lo stesso decreto istituiva il Registro Nazionale delle Malattie rare, una banca informativa ove raccogliere “dati anagrafici, anamnestici, clinici, strumentali, laboratoristici e relativi ai fattori di rischio e agli stili di vita di soggetti affetti da malattie rare, a fini di studio e di ricerca scientifica in campo epidemiologico, medico e biomedico” (*ivi*, Art.3.2). Simili documenti sarebbero stati raccolti dai Centri di coordinamento e poi custoditi “in archivi cartacei e informatici” presso l’Istituto Superiore di Sanità, con la finalità di favorire la “programmazione nazionale e regionale degli interventi volti alla tutela dei soggetti affetti da malattie rare e di attuare la sorveglianza delle stesse” (*ivi*, Art.3.1).

Gli obiettivi del Registro erano molteplici. Innanzi tutto, esso costituiva una risposta, anche simbolica, alla necessità di conoscenza reclamata dalle malattie rare. Il processo di raccolta delle informazioni avrebbe dovuto fondare le basi di un nuovo sapere in materia, attivando “operazioni di validazione, analisi statistico-epidemiologica, valutazione delle associazioni tra fattori di rischio e stili di vita correlati all'eziologia e alla prognosi, aggiornamento, rettificazione, integrazione ed eventuale cancellazione [...]” (*ivi*, Art.3.4). In questo senso, il Registro andava configurandosi come una forma di produzione del discorso “controllata, selezionata, organizzata e distribuita tramite un certo numero di procedure che hanno la funzione di scongiurarne i poteri e i pericoli [dei discorsi], di padroneggiarne l'evento aleatorio, di schivarne la pesante, temibile materialità” (Foucault, 2004: 5).

In secondo luogo, il Registro si proponeva quale servizio per gli afflitti, a cui avrebbe garantito una buona gestione degli interventi: per tali motivi esso è

anche uno strumento di *governance* mediante cui agire sulla salute della popolazione, così come sui fattori di rischio, gli stili di vita, le microeconomie familiari e i processi di soggettivazione resi possibili nuove forme di riconoscimento.

Infine, il Registro sarebbe stato uno strumento dichiarato di “sorveglianza” mediante cui monitorare le “malattie rare”. La rappresentazione normativa proposta, come evidente, scinde però l'esercizio di tale controllo dai soggetti afflitti: si parla infatti di “tutela dei soggetti affetti da malattie rare” e, in seguito, di “sorveglianza delle stesse [malattie rare]”. Le due demarcazioni (tra malato e malattia, e tra tutela e sorveglianza) sono peraltro ribadite successivamente, quando ci si riferisce alle prassi per cui “i dati sanitari sono conservati [...] separatamente da ogni altro dato personale e sono trattati con tecniche di cifratura o codici identificativi che consentano di identificare gli interessati solo in caso di necessità” (G.U. 12 luglio 2001 n.160-suppl.ordinario n.180/L, Art.3.6). Queste demarcazioni ribadiscono la scissione, già intrinseca alla biomedicina tra esperienza vissuta e disagio, tra soggetto e contesto. Distinguendo la tutela degli afflitti dalla sorveglianza delle malattie, si costituiscono due entità distinte e trasversali, che ben si collocano entro i flussi transnazionali e lì possono istituire biocittadinanze e biopoteri, apparentemente svincolati gli uni dagli altri. Si crea in questo modo l'illusione di una cittadinanza che deve e può essere tutelata da disagi estranei ad essa e, parallelamente, di un potere in grado di agire su questi stessi disagi, senza tenere conto che essi sono incorporati dagli afflitti e, pertanto, è in questi ultimi che il potere trova il campo del proprio esercizio. Tuttavia, alcuni punti di frizione di questa rappresentazione sono riscontrabili nello stesso regolamento dove, a tratti, la tutela sui soggetti affetti e la sorveglianza sulle malattie rare vengono a convergere. Così, ad esempio, il regolamento garantisce che i soggetti afflitti non possano essere identificati sulla base dei dati raccolti, ma ipotizza anche che “in caso di necessità” ciò possa accadere, dimostrando così il potere di definire e controllare uno “stato di eccezione”⁷². Inoltre l'iscrizione al Registro risulta necessaria per ottenere l'esenzione, in un processo di scambio che garantisce particolari tutele a fronte dell'accettazione di specifiche procedure.

Come avremo modo di esaminare più approfonditamente grazie al lavoro etnografico, l'attribuzione dell'esenzione e l'iscrizione al Registro si configurano quindi come processi di soggettivazione, attraverso i quali il soggetto viene posto

⁷² Cfr. nota 5.

in essere e può accedere forme di biocittadinanza specifiche, ma nello stesso tempo deve “assoggettarsi” a categorie, a norme e strutture.

Le autorità preposte a tali pratiche sono, ancora una volta, definite dal regolamento, che stabilisce che

l'assistito per il quale sia stato formulato da un medico specialista del Servizio sanitario nazionale il sospetto diagnostico di una malattia rara inclusa nell'allegato 1 è indirizzato dallo stesso medico, in base alle indicazioni del competente Centro interregionale di riferimento, ai presidi della Rete in grado di garantire la diagnosi della specifica malattia o del gruppo di malattie (*ivi*, Art. 5.1.).

In questo modo, i centri e gli specialisti privati sono esclusi *in toto* dall'apparato istituito per le malattie rare. Il “sospetto diagnostico” deve essere “formulato da un medico specialista del Servizio sanitario nazionale” per essere poi orientato verso i “presidi della Rete”. Essi sono i soli in grado di emettere la diagnosi definitiva e l'unica accettabile ai fini dell'essenzione.

Un corposo apparato destinato alle malattie rare in Italia si è andato quindi strutturando - o per lo meno è stato rappresentato - nel documento di legge. E' peraltro evidente come il provvedimento mirasse a generare una precisa configurazione geopolitica, creando nuovi centri, nuove periferie e, di riflesso, nuove esclusioni. Esso spinse taluni soggetti a convergere verso i presidi accreditati ed, eventualmente, ad abbandonare servizi non riconosciuti nell'ambito delle malattie rare. La definizione dei centri e delle periferie, inoltre, non riguardava esclusivamente la struttura della Rete Nazionale delle Malattie Rare. Essa agiva anche su soggetti che non ne partecipavano direttamente, pur essendone coinvolti in modo concreto: si è già accennato che la struttura proposta nel documento sembrava ipotizzare una direzionalità verticale che, dai Centri, si dirigeva verso i presidi, quindi ai medici del Sistema Sanitario Nazionale, poi agli operatori sanitari e di volontariato e, in ultimo, ai cittadini ed alle associazioni dei pazienti. In realtà, come vedremo, le relazioni tra questi attori sono più complesse di quanto rappresentato a livello normativo. In particolare le relazioni tra istituzioni ed associazioni delle malattie rare in Italia risultano estremamente articolate, a volte ambigue, e senz'altro di difficile inquadramento.

Rarità e identità nel mondo associativo

Il grande apparato istituito dal DM 279/2001 fu solo una tra le pratiche socio-culturali attivate in Italia in relazione alle malattie rare. A livello istituzionale seguirono altre disposizioni, tra cui la costituzione di un ente quale il Centro Nazionale per le Malattie Rare (CNMR), ossia un centro di ricerca istituito nel 2008 presso l'Istituto Superiore di Sanità (G.U. 7 luglio 2008, n.157), a cui sarebbe stata attribuita, tra l'altro, la gestione del Registro Nazionale delle Malattie Rare.

Il CNMR, poi, tentò di introdurre anche pratiche diverse da quelle già previste dal Decreto Ministeriale. Nello specifico, il Centro si proponeva di prestare maggiore attenzione alle associazioni dei malati e dei loro familiari, coinvolgendole nei processi decisionali e di produzione del sapere sulle malattie rare. Per quanto nel DM 279/2001 l'unico cenno alle associazioni riguardasse la necessità di informarle “in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità di farmaci orfani” (G.U. 12 luglio 2001 n.160-suppl.ordinario n.180/L, Art.2.3.), l'attività del CNMR mirava invece a favorire, almeno negli intenti, un miglioramento dei rapporti fra le istituzioni, i cittadini e le associazioni dei pazienti. La stessa identità del CNMR era stata, ed è tutt'ora, fortemente influenzata dalla relazione tra il Centro e le associazioni: anche solo esplorando il sito istituzionale è possibile constatare come il CNMR si auto-rappresenti attraverso le numerose collaborazioni progettuali attivate con le associazioni di pazienti e familiari. Nello stesso sito i gruppi associativi sono descritti come “un importante punto di riferimento per il confronto e lo scambio di esperienze “(*ibidem*) e un simile sguardo modifica, almeno in parte, l'impostazione gerarchica proposta nel testo di legge. Le associazioni dei pazienti e dei loro familiari risultano interlocutori importanti per incrementare le conoscenze, piuttosto che semplici destinatari ai quali indirizzare le campagne informative. La produzione del sapere sulle malattie rare, così, si definisce come un'impresa condivisa e co-costruita dall'interazione di diversi attori sociali, piuttosto che come una pratica elaborata esclusivamente dalla farmacologia, dalla farmacogenomica o dalla biomedicina. La dimensione esperienziale è stata così valorizzata e le malattie rare si sono prefigurate come un campo d'intervento olistico: non a caso il CNMR sarebbe attivo nella realizzazione di “[...] diversi studi per valutare l'accessibilità ai servizi sociosanitari, la qualità dell'assistenza e della vita nelle persone con malattia rara e nei loro familiari” (<http://www.iss.it/cnmr/chis/cont.php?id=871&lang=1&tipo=10>).

Lo slittamento nel ruolo delle associazioni fu ancora ribadito nel momento in cui vennero attribuite loro funzioni consultive presso il CNRM. Un'attività di questo genere richiede, tra l'altro, la definizione di forme di rappresentanza attraverso cui le associazioni avrebbero potuto contribuire all'attività istituzionale. A questo scopo nel 2006 fu convocata un'Assemblea delle Associazioni delle malattie rare presso l'Istituto Superiore di Sanità (ISS), per definire le modalità di elezione dei Rappresentanti che avrebbero preso parte ad un Tavolo di consultazione *ad hoc*.

Evidentemente l'Assemblea richiede, a sua volta, un censimento delle associazioni presenti sul territorio nazionale, individuate tra quelle attive nell'ambito delle malattie rare e regolarmente registrate presso il Registro delle Finanze. Il sito del CNMR riporta ancora oggi una lista dettagliata di queste associazioni e tuttavia la disamina di questa lista mostra immediatamente la complessità e l'eterogeneità intrinseca al mondo associativo italiano. A differenza degli Stati Uniti, dove NORD aveva convogliato in modo stabile diversi gruppi di pazienti evidenziandone gli interessi comuni, e a differenza della Francia, dove le associazioni avevano trovato un punto di forza nel ruolo esercitato da AFM e poi confluito in Orphanet, l'Italia presentava una panoramica ben più frammentata. Qui, il peso preponderante esercitato dagli organi istituzionali fu scarsamente controbilanciato dall'*advocacy* dei movimenti associativi. Questi ultimi risultavano estremamente difforni tra loro, spesso dispersi sul territorio, finanche difficoltosi da censire: le iniziative organizzate allo scopo, non a caso, illustrano risultati differenti e solo parzialmente sovrapponibili. Così, ad esempio, nell'elenco proposto sul sito del CNMR il numero delle associazioni è pari a trecentoquattordici. Se si esaminano invece i due elenchi redatti da Orphanet-Italia e pubblicati rispettivamente nel 2004 e nel 2008, si ritrovano, nel primo, centotrentasei associazioni e nel secondo centosettantanove. Peraltro, i gruppi individuati da Orphanet-Italia non sono semplici sottogruppi di quelli elencati dal CNMR: infatti, paragonando le due liste si ottiene un elenco comprensivo di trecentoquarantasei associazioni, alcune delle quali confederate a Orphanet, alcune riconosciute dal CNMR e altre afferenti ad entrambi gli enti. La complessità aumenta ulteriormente quando si constata che certe organizzazioni sono "Amiche di Téléthon" ed altre sono confederate ad enti ancora diversi. Le appartenenze, le identità e le interrelazioni che le riguardano

sono quindi sfaccettate, ambivalenti e a volte contrastanti: possono generare di volta in volta aggregazione o parcellizzazione, condivisione o contrasto.

Così, nella presentazione alla Guida Orphanet delle associazioni italiane delle malattie rare, si asserisce che:

179 sono le associazioni censite nella guida. Un numero complessivo impressionante a ben vedere, una massa di grande significato che ancora stenta però a diventare critica [...] Ma è in questo crescente numero la debolezza intrinseca dell'associazionismo italiano, in particolar modo in un campo così di nicchia come le malattie rare e i farmaci orfani. Se a questo aggiungiamo l'individualismo e l'egoismo, due morbi che affliggono molte associazioni, diventa più facile spiegare la crisi di rappresentatività che spesso stringe le associazioni (Barbon Galluppi, 2008: XIV).

Il potere di aggregazione che, in altri contesti, aveva costituito il punto di forza dell'*advocacy* per le malattie rare sembra quindi piuttosto carente in Italia: l'identità dei gruppi associativi si definisce nei particolarismi, più che in un'unica, onnicomprensiva categoria di "malattia rara".

In molti casi questo concetto, pur condiviso a livello retorico, è subentrato solo molto tempo dopo la nascita di gruppi associativi ormai consolidati intorno ad altre rappresentazioni di sé. Altre volte, il concetto di "malattia rara" venne introdotto dall'alto, oppure condiviso a scopo strategico per accedere ai tavoli decisionali o a gruppi di interesse. Ciò non esclude che nacquero alcune associazioni specificamente votate alla ricerca o alla tutela della categoria di "malati rari", tuttavia esse costituiscono una minoranza nei censimenti prima menzionati. Si diffusero, piuttosto, le associazioni dedicate ad una specifica patologia rara, che rispecchiavano, almeno in parte, le stesse proliferazioni nosologiche di ambito biomedico.

La specificità italiana rispetto all'associazionismo, probabilmente, è associabile a molteplici fattori: al potere istituzionale che in Italia si era appropriato con decisione delle pratiche e delle rappresentazioni inerenti alle malattie rare; al momento storico in cui, in Italia, andarono diffondendosi i discorsi sulle malattie rare, quando ormai discipline come la genetica, la patologia clinica o la farmacogenomica avevano contribuito alla loro proliferazione nosologica; alle stesse caratteristiche intrinseche alle associazioni dei pazienti, tra loro eterogenee per anno

di fondazione, modalità di auto-definizione, dispersione sul territorio, visibilità, numerosità, scopi, appartenenze e collaborazioni.

Così, esaminando un elenco ricostruito comprendendo le associazioni censite dall'CNMR e quelle individuate da Orphanet si può constatare che alcune di esse furono fondate prima o a cavallo degli anni Ottanta, in un'epoca precedente alla diffusione del concetto di "malattia rara". Ad esempio, l'"Associazione Italiana per l'Assistenza agli spastici" risale al 1954, l'"Associazione nazionale famiglie di persone con disabilità intellettive e/o relazionali" al 1958, e la "Lega del filo d'oro", "associazione per le persone sordocieche e pluriminorate psicosensoriali" al 1964. Questi enti si riconfigurarono solo più tardi come "associazioni per le malattie rare", nel momento in cui il nuovo concetto si diffuse e subentrarono nuove categorie genetico-diagnostiche in grado di tradurre certe condizioni in entità "rare".

A queste associazioni, sorte tra gli anni Cinquanta e gli anni Ottanta, si aggiunsero poi gruppi emersi successivamente, esplicitamente legati a specifiche malattie rare (secondo quanto definito dalla lista presentata nel DM 279/2001)⁷³. E' soprattutto nella metà degli anni Novanta che simili associazioni iniziarono a comparire in Italia, continuando poi a proliferare nel corso del primo decennio del XXI secolo.

Il quadro delle organizzazioni relative alle malattie rare, inoltre, non si conclude considerando le associazioni attinenti a singole patologie riconosciute come "rare". Ad esse si aggiungono quelle destinate alla categoria generale di

⁷³ Tra le associazioni sorte negli anni Novanta vi sono, ad esempio, quelle per le sindromi di Angelman, di Cornelia de Lange, di Marfan, di McCune Albright, di Rett, di Turner, di Williams, di Wolf-Hirschhorn, da X fragile; vi sono poi associazioni per le malattie di Cri du Chat, di Charcot-Marie-Tooth e di Gaucher; quelle per la Cistite interstiziale, l'Emocromatosi, la Glicogenosi, la Narcolessia, la Neurofibromatosi, lo Pseudoxantoma elastico, il Retinoblastoma, la Sclerosi laterale amiotrofica, la Sclerosi sistemica.

Nei primi anni del 2000 comparvero associazioni per le sindromi di Arnold Chiari, di Beckwith-Wiedemann, da Insensibilità agli Androgeni, di Klinefelter, di Ollier Maffucci e di Poland; per le malattie di Anderson-Fabry, di Niemann Pick e di Von Hippel Lindau; per il morbo di Addison; per l'Anemia Blackmond Diamond, l'Atrofia muscolare spinale, la carenza congenita di Alfa Antitripsina, il Cheratocono, la Corea di Huntington, le Immunodeficienze primarie, l'Ipertensione polmonare, l'Istocitosi, l'Ittiosi, la Linfangioleiomatosi, le Leucodistrofie, la Miastenia, le Miopatie, la Teleangectasia Emorragica Ereditaria e la Vasculite sistemica.

Infine, nella seconda metà del 2000 furono fondate associazioni per le sindromi EEC, emolitico-uremica, di Bardet Biedl, di Joubert, di Noonan, di Pallister Killian e di Sotos; associazioni per la malattia di Ehlers-Danlos e di Wilson; per il morbo di Behçet; per l'Agenesia Ipoplasia del Corpo Calloso, l'Albinismo, l'Aniridia, la Ceroido Lipofuscinosi, le Connettivi indifferenziate, la Distrofia di Duchenne e Becket, il Retinoblastoma, la Sclerosi tuberosa e le Tubulopatie renali congenite.

“malattie rare” (secondo quanto si è già accennato) e quelle dedicate ad una specifica tipologia di malattie rare (generalmente una specialità biomedica). Così, ad esempio, si hanno: l'associazione “Aiuti per la ricerca sulle malattie rare”, l'“Azzurra associazione malattie rare”, l'“Associazione cardiomiopatie e malattie rare connesse” o l'“Associazione la Gemma rara” per le malattie genetiche rare.

A questi quattro grossolani raggruppamenti (associazioni ridefinite recentemente come associazioni per le malattie rare; associazioni per singole malattie rare; associazioni per la generica categoria di “malattie rare”; associazioni per una tipologia di malattie rare), si aggiungono ancora le associazioni per malattie che, in Italia, non sono state definite “rare” a livello istituzionale e che rivendicano un riconoscimento normativo (ad esempio le associazioni per la sindrome da Sensibilità Chimica Multipla, quelle per la sindrome da Affaticamento Cronico, l'Associazione Pandalas, l'Associazione Italiana Sindrome da Vomito Ciclico etc...). Va peraltro evidenziato che alcune di queste associazioni sono citate anche nell'elenco proposto dal CNMR, fatto che conferisce alle patologie rappresentate un riconoscimento in termini di rarità, seppure esse non godano dei privilegi di legge.

Questa prima disamina lascia presumere che le auto-rappresentazioni in termini di “malattie rare” per questi gruppi siano estremamente variabili e concorrono a rendere lo stesso concetto di “malattia rara” ulteriormente sfumato e malleabile. “Rare” sono patologie che prima non lo erano, così come patologie che ancora non lo sono; “rari” sono i gruppi codificati a livello normativo, ma ugualmente “rari” possono essere disagi non riconosciuti dalle standardizzazioni internazionali (ad esempio attraverso il sistema ICD9-CM). La “rarità”, inoltre, può divenire un concetto di confine, che avvicina certe condizioni, ma che pure non le unifica completamente, come nel caso della, già citata, Associazione delle Cardiomiopatie e delle Malattie Rare connesse, dell'Associazione sclerodermia e altre malattie rare (si noti che la sclerodermia non è una “malattia rara” secondo il DM 279/2001) o, ancora, dell'Associazione per la Ricerca Italiana sulla Sindrome di Down, l'autismo e il danno cerebrale (anche in questo caso le tre condizioni non condividono del tutto la definizione ufficiale di “malattia rara”, essendo autismo e danno cerebrale due aspetti che possono presentarsi in talune “malattie rare”, ma anche in condizioni non “rare”). In questo modo la “rarità”, ancora una volta, risulta estremamente malleabile: a seconda delle situazioni essa può essere un di-

spositivo aggregante o un attributo qualificativo che contribuisce a separare entità differenti.

A complicare la panoramica, comunque, non sono semplicemente le modalità con cui le associazioni si auto-rappresentano. L'articolazione geopolitica entro la quale esse si situano, le reti di relazioni in cui sono iscritte ed i rapporti tra le associazioni stesse e altri enti locali, nazionali o sovranazionali, sono altrettanto articolati.

Innanzitutto, alcune associazioni sono dislocate in diverse Regioni, pertanto sono composte da molte sedi. Parallelamente, ci possono essere più associazioni dedicate ad una singola patologia che coesistono. Si può constatare, per esempio, che per la sindrome di Rett esistono due associazioni a livello nazionale, una delle quali ha sedi presenti in diciannove Regioni italiane. Per la Sindrome di Charcot-Marie-Tooth vi sono invece due diverse associazioni, una delle quali dislocata in otto diverse Regioni. Anche per la sclerosi sistemica progressiva, la malattia di Behçet, la sindrome di Sjogren, la sindrome EEC, l'ernia diaframmatica, la sindrome di Marfan, l'acondroplasia, le porfirie, l'ipertensione polmonare, il cheratocono, la linfangioleiomatosi, il retinoblastoma, la corea di Huntington e la fenilchetinuria si registrano almeno due associazioni sul territorio nazionale. La co-presenza di due organizzazioni dedicate ad una stessa patologia rara, comunque, è ancor più ricca in altri casi: basti pensare che alcune patologie hanno tre, quattro o cinque associazioni specifiche, fino al caso delle associazioni per la sindrome di Down e per la spina bifida, che arrivano ad un totale di otto gruppi sul territorio nazionale, e le associazioni per i malati di talassemia che sono tredici.

Ci sono poi associazioni hanno strutturato relazioni stabili con contesti sovra-nazionali o, addirittura, extra-europei. Così il “Comitato Italiano Progetto Mielina” è un'associazione afferente alla fondazione internazionale “The Myelin Project”, che ha la sua sede principale a Washington, a cui si aggiungono sedi in Austria, Francia, Canada, Germania, Gran Bretagna, Svizzera e Dubai. Dal canto suo, l’“Associazione Italiana Eteroplasia Ossea Progressiva”, con sede in Puglia, collabora con la “Progressive Osseous Heteroplasia Association” (POHA) statunitense.

Nel considerare le relazioni geopolitiche di queste associazioni, inoltre, vanno anche tenuti in considerazione gli stretti rapporti che alcune di esse

intrattengono con centri e servizi ospedalieri italiani sotto varie forme e a vario titolo⁷⁴. Ci sono associazioni nate per iniziativa degli operatori di un reparto (come l'Associazione scientifica retinoblastoma ed oncologia oculare, la Dravet Italia Onlus o la Fiori di Vernal Onlus), oppure associazioni nate per iniziativa dei pazienti di un reparto (è il caso, ad esempio, dell'Associazione Ipertensione Polmonare Italia). Al contrario, in altri casi le associazioni hanno contribuito alla creazione di un centro biomedico (ad esempio l'Associazione italiana per lo studio

⁷⁴ Solo a titolo esemplificativo, si riporta l'elenco a seguire, che mostra alcune delle relazioni tra associazioni di malattie rare e centri di ricerca o servizi ospedalieri.

- L'Associazione "Aiuti per la ricerca sulle malattie rare" collabora con il Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò, Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri (Ranica);
- l'"Associazione Amiloidosi Italiana" collabora con il Centro per lo Studio delle Amiloidosi Sistemiche di Pavia;
- l'"Associazione bambini ed adolescenti reumatici" collabora con l'Ospedale Careggi e con l'Ospedale pediatrico Meyer di Firenze;
- l'"Associazione contro le leucemie e i tumori dell'infanzia" collabora e finanzia attività di ricerca e formazione e l'acquisto di apparecchiature presso il Settore di Oncologia Pediatrica del II° Policlinico di Napoli;
- l'"Associazione del bambino con disordini rari del metabolismo" è affiliata al Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Metaboliche dell'Infanzia che ha sede presso il Policlinico di Catania;
- l'"Associazione Francesca Messina – Fenice", è stata attivata e agisce presso il Policlinico Universitario di Udine;
- l'"Associazione genitori di bambini affetti da leucemia o tumore" svolge attività formative presso il reparto di Onco-Ematologia Pediatrica, Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana;
- l'"Associazione 'Io domani' per la lotta ai tumori infantili" svolge un ruolo assistenziale presso il Reparto Oncologia Pediatrica Policlinico Umberto I (Roma);
- l'"Associazione ipertensione polmonare Italia" è nata da un gruppo di pazienti affetti da Ipertensione Arteriosa Polmonare del Centro di Diagnosi e Terapia dell'Ipertensione Arteriosa Polmonare del Policlinico S. Orsola di Bologna;
- l'"Associazione italiana per lo studio delle malformazioni" ha partecipato alla fondazione del Centro di Chirurgia Sperimentale del Feto di Milano;
- l'"Associazione italiana sostegno malattie metaboliche ereditarie" sostiene la ricerca presso il Dipartimento di Pediatria dell'Azienda Ospedaliera di Padova;
- l'"Associazione la Gemma Rara" affianca e sostiene l'attività del Laboratorio di Genetica Medica del Dipartimento di Patologia Clinica, Azienda Ospedaliera Ospedale di Circolo-Università dell'Insubria della città di Varese;
- l'"Associazione LAM Italia" finanzia la ricerca di base presso i Laboratori di Farmacologia del Dipartimento di Scienze della Salute dell'Università degli Studi di Milano (polo San Paolo);
- l'"Associazione malattie metaboliche congenite" collabora con l'Ospedale Meyer di Firenze;
- l'"Associazione patologie autoimmuni internazionale" collabora e finanzia attività di ricerca, formazione e assistenza presso l'Università dell'Aquila, l'Ospedale Clinicizzato di Chieti, l'Ospedale Sant'Eugenio di Roma, l'Ospedale Universitario Torrette di Ancona, il Dipartimento Ospedaliero Medicina Interna di Firenze, l'Università La Sapienza di Roma, l'Allergologia e Immunologia Clinica dell'Università di Milano;
- l'"Associazione Italiana Dislipidemia Ereditarie" collabora con il Centro Regionale di Riferimento per la Diagnosi e la Cura delle Dislipidemie Ereditarie (DISE) di Pisa;
- l'"Associazione Italiana per la lotta al Neuroblastoma" è nata per iniziativa di genitori e medici oncologi dell'Istituto Gaslini di Genova;
- l'"Associazione per la retinite pigmentosa ed amici degli occhi" svolge attività di assistenza al malato presso la Clinica Universitaria di Napoli;

delle malformazioni ha partecipato la fondazione del Centro di Chirurgia Sperimentale del Feto a Milano). Altre associazioni agiscono procurando apparecchiature per determinati centri o finanziandone le ricerche, i contratti a progetto, le borse di studio. Ancora, certe onlus operano per fornire assistenza al letto dei pazienti, supportando il personale ospedaliero nell'attività quotidiana di un preciso centro.

Questi elementi evidenziano poi l'eterogeneità degli obiettivi e degli intenti di questi gruppi. Molti ambiscono a promuovere la ricerca, in particolar modo gli studi genetico-molecolari, biochimici, tecnologici, clinici o, in casi rarissimi, di scienze sociali (come per l'“Associazione Nonsolo15” o l'“Organizzazione Sindrome di Angelman”). Inoltre le associazioni non si limitano a finanziare i progetti, ma contribuiscono alla diffusione delle informazioni in merito, fornendo dati e partecipazione. Alcune collaborano allo sviluppo di banche dati, proponendosi di censire i pazienti, il materiale biologico o di effettuare indagini statistiche a sostegno dei Registri Istituzionali (tra gli obiettivi della “Federazione delle Associazioni Emofilici” o di “Klinefelter Italia”). In questo modo, molte

-
- l'“Associazione per la tutela del bambino con malattie metaboliche” collabora con l'Ospedale S. Gerardo di Monza;
 - l'“Associazione prevenzione malattie metaboliche congenite” collabora con la Clinica pediatrica Ospedale S. Paolo di Milano;
 - l'“Associazione scientifica retinoblastoma ed oncologia oculare” è sorta per iniziativa di medici e biologi del Centro di riferimento del Retinoblastoma (Unità di Oftalmologia) e della Sezione di Biochimica del Dipartimento di Medicina Interna Scienze Endocrino Metaboliche e Biochimica di Siena;
 - l'“Associazione Italiana Sindrome da Stanchezza Cronica” è nata per volontà del dr. Umberto Tirelli, Primario della Divisione di Oncologia Medica presso il Centro di Riferimento Oncologico di Aviano (PN);
 - l'“Associazione Spina Bifida e Idrocefalo Niguarda” prevede, tra i suoi scopi, il supporto al Centro Spina Bifida dell'Ospedale di Niguarda;
 - l'“Associazione Toscana Idrocefalo e spina bifida” collabora con il Centro Medico per la spina bifida presso l'Ospedale Meyer di Firenze;
 - l'“Azzurra - Associazione Malattie Rare” fornisce supporto assistenziale alla degenza dei bambini seguiti presso l'Ospedale infantile Burlo Garofolo di Trieste;
 - la “Dravet Italia Onlus” è nata per iniziativa del Prof. Bernardo Dalla Bernardina, Direttore della U.O.C. di Neuropsichiatria Infantile presso l'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona;
 - i “Fiori di Vernal Onlus” è stata fondata con il sostegno dei pediatri della Clinica Pediatrica “S. Maggiore” e degli oculisti della Unità Operativa Oftalmologia 2° del Policlinico di Bari;
 - il “Fondo malattie renali del bambino” collabora con il Laboratorio di Fisiopatologia dell'Uremia Ospedale Gaslini di Genova;
 - il “Gruppo italiano pseudo-ostruzione intestinale” ha sede presso il Laboratorio di Esplorazione Funzionale Gastrointestinale - Dipartimento di Medicina Interna e Gastroenterologia dell'Università di Bologna;
 - la “Libera Associazione Genitori ed Emofilici del Veneto” collabora con il Centro per la Cura delle Malattie del Sangue e di assistenza agli Emofilici “EE. Tosati” di Castelfranco Veneto, Ulss 8, Regione Veneto.

associazioni intendono contribuire alla creazione di “nuove opportunità diagnostiche e terapeutiche”, obiettivo perseguito anche attraverso il finanziamento di apparecchiature, tecnologie o persino di nuovi centri (è già stata citata la fondazione del Centro di Chirurgia Sperimentale del Feto ad opera dell'Associazione Italiana per lo Studio delle Malformazioni).

Un altro scopo previsto dalla maggior parte delle associazioni riguarda la raccolta e la divulgazione delle “conoscenze scientifiche” relative alle malattie rare, spesso attraverso attività formative di vario genere. Questo aspetto è inoltre concretato svolgendo seminari, conferenze, convegni, workshop e meeting - a livello locale, nazionale o persino sovra-nazionale - di cui le associazioni sono organizzatrici o finanziatrici. Questo aspetto è, peraltro, legato al ruolo di connettore sociale che molte di loro ambiscono ad esercitare a vari livelli: all'interno della “comunità scientifica”, ma anche tra pazienti ed enti pubblici o privati e, più in generale, all'interno del territorio di riferimento. In particolare, molte associazioni si propongono di promuovere campagne di sensibilizzazione pubbliche rispetto alle malattie rare o alla singola patologia in cui esse si riconoscono.

Al di là degli aspetti più eminentemente scientifici, comunque, anche lo scambio di informazioni amministrative, burocratiche e socio-assistenziali è tra gli obiettivi di molte associazioni per le malattie rare. Alcune, poi, ambiscono a fornire una vera e propria tutela legale ai malati ed ai loro familiari o a realizzare rappresentanze regionali e nazionali per una singola condizione di disagio.

Sempre in ambito sociale, ma ad un altro livello, agiscono poi quelle associazioni che mirano a costituirsi come centri di aggregazione e ricreazione o, ancora, le organizzazioni che vogliono a promuovere l'integrazione sociale (Lega del filo d'oro), sportiva (Associazione Nazionale Genitori Soggetti Autistici), scolastica (Associazione Italiana per l'Assistenza agli Spastici, Associazione Spina Bifida e Idrocefalo) o professionale (Libera Associazione Genitori ed Emofilici del Veneto, Associazione Italiana Charcot-Marie-Tooth, Associazione Spina Bifida e Idrocefalo).

Votate ad aspetti maggiormente pragmatici sono le associazioni che vogliono dare supporto a pazienti e familiari da un punto di vista economico, psico-pedagogico, riabilitativo, di ascolto o persino architettonico. Alcune intervengono fornendo assistenza ospedaliera e/o territoriale ai malati oppure

integrando i servizi sociali, ad esempio acquistando strutture e alloggi dove ospitare famiglie dei malati durante i periodi di degenza in ospedale. Ancora, alcune associazioni operano per l'approvvigionamento di specifici prodotti farmaceutici (come nel caso dell'Associazione malati di porfiria onlus, dell'Associazione Volontaria per la lotta, lo studio e la terapia dell'Angioedema ereditario o del Gruppo Italiano Pseudo-Ostruzione Intestinale).

Infine, come si è già accennato, c'è l'attività specifica delle associazioni di pazienti non riconosciuti come “rari” (o in alcuni casi neanche come “patologici”), volta ad ottenere un riscontro dal punto di vista normativo (per esempio uno tra gli obiettivi dell’“Associazione di Volontariato Pandal Italia” e dell’“Associazione per la Difesa dell'Ambiente e della Salute”).

Questa disamina, pur sommaria, degli intenti delle associazioni mostra ancora una volta la vasta gamma di attività pratiche e simboliche prodotte da questi gruppi sociali.

Rispetto agli obiettivi sottesi alle attività delle associazioni per le malattie rare, Huyard propone uno specifico quadro esplicativo, che distinguerebbe questi gruppi da altre organizzazioni di pazienti. La sociologa afferma infatti che

La questione sulla quale si confrontano numerose associazioni delle malattie rare è dunque: come fare per disporre di interlocutori? I mezzi che esse mettono in opera per trovare questi ultimi sono cinque: recensire i malati, risvegliare l'interesse di interlocutori potenziali organizzando dei colloqui, formare i curanti, arruolare dei ricercatori pilotandone il lavoro e rendere pubblica la causa organizzando delle manifestazioni che orientano l'attenzione verso la malattia (Huyard, 2012: 170).

Se è vero che molte pratiche sopra descritte rientrano nei cinque mezzi sopra individuati, l'interpretazione di Huyard presupporrebbe una peculiarità delle associazioni dei malati rari rispetto alle altre. Queste ultime, secondo Huyard, potrebbero essere raggruppate in due tipologie: le associazioni gestionali o filantropiche “su” una condizione e le associazioni “contestatrici” che sono generalmente sorte in anni successivi e si oppongono ad un certo apparato di sapere/potere (*ivi*: 169). Simile distinzione tipologica (associazioni gestionali, associazioni filantropiche, associazioni per le malattie rare) rischia però di divenire una forzatura, per lo meno in ambito italiano dove, come si è visto, i

confini tra le associazioni per le malattie rare e le associazioni per le altre malattie sono indistinti, così come i loro obiettivi e le modalità di azione.

Di fatto, è proprio per cercare di plasmare un'unità spesso assente che sono state attivate specifiche pratiche, sia da parte delle associazioni stesse, sia da parte di enti esterni. Simili pratiche ambirebbero a ricomporre l'eccessiva frammentazione accorpendo le molte sfaccettature delle associazioni entro un unico concetto di “malattia rara”.

I censimenti e le riunioni presso il CNMR possono essere interpretati in questo modo, così come la successiva istituzione della Consulta delle Associazioni delle Malattie Rare: una serie di interventi atti a convogliare verso un comune obiettivo le rappresentazioni e le prassi di questi gruppi.

Tra le pratiche di aggregazione bisogna considerare anche l'istituzione delle fondazioni per le malattie rare che raggruppano diverse associazioni (ma che spesso producono l'effetto quasi paradossale di prolungare le liste delle organizzazioni per le malattie rare). Se alcune federazioni agiscono esattamente con l'intento di strutturare un'identità sovra-associativa intorno alle “malattie rare”, altre operano ad un livello intermedio, raggruppando tra loro associazioni riferite ad una sola tipologia di malattie rare.

E' questo, ad esempio, il caso della Federazione delle Malattie Rare Infantili (FMRI), istituita nel 2000 in Piemonte, che oggi coinvolge undici associazioni piemontesi di pazienti affetti da malattie rare con insorgenza in età infantile. Tra le iniziative attivate dalla FMRI vi sono il progetto “Coordinamento Malattie Rare Pediatriche”, così come l'istituzione della “Società per lo studio delle malattie rare”. Attraverso tali iniziative la federazione ripropone una rappresentazione – e in parte una risignificazione – del concetto di “malattie rare”, alla luce della quale organizzare gli interventi specifici. Le “patologie rare” sono descritte come quelle condizioni che

richiedono approfondite conoscenze spesso difficilmente ottenibili dai pazienti e dai medici. Queste conoscenze riguardano la diagnosi e le Istituzioni disponibili per effettuarla; i trattamenti e gli specialisti più adatti sul territorio regionale, nazionale ed internazionale. E' perciò avvertita l'esigenza di una rete informativa coordinata che si ponga al servizio dei pazienti, delle loro famiglie, dei medici generici e degli specialisti (<http://www.malattie-rare.org/smrindice.htm>).

In questa plasmazione del concetto si situa l'attività della stessa confederazione: un organo impegnato nel fornire informazioni, coordinamento e servizi a diversi interlocutori (pazienti e famiglie, ma anche medici generici e specialisti).

Una delle federazioni per le malattie rare più rilevante in ambito italiano è, comunque, la Federazione Italiana delle Malattie Rare (UNIAMO FIMR Onlus) istituita a Roma nel 1999, confederata ad EURORDIS, ed oggi composta da cento associazioni. UNIAMO ambisce a “migliorare la qualità di vita delle persone colpite da malattia rara, attraverso l'attivazione, la promozione e la tutela dei diritti vitali dei malati rari nella ricerca, nella bioetica, nella salute, nelle politiche sanitarie e socio-sanitarie” (<http://www.uniamo.org/it/uniamo/chi-siamo.html>). Per soddisfare tale compito la federazione sembra raccogliere tutti gli obiettivi precedentemente illustrati. UNIAMO infatti

si propone di perseguire i comuni interessi delle Associazioni federate e degli Enti impegnati nella tutela dei diritti delle persone affette da malattie rare, nell'ambito della:

1. ricerca scientifica;

(7) applicazione di protocolli terapeutici;

(8) diffusione e uso delle conoscenze acquisite;

(9) sensibilizzazione dell'opinione pubblica e delle istituzioni nazionali, europee e internazionali;

(10) promozione ed applicazione di iniziative legislative a favore dei malati rari;

(11) promozione e organizzazione di corsi di formazione ed informazione a favore dei malati rari;

(12) promozione dello sviluppo di una cultura di presa in carico, anche individuale, del paziente

(13) incentivazione dello sviluppo di prodotti medicinali orfani;

(14) esclusivo perseguimento di finalità di solidarietà sociale.

Inoltre la federazione:

a) promuove azioni giurisdizionali e interviene nei giudizi promossi da terzi, a tutela dell'interesse della Federazione e delle Associazioni federate;

b) interviene in giudizi civili e penali per il risarcimento dei danni derivanti dalla lesione di interessi collettivi dei malati rari concernenti le finalità generali perseguite dalla Federazione;

- c) interviene nei procedimenti amministrativi ai sensi dell'articolo 9 della legge 7 agosto 1990, n. 241;
- d) attiva, cura e mantiene relazioni con le massime Istituzioni di Stato, la Pubblica Amministrazione, le Autorità sanitarie nazionali e locali del Servizio Sanitario Nazionale, le Università, e comunque con tutte quelle Istituzioni ed Enti pubblici e privati, il rapporto con i quali sia funzionale al conseguimento delle finalità della Federazione;
- e) promuove il continuo sviluppo della classe medica, paramedica e amministrativa nelle strutture del Servizio Sanitario Nazionale territoriali, distrettuali e ospedaliere nonché degli operatori delle strutture di riabilitazione anche attraverso la promozione e cura di raccolta fondi da destinare a borse di studio o altra attività di alta formazione;
- f) promuove e cura l'organizzazione, anche attraverso terzi, di raccolta fondi per finanziare le attività complessive della Federazione e il perseguimento dei suoi scopi;
- g) collabora, istituisce alleanze ovvero aderisce ad altre istituzioni, enti od organizzazioni internazionali, europee o nazionali, coerenti col perseguimento degli scopi statutari, degli interessi comuni delle persone affette da malattie rare e compatibili col presente Statuto (<http://www.uniarno.org/en/uniarno/statuto.html>, Art.3).

Se poi si esamina la struttura associativa di UNIAMO si noterà che essa si organizza in diciannove delegazioni regionali che hanno gli obiettivi di:

- occuparsi delle problematiche a carattere locale in linea con la missione di UNIAMO FIMR onlus
- istituire e mantenere rapporti con i decisori politici e amministrativi locali
- istituire e mantenere rapporti con altri enti ed organizzazioni pubbliche e private locali funzionali al perseguimento degli obiettivi prefissi
- promuovere localmente la politica e la cultura federativa di UNIAMO FIMR onlus anche con specifiche iniziative di promozione e/o raccolta fondi per il finanziamento della federazione [...]
- favorire l'affiliazione alla federazione di altre associazioni esistenti o di nuova costituzione (<http://www.uniarno.org/en/uniarno/regolamento.html>, 13).

Così l'attività unificante di UNIAMO si articola in modo duplice: da una parte si hanno una serie di pratiche che vogliono abbracciare quasi completamente l'intera gamma dei compiti delle associazioni di malattie rare; nello stesso tempo la federazione riproduce la struttura geopolitica istituzionale diffondendosi a livello regionale a partire da un coordinamento centralizzato.

Tra le forme di accorpamento attivate dalle associazioni sotto l'egida di un'identità condivisa, comunque, può essere annoverata anche la stessa produzione testuale di Orphanet (Orphanet, 2004; Orphanet, 2008). Come già detto, i testi presentano due liste di “associazioni delle malattie rare”. In essi persino il formato grafico in cui i singoli gruppi sono inquadrati sembra esprimere una sorta di normalizzazione unificante⁷⁵. Se poi si considerano le introduzioni l'intento aggregante risulta esplicito. Nella presentazione al volume del 2008, Renza Barbon Galluppi, presidentessa di UNIAMO, afferma:

L'auspicio è che aumenti la consapevolezza delle associazioni di poter essere davvero massa critica solo riunendo le forze, guardando positivamente ad un coordinamento globale, puntando più su cosa accomuna che non su ciò che distingue, abbattendo tutti gli steccati ideologici eretti in questi anni (Barbon Galluppi, 2008: XIV).

Anche Francesca Martini, il Sottosegretario alla Salute del Ministero del Lavoro, della Salute e delle Politiche Sociali recupera un tema simile, iscrivendolo però entro espliciti intenti politici. Nella sua presentazione al testo, Martini introduce una breve definizione di malattia rara, la mette in relazione alle organizzazioni politico-normative specifiche e iscrive nella Rete Nazionale le stesse associazioni, evidenziando come il testo “permetta una visione d'insieme”:

Per questo è certamente preziosa questa guida che non solo permette una visione

⁷⁵ I testi sono anche un esempio di produzione condivisa, poiché vi partecipano associazioni, istituzioni, aziende, centri di ricerca. A questo riguardo il Prof. DallaPiccola riferisce nella sua introduzione: “Il libro è tuttavia il risultato di un lavoro di gruppo e del contributo di molte persone, che hanno creduto nella nostra idea: le Associazioni, alle quali dobbiamo il contenuto dei singoli testi; UNIAMO, che attraverso un capillare lavoro di coordinamento ha avuto la funzione di volano su questa iniziativa; Farmindustria, che ha fatto proprio il progetto e ha messo a disposizione le risorse per la pubblicazione; i miei collaboratori dell'Istituto CSS-Mendel di Roma [...] dimostrando di avere compreso che il dovere di informare è strettamente integrato nei compiti professionali del genetista medico” (Orphanet, 2004: 5).

d'insieme della loro diffusione [delle associazioni] sul territorio ma offre anche un catalogo particolareggiato di profili associativi che costituiscono una straordinaria offerta di servizi per pazienti e familiari [...] Ma è soprattutto nell'enorme bagaglio di conoscenze ed esperienze di malattia che risiede il valore aggiunto delle associazioni (Orphanet, 2008: XI).

Il ruolo delle associazioni nella produzione del sapere viene quindi legato espressamente ad un ulteriore ampliamento conoscitivo, constatando che “le esperienze di malattia” possono costituire una dimensione rilevante a livello epistemologico. In questo modo, come già anticipato dagli intenti del CNMR, le associazioni divengono lo strumento mediante il quale accedere a tali informazioni e produrre saperi co-costruiti da diversi interlocutori. A questo proposito anche Bruno DallaPiccola, già citato genetista, afferma:

A qualche anno di distanza dalla creazione della rete nazionale delle malattie rare, nel rispetto delle autonomie regionali, sarebbe auspicabile un ripensamento della rete stessa, rivisitata sulla base delle raccomandazioni internazionali, e che tenga conto della voce dei pazienti e delle associazioni, gli interlocutori naturali di queste strutture diagnostiche e assistenziali (*ivi*: XII).

In conclusione il tentativo di re-introdurre le associazioni entro il nuovo apparato biopolitico risulta segnato da due dinamiche contrastanti: da una parte vi è l'interesse diffuso verso una più attiva partecipazione alle nuove forme di *governance* da parte del mondo associativo, in grado di fornire legittimità, sostegno economico e sociale, ma anche un contributo alle nuove forme di sapere/potere. D'altra parte vi è la dispersione e l'eterogeneità di queste stesse associazioni, in pratica difficilmente inscrivibili entro la complessa struttura istituzionale. Ad unire queste due dinamiche rimane il concetto di “malattia rara”, alla cui poliedricità si ricorre, di volta in volta, per rappresentare una pluralità o una comunanza di sguardi, poteri, interessi e prospettive. Esso rappresenta, contemporaneamente, le interconnessioni alla base dei nuovi centri di sapere/potere, ma anche specifiche forme di normalizzazione e formalizzazione.

2.2. La Regione Piemonte

Come illustrato nel presente Capitolo, il complesso apparato biopolitico articolatosi a livello nazionale intorno alle malattie rare prevedeva anche una declinazione regionale, definita da specifiche reti locali. Ciascuna di queste doveva essere coordinata da un centro da identificarsi sulla base di una “documentata esperienza di attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari [...]” (G.U. 12 luglio 2001 n.160-suppl.ordinario n.180/L, Art.2.2). Dopo l’emanazione del DM 279/2001, pertanto, le Regioni si attivarono per produrre i nuovi apparati biopolitici illustrati dal testo di legge. Anche in questo caso le Reti delle Malattie Rare coinvolsero strutture già presenti sul territorio e, nello stesso tempo, plasmarono nuove relazioni di potere.

Le prime Regioni a muoversi in questa direzione furono Veneto e Lombardia, che avviarono “rapidamente [...] una ricognizione delle strutture che operano nel loro territorio nell’ambito delle malattie rare” (Lala, Andreo, Fenocchio, 2005: 23). La Regione Piemonte agì inizialmente con una prima misura normativa⁷⁶ diretta ad attivare i regimi di esenzione previsti dal decreto ministeriale e a definire le procedure per conseguirli. La Rete piemontese per le malattie rare fu poi istituita tre anni dopo, con una delibera della Giunta Regionale denominata “Individuazione della rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare e costituzione c/o l’ASL 4 di Torino del Centro regionale di coordinamento” (Bollettino Ufficiale Regione Piemonte n.13, 1 aprile 2004). La Regione identificò quindi i presidi che avrebbero strutturato la rete, ma anche il contesto dove situare il Centro di Coordinamento Regionale. A questi scopi, fu condotta un’indagine sul territorio per esaminare le competenze relative alle “malattie rare”: l’indagine si fondò sull’analisi della documentazione già esistente nei servizi sanitari ospedalieri e territoriali. Si svolsero due differenti rilevazioni: la prima concernente le attività di ricovero ospedaliero (in regime ordinario e di day

⁷⁶ La Circolare prot. 18796 del 5.12 2001, garantiva l’erogazione in regime di esenzione di tutte le prestazioni appropriate ai fini del monitoraggio, della prevenzione di ulteriori aggravamenti, e dell’accertamento delle malattie rare (tra cui le stesse indagini genetiche sui familiari dell’assistito). Come da disposizioni nazionali, il provvedimento ribadiva altresì che il certificato di esenzione dovesse essere rilasciato dall’Azienda Sanitaria Locale di residenza del soggetto afflitto “sulla base della certificazione rilasciata da specialisti di struttura pubblica o da istituzioni sanitarie pubbliche di paesi UE o di istituti ed enti di cui all’art.4, comma 12, dl 502/92”.

hospital) e la seconda orientata invece alle prestazioni ambulatoriali. Queste ricognizioni, evidentemente, non si basarono su indagini ideate *ad hoc* per riconoscere e/o valutare le competenze specifiche, bensì su una disamina quantitativa dei dati già presenti e delle condizioni già definite dalle categorie diagnostiche di “malattia rara”. Il presupposto era, evidentemente, che i maggiori accessi avrebbero testimoniato l’esperienza dei diversi contesti. La valutazione della “documentata esperienza” e dell’“idonea dotazione” sembrò quindi fondarsi, almeno in un primo momento, sul conteggio delle schede di dimissione ospedaliera e delle visite ambulatoriali relative alle malattie rare (riconosciute in Italia) nel quinquennio 1998-2002. D’altra parte, queste rilevazioni non riguardavano la qualità delle terapie fornite, degli esiti della presa in carico, del livello di soddisfazione dei pazienti o della formazione ricevuta dagli operatori in materia di “malattie rare”. Esse, però, potevano mostrare il livello di diffusione, nelle diverse aziende sanitarie, delle nuove nomenclature utilizzate per definire talune esperienze di disagio.

Dalla ricognizione emerse, come ci si sarebbe potuti attendere, che i due maggiori ospedali del Capoluogo radunavano la maggior parte delle “malattie rare”. Infatti, una percentuale consistente dei pazienti in età evolutiva (83%) era a carico dell’allora ASO OIRM-S. Anna di Torino⁷⁷, che costituisce il principale polo biomedico materno-infantile della Regione. Per gli adulti, invece, la concentrazione maggiore si registra presso l’ASO Giovanni Battista-Molinette (37%). In questo caso, però, la distribuzione dei pazienti affetti da “malattia rara” risultava più diffusa: soggetti con diagnosi di “malattia rara”, infatti, erano seguiti anche presso altre aziende ospedaliere piemontesi e, in piccola parte, negli ospedali minori che costituivano dei presidi all’interno di ASL più ampie⁷⁸.

L’indagine assunse soprattutto una funzione conoscitiva, poiché di fatto la conformazione della rete regionale fu influenzata da precise prospettive valoriali e strategiche, indipendentemente dai dati rilevati. In questo modo, l’interpretazione numerico-quantitativa fornita dalla ricognizioni fu controbilanciata da orienta-

⁷⁷ Attualmente l’OIRM-Sant’Anna non è più un’Azienda Sanitaria Ospedaliera a sé stante, ma un presidio interno alla macroscopica “Azienda Città della Salute e della Scienza di Torino”. In proposito si veda anche la nota 14.

⁷⁸ Dalla ricognizione dei dati degli adulti emerse che all’interno delle ASO diverse dal San Giovanni Battista-Molinette si registrava una percentuale di pazienti tra il 5% e il 14%. Anche nei piccoli presidi ospedalieri erano presenti buone percentuali di pazienti: ad esempio, nell’Ospedale Evangelico Valdese di Torino si registrò il 6,5% di pazienti con malattia rara e nell’Ospedale San Giovanni Bosco dell’allora ASL4 (oggi ASL TO2) il 10%.

menti politici che ambivano a definire specifiche forme organizzative. Ad esempio, nonostante l'evidente concentrazione dei "malati rari" presso i due presidi sopra citati, si decise di introdurre un modello di rete "diffusa" (Baldovino, Maspoli, Roccatello, 2007; Centro di coordinamento della rete interregionale – CMID ASL TO2, 2010; Lala, Andreo, Fenocchio, 2005) piuttosto che una rete fondata su un unico riferimento regionale ove accentrare accessi e risorse. A dettare questa scelta, secondo gli enti decisionali, fu innanzi tutto la necessità di favorire l'accesso degli utenti su tutto il territorio piemontese. Almeno a livello formale, quindi, fu la garanzia di un'uguale fruizione dei servizi a dirigere gli orizzonti decisionali:

Il "modello Piemonte", fondato sui principi del decentramento, è inteso ad **ottimizzare l'accessibilità dei pazienti alle cure** ed è **governato da consorzi assistenziali** che **elaborano**, per gruppi di patologie affini, **protocolli diagnostici e terapeutici condivisi** per una **gestione** dei pazienti **ottimale ed uniforme** nel territorio regionale (Centro di coordinamento della rete interregionale – CMID ASL TO2, 2010, grassetto nell'originale).

Questa strutturazione, comunque, agiva anche rinsaldando le reti già esistenti, infatti in questo modo tutte le aziende già parte del Sistema Sanitario Regionale sarebbero state inserite attivamente nella rete regionale delle malattie rare. All'interno di ogni azienda sanitaria vennero identificati alcuni operatori coinvolti nell'ambito delle malattie rare: i cosiddetti "Referenti Aziendali per le malattie rare". La volontà di istituire una rete iscrivibile entro quella già esistente, peraltro, fu espressamente dichiarata da esponenti coinvolti nella progettazione: Lala, Andreo e Fenocchio, ad esempio, hanno affermato che la scelta di un modello di rete diffusa "oltre a non stravolgere l'attuale assetto regionale permette di riconoscere e valorizzare le competenze medico-scientifiche presenti e di mettere ordine in questa materia" (Lala, Andreo, Fenocchio, 2005: 32-33). Aggiungono inoltre:

Pare allora che il 279 piuttosto che sollecitare un'organizzazione incompatibile con la realtà regionale, possa invece diventare uno strumento che consente di mettere ordine in questa complessa materia riconoscendo e valorizzando le competenze medico-scientifiche già presenti [...] Partecipano alla rete tutte quelle strutture che a vario titolo entrano nel percorso assistenziale del paziente e sono unite dalla condi-

visione di protocolli clinici definiti e condivisi e da una comune attività di sorveglianza [...] (*ivi*: 31).

La strutturazione della rete, così, si manifesta come una pratica in grado di rafforzare, o per lo meno di riaffermare, l'efficacia della strutturazione biopolitica già riconosciuta.

Per quanto concerne, invece, gli aspetti trasformativi della Rete Interregionale delle Malattie Rare, questi sono espressi dal concetto di riordino (il “mettere ordine”) e, soprattutto, dall'istituzione di nuove forme di coordinamento e di riferimento. Relativamente al coordinamento, esso fu istituito con la già citata deliberazione regionale, che lo situò presso l'allora ASL 4 di Torino (oggi ASL TO2). Da alcuni anni, infatti, il Centro Multidisciplinare di Ricerche in Immunopatologia e Documentazione su Malattie Rare (CMID) era collocato presso questa ASL e, in particolare, nel presidio ospedaliero San Giovanni Bosco. La decisione di riconoscere nel CMID il coordinamento della Rete Regionale mostra come, anche in questo frangente, si desse precedenza ad elementi diversi dalla semplice rilevanza quantitativa dei dati raccolti (che, come si è visto, evidenziavano un maggior numero di accessi presso l'Ospedale S.Giovanni Battista-Molinette). In particolare, il CMID si definiva come sede di ricerche specificamente dedicate alle malattie rare. Inoltre esso era da sempre una Struttura a Direzione Universitaria, connessa al Dipartimento di Medicina ed Oncologia Sperimentale ed alla Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica di Torino. Per questi motivi il Centro era fortemente legato a pratiche di produzione di sapere, soprattutto nei termini di studi scientifici (laboratoristici o clinici), ma anche di analisi organizzativo-assistenziali. Assumendo il ruolo di Coordinamento, esso acquisì maggiori poteri e assunse una nuova rilevanza socio-politica. Il testo già citato riporta:

Il problema si sposta allora da chi ha il diritto ad entrare nella rete a quali sono le regole per parteciparvi. L'elemento fondamentale della rete è la condivisione di informazioni e di formazione [...] diventa essenziale il riconoscimento di un punto di riferimento che abbia il compito di interfacciarsi con i punti della rete per raccogliere le schede di diagnosi e percorso, facilitare la disponibilità di informazioni, connetterle con altre realtà nazionali ed internazionali, proporre la formazione, for-

nire consulenza e supporto, per indirizzare verso altri centri malattie che non trovano risposta in Regione (*ivi*: 32)

Il Centro di Coordinamento, quindi, avrebbe avuto il compito di gestire la produzione discorsiva attinente alle malattie rare: esso ne avrebbe supervisionato la circolazione nella rete, così come all'esterno di essa; si sarebbe occupato di istituire relazioni con altri centri e di gestire la circolazione degli utenti (almeno in parte), indirizzandoli “verso altri centri malattie che non trovano risposte in Regione” e influenzando, più o meno direttamente, la costruzione di nuove identità e nuove biocittadinanze.

Nel 2005, a sostegno del Centro di Coordinamento, fu inoltre istituito il Tavolo Tecnico-Specialistico delle Malattie Rare: un organo consultivo formato dai Referenti Aziendali delle malattie rare che aveva il compito, tra gli altri, di co-adiuvare “nell'attività di monitoraggio delle segnalazioni, l'approfondimento dell'appropriatezza degli approcci diagnostici e terapeutici e nella condivisione di protocolli” (Bollettino Ufficiale Regione Piemonte n.20, 19 maggio 2005). L'intento era dunque la creazione di prassi culturali condivise dai diversi presidi della rete.

Ulteriori disposizioni agirono, poi, modellando le geopolitiche della rete negli anni successivi. In particolare, nel 2008, Piemonte e Valle d'Aosta si unirono per costituire un'unica rete interregionale sempre coordinata dal CMID:

Dall'**aprile 2008** le Regioni **Piemonte e Valle d'Aosta** hanno costituito **un unico bacino di utenza** ed, in associazione, hanno istituito un **Centro interregionale di coordinamento** per le malattie rare disciplinato dalla Deliberazione della Giunta Regionale 17 marzo 2008, n. 21-8414, e diretto da un coordinamento interregionale. Congiuntamente è stato realizzato anche un **registro interregionale** delle malattie rare (che, al 31/12/2009 censiva **8596 pazienti** affetti da malattia rara e **794 soggetti in cui si sospettava** la presenza di una **malattia rara** non ancora diagnosticata con certezza). (Centro di coordinamento della rete interregionale – CMID ASL TO2, 2010, grassetto nell'originale).

Come si evince dal testo, anche in questo caso la dimensione socio-politica fu associata all'elaborazione di nuove conoscenze, legate alla gestione di una banca dati che, come previsto a livello nazionale, avrebbe consentito la programmazione “degli interventi volti alla tutela dei soggetti affetti da malattie rare”, “la sorve-

glianza delle stesse” e lo sviluppo di nuove conoscenze in campo “epidemiologico, medico e biomedico” (G.U. 12 luglio 2001 n.160-suppl.ordinario n.180/L: Art.3.2).

Il Registro Interregionale era costituito da un sistema informatizzato, “accessibile tramite una rete virtuale – denominata Rugar - che connette le pubbliche amministrazioni regionali”, e che “è strumento critico della rete, funzionale non solo alla **raccolta di dati epidemiologici**, ma anche alla **validazione** e all’**accREDITAMENTO delle attività dei presidi**” (http://www.malattierarepiemonte.it/documents/La_rete_interregionale_delle_malattie_rare_luglio_2010.pdf, grassetto nell'originale). Va quindi sottolineato che il Registro Regionale andava strutturandosi come un dispositivo biopolitico attraverso il quale sorvegliare non solo le “malattie rare” (con tutto ciò che questo comportava), ma le stesse pratiche attive all’interno della rete. Queste ultime, peraltro, non sarebbero state valutate semplicemente in base ai dati numerici degli accessi, ma anche attraverso considerazioni qualitative rispetto al tipo di procedure svolte: i cosiddetti “protocolli diagnostici e terapeutici”. I diversi presidi, infatti, sarebbero stati

tenuti, nei settori identificati come di interesse strategico dal Tavolo tecnico-specialistico, alla sistematica **applicazione di protocolli diagnostici e terapeutici ispirati a consensus statement nazionali o internazionali e condivisi** dagli specialisti coinvolti nel trattamento di gruppi omogenei di patologie rare. Il Registro prevede **l’obbligatorietà della segnalazione ai fini del rilascio dell’esonazione**. Prevede siano indicati i criteri diagnostici applicati e sia stilata una scheda di **programma terapeutico, nel caso di prescrizioni farmacologiche**, che consenta l’**analisi di efficacia, di effetti avversi e di costo di trattamento** di singole patologie. Il Registro interregionale delle Malattie Rare rappresenta quindi uno strumento di identificazione di criticità, un parametro non autoreferenziale di attività di assistenza dei presidi della Rete ed un indicatore potenziale di investimento di risorse (Centro di coordinamento della rete interregionale – CMID ASL TO2, 2008, grassetto nell'originale).

Il dispositivo informatizzato poteva quindi produrre una maggiore standardizzazione (in direzione dei consensi nazionali o internazionali) e un controllo centralizzato, gravitante intorno alle disposizioni del Tavolo ed alla sorveglianza del

Coordinamento. Se questo processo mirava a garantire, in tutto il territorio, un uguale livello di assistenza, esso contribuiva anche a definire, consolidare e diffondere un preciso idioma della sofferenza. Le procedure informatizzate e codificate, infatti, agivano normalizzando le pratiche, che dovevano svolgersi secondo precisi “criteri diagnostici” e andavano attestate mediante “una scheda di programma terapeutico”. Anche le prospettive valoriali si consolidavano secondo specifiche priorità (i “settori identificati come di interesse strategico dal Tavolo tecnico-specialistico”) e uguali strumenti di giudizio (“l’analisi di efficacia, di effetti avversi e di costo di trattamento”, come anche l’“identificazione di criticità”). Questi processi, poi, influenzavano a loro volta la gestione delle risorse, strutturando così precise economie morali (“un indicatore potenziale di investimento di risorse”).

Nell’uniformazione delle prassi a livello regionale svolsero – e svolgono oggi – un ruolo importante anche i “consorzi clinico-assistenziali”. I consorzi sono gruppi di lavoro poli-specialistici, validati dal Tavolo tecnico-specialistico e impegnati soprattutto nella gestione degli interventi clinici. Ogni consorzio riguarda una specifica “patologia” o un gruppo di patologie “omogenee” e ha lo scopo di elaborare protocolli diagnostici e terapeutici che forniscano “una gestione del paziente **conforme alle linee guida delle Società Scientifiche ed uniformemente garantita** nel territorio regionale” (*ibidem*, grassetto nell’originale). Questi organi, inoltre, promuovono attività di ricerca plurispecialistica ed agiscono come “consensus statement su malattie rare specificamente indicate dal tavolo tecnico-scientifico come di interesse prioritario per il Sistema Sanitario Regionale” (*ibidem*). E’ dunque solo una minima parte delle malattie rare ad essere rappresentate dai consorzi, secondo precisi canoni di valutazione⁷⁹. I criteri adottati per la selezione sono infatti definiti a priori in relazione ad una difficoltà di normalizzazione:

I criteri utilizzati per la scelta delle patologie sono la presenza di controversie nella diagnosi delle malattie rare (come nel caso della connettivite indifferenziata o in

⁷⁹ Le attività consortili in Piemonte e Valle d’Aosta riguardano: le Neuropatie periferiche immunomediate; la Sindrome di Arnold Chiari, siringomielia e siringobulbia; le malattie da espansione di triplette; la Sindrome da anticorpi antifosfolipidi; l’Ipertensione polmonare primitiva; la Connettivite indifferenziata; la Sclerodermia; l’Amiloidosi; la Pubertà precoce; le Porfirie; la Sindrome di Prader-Willi; le Osteodistrofie congenite; le Malattie lisosomiali; le Uveiti; il Linfedema primitivo; la Sindrome di Klinefelter; le Sindromi surrenogenitali e le Sindromi poliendocrino-autoimmuni.

quello della pubertà precoce), la difficoltà nell'identificazione del percorso assistenziale ottimale da adottare (come nel caso delle amiloidosi sistemiche, della sindrome da anticorpi antifosfolipidi e della sindrome di Arnold-Chiari), i rilevanti costi assistenziali che necessitano di un attento monitoraggio delle prescrizioni e di un follow-up standardizzato inteso a validare l'indicazione terapeutica (come nel caso dell'ipertensione polmonare primitiva o delle malattie da accumulo lisosomiale) (Roccatello, Baldovino, 2011: 2).

I consorzi, quindi, possono essere interpretati come organi necessari al consolidamento di processi condivisi, in caso di situazioni in cui si presentano difformità di vedute all'interno della rete. Inoltre, la nascita stessa di un consorzio contribuisce a definire meglio i confini delle diverse categorie, in quanto ogni consorzio definisce se stesso attraverso una patologia o un gruppo di patologie considerate omogenee. Questo aspetto poi è ribadito dall'attività consortile atta specificamente a stabilire i criteri in base ai quali diagnosticare una singola patologia o un tipo di patologie (come nei casi sopra citati della "connettivite indifferenziata" o della "pubertà precoce"). C'è da aggiungere che in alcuni casi le definizioni dei consorzi non corrispondono esattamente alle denominazioni riconosciute a livello istituzionale: talvolta si producono ulteriori raggruppamenti, costituendo categorie più ampie rispetto a quelle utilizzate dalla nomenclatura formale (come nel caso delle "neuropatie periferiche immunomediate", delle "sindromi surrenogenitali" o delle "malattie da espansione da triplette"). Questa nuova organizzazione categoriale esprime obiettivi maggiormente orientati alle prassi, che coinvolgono sia la dimensione organizzativo-istituzionale, sia quella clinico-scientifica.

Ad ogni modo le nuove pratiche relative alle malattie rare sul territorio regionale non coinvolsero semplicemente le attività diagnostiche, laboratoristiche e terapeutiche. Le direttive istituzionali, infatti, interessarono anche altri ambiti, ad esempio quello farmaceutico. Nel 2005 una circolare regionale (Prot. 1577/U.C./SAN del 11 ottobre 2005) chiarì quali farmaci fossero erogabili in regime di esenzione ai pazienti affetti da malattie rare e quali fossero le modalità di erogazione. Due anni dopo, una seconda Circolare Assessorile sancì l'erogabilità in regime di esenzione totale di tutti i farmaci, compresi quelli in fascia C⁸⁰, i pro-

⁸⁰ Il Servizio Sanitario Nazionale classifica i prodotti farmaceutici in base al regime di rimoborsabilità. I farmaci in fascia C sono quelli per cui il costo è a carico del cittadino: alcuni tra questi richiedono la prescrizione del medico, mentre per altri essa non è necessaria (in questa fascia, ad esempio, rientrano i "farmaci da banco"). Le altre categorie

dotti esteri ed i galenici⁸¹ salvavita. Ancora una volta, la condizione necessaria per avere questi prodotti a titolo gratuito sarebbe stata l'iscrizione al Registro informatizzato che, insieme alla scheda di malattia, avrebbe garantito la compilazione di un piano terapeutico per malattia rara. Con questo (prodotto dallo specialista che ha in carico il paziente) l'utente si sarebbe dovuto recare presso la farmacia della ASL di residenza per ottenere il prodotto. Simile percorso trasformava sensibilmente la "vita sociale del farmaco"⁸² modificando, in particolare, le fasi di prescrizione e distribuzione, nonché gli attori coinvolti nelle stesse.

Un'ulteriore Delibera di giunta (Bollettino Ufficiale Regione Piemonte n.19, 10 maggio 2007), poi, estese l'accessibilità dei farmaci per le malattie rare, garantendo la possibilità di erogare nuovi farmaci ai pazienti al di fuori delle indicazioni presenti nella scheda tecnica (off-label). In questo modo, oltre ad agire sulla vita sociale dei farmaci in oggetto, si produssero ulteriori eccezioni ed ulteriori sconfinamenti, in grado di ampliare ancora i limiti d'intervento biomedici. Simili provvedimenti modificarono inoltre le logiche di scambio e le economie sottese alla circolazione dei prodotti: a provvedere ai finanziamenti erano ora i

includono invece i farmaci in classe A, ossia quelli a carico totale del Sistema Sanitario Nazionale e i farmaci in classe H, ossia quelli erogati da ospedali e strutture assimilate, che non sono reperibili in farmacia.

⁸¹ I farmaci galenici sono prodotti medicinali composti direttamente dal farmacista che, in questo modo, assume il ruolo di preparatore piuttosto che di dispensatore del farmaco.

⁸² Il concetto di "vita sociale del farmaco" è descritto da Van der Geest, Whyte e Hardon (1996) i quali vi riconoscono un "ordine biografico". Gli autori osservano, cioè, che "innanzi tutto i farmaci sono preparati solitamente in un contesto tecnologicamente avanzato, e commercializzati sia a fornitori su larga scala come ministeri della salute e aziende private, sia a commercianti al minuto (ospedali e cliniche, farmacisti, esercenti e medici generici). Successivamente, sono distribuiti ai consumatori attraverso una prescrizione o con vendita diretta. La prescrizione è una fase intermedia. Essa fornisce al paziente solo un pezzo di carta che può condurlo all'acquisto del farmaco. Dopo aver raggiunto le mani del consumatore il farmaco giungerà alla fase finale della sua vita: Qualcuno userà la medicina con il proposito di recuperare, migliorare o mantenere la propria salute [...] Infine i farmaci hanno, in qualche modo, una vita dopo la morte. Il soddisfacimento dello scopo della loro vita giace nel loro effetto sul benessere della persona che li assume. L'efficacia del farmaco è l'ultimo e decisivo livello della sua vita.

Ogni fase della vita è caratterizzata da un contesto specifico e da attori peculiari. Nella fase di produzione e commercializzazione, gli attori sociali prioritari sono gli scienziati e gli uomini d'affari che lavorano per le compagnie farmaceutiche. La fase della prescrizione coinvolge soprattutto professionisti sanitari e i loro pazienti nel contesto di una pratica medica. La distribuzione è portata avanti principalmente da venditori come farmacisti, venditori al minuto, rappresentanti di farmaci e loro clienti, in un contesto di mercato. L'uso ha luogo prevalentemente in un contesto familiare, lontano dai professionisti, così come la fase finale: l'efficacia. Ogni livello ha un 'regime di valori' espresso in insiemi distinti di idee sui medicinali. Nella fase di produzione e commercializzazione, i concetti di ricerca scientifica, bene di mercato e competizione commerciale sono dominanti. I medici generici vedono i farmaci come indispensabili nel loro incontro con il malato. I farmacisti ed altri venditori considerano i farmaci come merci, mentre i pazienti e i loro parenti si attendono che le medicine risolvano i loro problemi" (*ivi*: 156).

fondi destinati alle malattie rare e non altri capitoli di spesa, né la disponibilità del soggetto afflitto (influenza così su alcune microeconomie familiari). Inoltre le nuove disposizioni agirono sui processi di soggettivazione, così come sulle pratiche di produzione del sapere: si è già accennato in precedenza che l'iscrizione al Registro faceva sì che gli utenti venissero definiti, inseriti e riconosciuti in circuiti e procedure predisposte *ad hoc* e ciò avveniva anche in questo caso. Inoltre si può immaginare - anche se non vi sono dati a sostegno di simile supposizione - che le esenzioni avrebbero prodotto maggiore *compliance* nell'assunzione dei farmaci, limitando forme di resistenza, ritardo o auto-razionamento dettate da motivazioni economiche.

Nel 2010, infine, vi fu un ulteriore provvedimento regionale in materia di prodotti farmaceutici, che intervenne in misura ancora maggiore sulla vita sociale dei medicinali. Infatti, la Deliberazione della Giunta Regionale dell'8 marzo 2010 istituì una nuova rete tra Piemonte e Valle d'Aosta: la Rete Interregionale delle Farmacie Ospedaliere per la produzione dei "farmaci galenici orfani". Quest'ultima prevedeva che le farmacie ospedaliere delle due Regioni si impegnassero nella preparazione diretta di alcuni farmaci orfani, sotto forma di prodotti galenici. Le stesse farmacie, inoltre, avrebbero avuto il mandato di distribuire tali medicinali ricorrendo, a loro volta, alle farmacie ospedaliere delle ASL di residenza dei pazienti. Questo modello organizzativo era orientato a

migliorare le sinergie di sistema e ad ottimizzare la fornitura di farmaci che altrimenti non sarebbero disponibili per i pazienti. Il valore aggiunto della costituzione di una 'rete interregionale per la produzione dei galenici' è rappresentato dalla sua capacità di permettere un'economia di scala che consente di produrre i singoli galenici a livello di un unico sito produttivo e parallelamente di fornire il farmaco al paziente presso la farmacia ospedaliera della sua ASL di residenza. In questo modo si evitano la duplicazione della produzione dei singoli preparati, riducendo i costi dell'acquisto delle materie prime, e i lunghi viaggi per acquistare i preparati presso farmacie di altre Regioni o di altri Stati. Inoltre la rete ha permesso di valorizzare le peculiarità del farmacista ospedaliero, che a volte viene visto a torto come un mero dispensatore di farmaci e non come un professionista la cui attività è supporto indispensabile per la clinica (Roccatello, Baldovino, 2011: 2).

Evidentemente questa volta la situazione modificava ancora la vita sociale del

farmaco: sia intervenendo sulla fase preparatoria e su quella distributiva, sia producendo ricadute sulle reti di relazioni attraverso cui gli afflitti avrebbero avuto accesso alle terapie.

Abbandonando la dimensione precipuamente farmaceutica, comunque, va aggiunto che la rete piemontese non si limita a coinvolgere esclusivamente soggetti di ambito socio-sanitario, né che essa viene rappresentata in modo esaustivo dai soli dispositivi di legge. Infatti, le collaborazioni avviate in ambito regionale interessano uno spettro ben più ampio di interlocutori, articolandosi al di là degli ambienti considerati tradizionalmente “biomedici”. Nell’ambito della rete, ad esempio, sono state coinvolte aziende di altri settori, come il CSI-Piemonte (un consorzio di aziende pubbliche e private per le tecnologie di informazione e comunicazione); il C.S.P. - Centro supercalcolo del Piemonte (un organismo di ricerca regionale coinvolto in attività di ricerca industriale e sperimentale su innovazione e sviluppo); l'Olivetti I-Jet S.p.A (una società del gruppo Olivetti recentemente specializzata nello sviluppo di nuove biotecnologie).

Il CSI-Piemonte, in particolare, ha avuto un ruolo cruciale all'interno della rete, perché si è occupato della realizzazione e della gestione del software per il Registro Regionale delle malattie rare, un programma applicativo denominato MaRare. Al di là dell'ideazione e dell'attuazione della nuova tecnologia, il CSI intervenne in modo importante nella produzione e nella circolazione del sapere, poiché collaborò alla formazione degli operatori che avrebbero utilizzato il nuovo applicativo all'interno delle diverse aziende.

Le relazioni con questi enti si andarono definendo, soprattutto attraverso la realizzazione di specifici progetti di ricerca. Uno degli esempi è costituito dal Progetto sui “Kit diagnostici automatizzati per le malattie rare su piattaforme miniaturizzate del tipo Lab on Chip”. Questo progetto coinvolse il CMID, l'Università degli Studi di Torino, il C-Lab salute del CSI-Piemonte e l'Olivetti I-Jet S.p.A. L'obiettivo era la costruzione di strumenti ad alta tecnologia finalizzati alla diagnosi genetica delle malattie rare. In particolare si sarebbe realizzata una “piattaforma LOC”, ossia una

piattaforma analitica miniaturizzata [...] mediante lo sviluppo di chip 'usa e getta' a basso costo, basati sulla tecnologia cosiddetta Lab-on-a-chip. Tali sistemi potrebbe-

ro costituire degli *assays* completi e sfruttabili nella diagnosi genetica delle malattie rare, permettendo l'automazione di operazioni che oggi vengono svolte con modalità semi-automatica o addirittura manuale con una contestuale riduzione dei volumi necessari per l'esecuzione dell'esame, portando così un beneficio economico significativo sia in termini di personale che di costo dei reagenti e delle attrezzature⁸³.

Il testo sopra citato, oltre ad evidenziare l'elevato livello di tecnicismo implicato nel progetto, sottolinea, ancora una volta, la definizione di nuove prassi, relazionali ed economiche. Lo stesso materiale informativo, inoltre, riporta la necessità di strutturare ulteriori forme di collaborazione che, al di là della dimensione interaziendale, richiedono attività interdisciplinari:

Un progetto di questa portata coinvolge diverse figure professionali quali chimici, ingegneri, biologi, informatici. Notevole è l'impegno della parte chimico-ingegneristica [...] Altrettanto notevole è il ruolo dell'equipe biologica [...] Infine è indispensabile lo sviluppo di un software in grado di fornire un'interfaccia user-friendly per l'esecuzione delle operazioni.

Il progetto è così un esempio di quelle forme di relazioni e prassi che rendono la Rete Interregionale delle Malattie Rare ben più estesa e fluida di quanto codificato a livello istituzionale. I confini definiti dai documenti formali risultano in realtà riduttivi rispetto a quelli stabiliti dalle pratiche effettive, dove molti sconfinamenti – concettuali, economici, relazionali e disciplinari – contribuiscono all'effettiva plasmazione delle interrelazioni, delle rappresentazioni e degli idiomi delle malattie rare. Il campo d'azione delle nuove biopolitiche, quindi, coinvolge soggetti molteplici, pratiche variegata (dalla clinica all'informatica, dalla farmaceutica all'ingegneria), e tecniche e risorse plurali. Solo posizionandosi all'interno della rete stessa e adottando una prospettiva maggiormente partecipata, quindi, è stato possibile cogliere quegli sguardi, interpretazioni e dinamiche che sfuggono all'analisi storico-genealogica.

⁸³ Il brano citato deriva da materiale informativo diffuso e raccolto durante il 14° Convegno di Patologia Immune e Malattie Orfane tenutosi nel gennaio del 2011.

PARTE SECONDA

**Alla ricerca (etnografica) delle malattie rare: processi di
plasmazione in campo**

INTRODUZIONE

“Ci sembra così auspicabile che ogni opera sia travagliata dalla coscienza dell'incompiutezza. Che ogni opera non mascheri la breccia aperta ma la approfondisca. Quello che occorre non è un rilassamento della disciplina intellettuale ma che se ne inverta il senso e che la si dedichi al compimento dell'incompiutezza”
(Morin, 2007: 29).

L'idea di condurre una ricerca etnografica nell'ambito delle malattie rare è nata dall'articolarsi di avvenimenti che mi hanno introdotta nella Rete Regionale di Piemonte e Valle d'Aosta. In seguito, lo svolgersi degli eventi mi portò ad assumere diversi ruoli, collocazioni e posizionamenti all'interno della rete stessa. Sono stata destinataria di borse di ricerca, impiegata e assistente amministrativa; mi hanno considerato di volta in volta una laureata in lettere e filosofia, una segretaria o un'antropologa; ho lavorato come dottoranda di ricerca e collaboratrice a progetti, ma anche come telefonista e organizzatrice di lunghi calendari-visite; sono stata osservatrice, confidente, amica o nemica di professionisti ed utenti che percorrevano, più o meno stabilmente, il Centro. Nella rete ho instaurato contatti con numerosi soggetti interni, esterni o ai margini di essa: ho lavorato con operatori specialisti nell'ambito delle malattie rare; ho chiacchierato con pazienti⁸⁴ e stretto conoscenza con informatori farmaceutici; ho

⁸⁴ Nell'intera dissertazione, il concetto di “paziente” non vuole essere inteso in senso acritico, né riferirsi ad una caratteristica oggettiva attribuita a tutti gli utenti dei servizi sanitari. Il concetto di “paziente” va infatti riferito ad un preciso processo socio-culturale che scaturisce nel momento in cui un soggetto ritiene di necessitare di cure biomediche. Nel momento in cui egli/ella decide di rivolgersi ai servizi sanitari, la *patienthood* va costruendosi se avviene un riconoscimento da parte dei professionisti che ritengono opportuno fornire delle prestazioni al soggetto suddetto, considerandolo appunto un “paziente”. Questo non esclude il fatto che ogni soggetto possa rielaborare ed incorporare creativamente questo ruolo, in base alle personali interpretazioni del disagio, delle pratiche terapeutiche ritenute adeguate, e dei rapporti con i servizi disposti a fornire tali cure. La *patienthood* è quindi di un “ruolo prodotto e principalmente acquisito nelle interazioni cliniche biomediche” (Harvey, 2008: 578).

seguito eventi pubblici e conferenze con esponenti di varie associazioni; ho presenziato a riunioni con pediatri di base, bioeticisti e filosofi che della rete non facevano parte o che vi hanno partecipato solo per un breve periodo.

Anche la mia collocazione fisica è mutata col tempo: se inizialmente trovai posto al cuore della rete lavorando presso il CMID, in seguito mi spostai in un contesto più decentrato, collaborando con il Responsabile delle Malattie Rare dell'Ospedale Infantile Regina Margherita (OIRM).

Il CMID, come abbiamo già descritto, costituiva a tutti gli effetti il fulcro della rete delle malattie rare - regionale prima ed interregionale in seguito - in quanto ne era il Centro di Coordinamento, mentre la posizione del Presidio OIRM era più ambivalente. Esso era uno dei tanti nodi di quella rete “diffusa” sul territorio che è stata descritta nel Capitolo precedente. Inoltre, trattandosi di un centro pediatrico, coinvolgeva quasi esclusivamente bambini e adolescenti (per quanto vi fossero numerose eccezioni a tale specificità). Tuttavia, trattandosi dell'unico ospedale pediatrico della Regione, esso esercitava comunque un ruolo centrale, poiché vi convergeva una parte considerevole dei pazienti pediatrici piemontesi con “malattia rara”. Inoltre tra le malattie rare prese in esame qui vi erano anche condizioni che affliggevano gli adulti, nei casi in cui gli specialisti non pediatri ritenevano di non avere competenze sufficienti⁸⁵.

Di fatto, in entrambi i Centri ruotavano soggetti disparati: afflitti da patologie “rare” e da “malattie” comuni; sofferenti considerati “sani”; “malati” che non percepivano alcun disagio; professionisti medici, paramedici e non medici; esponenti aziendali e rappresentanti delle associazioni. A tali dinamiche centripete, però, si affiancavano processi opposti, per cui gli esperti uscivano dalle proprie sedi per fornire consulenze, instaurare collaborazioni o organizzare eventi pubblici. Essi si appoggiavano spesso a sedi extra-ospedaliere (istituzionali o private) per partecipare a riunioni più o meno formali, raggiungere chi richiedeva informazioni o costituire gruppi di lavoro sulle malattie rare.

Le esperienze vivaci e mutevoli che feci in questi contesti resero assolutamente stimolante l'idea di produrre un'etnografia sulle malattie rare. D'altra parte era evidente che proprio la multiformità di queste esperienze avrebbe

⁸⁵ Generalmente ciò avveniva nel caso di patologie che, fino ad alcuni anni or sono, conducevano alla morte nei primi anni di vita. Le nuove procedure terapeutiche hanno spesso prodotto una prognosi differente, prolungando la vita dei pazienti. Di queste condizioni, però, molti medici dell'adulto ritengono di non avere sufficiente esperienza.

suscitato alcune criticità.

Innanzi tutto le malattie rare costituivano un ambito di ricerca innovativo in antropologia medica, ma proprio questo aspetto implicava anche la scarsa presenza di studi ad esse dedicati. E' pur vero che, nelle scienze sociali più in generale, i già citati lavori di Huyard (2007, 2009a, 2009b, 2009c, 2012) avevano esplorato l'origine della categoria, le modalità con cui quest'ultima agiva nell'esperienza vissuta di alcuni soggetti e le caratteristiche delle associazioni di pazienti. D'altra parte, questi stessi studi, pur avvalendosi di metodi di ricerca qualitativa, non si basavano su indagini specificamente etnografiche, fornendomi pochi spunti in tal senso.

Allo stesso modo, gli scienziati sociali che indagarono singole malattie rare non si avvalsero del metodo etnografico. Hedgecoe (2003), ad esempio, descrisse l'espansione nosologica relativa alla categoria di fibrosi cistica⁸⁶, mentre Rabeharisoa (2003) e Callon (Callon, Rabeharisoa, 2003) si concentrarono sulla partecipazione dell'Associazione Francese contro le Miopatie-Organizzazione Francese per la Distrofia Muscolare (AFM) alle pratiche di produzione del sapere. Questi autori esaminarono documenti e archivi, effettuarono interviste e parteciparono a riunioni, senza però strutturare vere e proprie etnografie. Inoltre, essi non si concentrarono sulla relazione tra le condizioni da loro indagate e i concetti di “rarità” o di “malattie rare” in generale, limitandosi ad esaminare la categoria presa in considerazione in quanto entità a sé stante.

Anche in ambito specificamente antropologico vi sono stati alcuni studiosi che hanno mostrato interesse per singole malattie annoverabili tra le “patologie rare”. Rose e Novas (Novas, 2006; Novas, Rose 2000; Rose, Novas, 2005), che hanno elaborato strumenti analitici determinanti per il mio lavoro, hanno proposto

⁸⁶ Vale la pena ricordare che in Italia la fibrosi cistica, nonostante le stime di bassa prevalenza, non rientra nell'elenco delle malattie rare, poiché essa è già destinataria di una normativa specifica che garantisce particolari tutele a chi ne è afflitto. Tuttavia, in altri Paesi (ad esempio in Francia) essa è iscritta a tutti gli effetti tra le “malattie rare”.

alcuni riferimenti sulla Corea di Huntington⁸⁷ e lo Pseudoxantoma elastico⁸⁸ (in Italia due patologie elencate dal DM 279/2001).

In relazione alla Corea di Huntington i due autori si sono soffermati sulle pratiche attivate da alcuni soggetti ritenuti affetti, per esplorare nuove forme di biosocialità emergenti (Rose, Novas, 2005). Nel lavoro si osserva come, intorno a tale categoria nosologica, si fossero costruite nuove arene pubbliche, nuove forme di responsabilità e nuove pratiche della speranza: in poche parole, nuove forme di cittadinanza biologica. Nello stesso articolo, gli autori si sono soffermati sul concetto di biovalore, associandolo all'individuazione del gene dello Pseudoxantoma elastico: questa “scoperta” portò a rappresentare in modo innovativo corpo, salute e vitalità umana⁸⁹. Nell'articolo, tuttavia, l'interesse per le due categorie patologiche assume una valenza esemplificativa ed è finalizzato

⁸⁷ La Corea di Huntington è una malattia inserita nell'elenco delle malattie rare italiano. Secondo la classificazione internazionale essa è collocata tra le “malattie del sistema nervoso e degli organi di senso”. Sul sito interregionale di Piemonte e Valle d'Aosta essa è descritta come una “Malattia ereditaria degenerativa che colpisce la corteccia cerebrale ed i nuclei della base dell'encefalo. La sintomatologia è caratterizzata dall'associazione di disturbi psichici con modificazione della personalità e movimenti involontari rapidi detti 'coreici'. L'esordio è insidioso e caratterizzato dalla comparsa di turbe del comportamento (irritabilità, improprietà di linguaggio, deliri persecutori) e da movimenti involontari rapidi dei muscoli facciali, soprattutto dei muscoli orbicolari delle palpebre, della bocca e dei muscoli linguali. Successivamente compaiono movimenti improvvisi degli arti. La faccia è interessata da smorfie continue. Non rara è la disartria, disturbo dell'articolazione del linguaggio, la disfagia o disturbo della deglutizione ed alterazioni della respirazione [...]. La malattia è trasmessa ereditariamente come carattere autosomico dominante legato al cromosoma 4 (un individuo affetto ha una probabilità del 50% di trasmettere la malattia ad ogni figlio). Essa è dovuta alla mutazione di un gene localizzato sul cromosoma 4 e deputato alla produzione di una proteina detta 'huntingtina' [...]” (http://www.malattierarepiemonte.it/estrai_scheda_malattia.php?ID=135&nome_malattia=Huntington,%20corea%20di).

⁸⁸ Lo Pseudoxantoma elastico, altra malattia riconosciuta tra le malattie rare in Italia, secondo l'International Classification of Disorders rientra tra le “malformazioni congenite”. Sul sito della Rete Interregionale di Piemonte e Valle d'Aosta, lo Pseudoxantoma elastico è presentato come una “Malattia ereditaria del tessuto connettivo caratterizzata da alterazioni delle fibre elastiche con conseguenze patologiche sulla cute, occhi e sistema cardiovascolare. Generalmente nell'infanzia compaiono papule giallastre raggruppate di preferenza sul collo e nelle pieghe cutanee, conferendo un caratteristico aspetto a 'pelle di pollo' o 'ad acciottolato'. La cute, sede delle lesioni, perde progressivamente elasticità e diventa più flaccida e cadente. Gli occhi possono presentare alterazioni della retina denominate 'strie angioidi', secondarie ad una rottura di un foglietto interno della retina ricco di fibre elastiche, denominato 'membrana di Brunch'. Ciò è responsabile di emorragie, formazione di nuovi vasi ed anche potenziale distacco di retina con perdita progressiva della capacità visiva. Trattasi di una malattia genetica eterogenea. La forma più comune è dovuta a mutazioni del gene ABCC6 sul cromosoma 16p13.1” (http://www.malattierarepiemonte.it/estrai_scheda_malattia.php?ID=276&nome_malattia=Pseudoxantoma%20elastico).

⁸⁹ Secondo Rose e Novas, la nuova visualizzazione del corpo a livello molecolare non si limitò a modificare le forme di produzione della salute e della vitalità umana, ma agì anche generando nuovi valori biologici plasmati contemporaneamente in termini etici e commerciali. Essa, pertanto, riconfigurò l'etica stessa come una merce commerciabile.

principalmente ad illustrare la relazione tra le pratiche socio-culturali ad esse associate e i concetti analitici proposti. In alcun modo, invece, viene contemplata un'eventuale relazione tra la Corea di Huntington (o lo Pseudoxantoma elastico) e la classe più ampia delle “malattie rare”. Inoltre, anche da un punto di vista metodologico l'articolo non propone una riflessione sulle pratiche di ricerca utilizzate, né un'approfondita descrizione etnografica.

Maggiori riferimenti metodologici sono rilevabili in un altro lavoro degli stessi autori (Novas, Rose, 2000), in cui è stato esaminato il concetto di “responsabilità genetica”, sempre in relazione alla Corea di Huntington. In questo caso Novas e Rose esplorarono alcuni siti Internet (in particolare forum e chat) ove nuove forme di personalità si andarono creando in relazione alla patologia in questione. D'altra parte, anche qui non ritroviamo una vera e propria analisi etnografica.

Infine, un più recente lavoro di Novas (2006) ha dedicato ampio spazio alle forme di attivismo organizzatesi intorno allo Pseudoxantoma elastico. Anche in questo caso, però, non è stata presa in considerazione la “rarietà” di questa patologia, né sono state approfondite le specificità metodologiche della ricerca.

Di maggiore interesse per quanto concerne il metodo è stato lo studio svolto da Myra Bluebond-Langner presso il St. Christopher's Hospital for Children a Philadelphia (1996). In questo caso l'antropologa, attraverso un'etnografia condotta in ospedale, esplorò le prospettive e i vissuti di genitori, fratelli e sorelle di bambini con fibrosi cistica. L'autrice ha proposto una rappresentazione vibrante, vivida ed estremamente partecipata della propria esperienza sul campo, costituendo per me una preziosa fonte d'ispirazione. Ancora una volta, però, il concetto di “rarietà” non venne assolutamente esplorato.

Alla luce di questa prima disamina bibliografica, il lavoro di ricerca che mi apprestavo a fare risultava intrigante, ma difficoltoso: sia perché la categoria di “malattia rara” nel suo complesso era scarsamente indagata dalle scienze sociali, sia perché il metodo etnografico era stato raramente adottato anche nelle poche analisi esistenti su tematiche attigue. E' pur vero che vi è ormai un'ampia letteratura medico-antropologica fondata su pratiche etnografiche condotte in ospedale (Finkler, 2004; Gibson, 2004; Kleinman, Benson, 2006; Long, Hunter, van der Geest, 2008; van der Geest, Finkler, 2004; Zaman, 2004, 2005). Inoltre, anche in passato non mancano esempi di studi svolti in quest'ambito (Bluebond-

Langner, 1978; Mattingly, 1998; Taussig, 2006). D'altra parte la mia ricerca non voleva semplicemente concentrarsi sul singolo contesto ospedaliero.

Innanzitutto, il lavoro era multisituato, poiché prendeva in esame due centri: il CMID ed il Presidio OIRM. A questo si aggiungeva il fatto che i due contesti dovevano emergere come due nodi d'intersezione iscritti entro reti fluide e dinamiche: di fatto sarebbero state queste reti a costituire il campo della ricerca. Pertanto, pur trascorrendo una quantità considerevole di tempo tra le pareti ospedaliere (in studi medici, ambulatori, uffici e day hospital), quelle stesse pareti non avrebbero dovuto delimitare i confini del mio campo. Il CMID ed il Centro di Riferimento dell'OIRM, cioè, non dovevano apparire come entità chiuse: piuttosto avrei voluto rappresentarli come dei punti, attraversati da una “pluralità di reti – ecologiche, economiche, linguistiche, parentali, politiche” (Amselle, 2001: 37). Simili reti andavano iscrivendo quegli stessi punti – e le pratiche sulle “malattie rare” che vi erano agite - entro “spazi sociali concentrici o parzialmente secanti” (*ibidem*).

Decisi dunque che avrei mostrato, innanzitutto, le connessioni e le interferenze socio-culturali relative alle malattie rare. Solo in seguito, avrei descritto eventuali tentativi di stabilizzazione⁹⁰ praticati al CMID e all'OIRM per controllare la fluidità di quelle stesse connessioni e interferenze (ad esempio attraverso la definizione di competenze, identità e ruoli inerenti specificamente ed esclusivamente alle “malattie rare”). I miei studi avrebbero quindi indagato le modalità con cui le “malattie rare” venivano continuamente ridefinite, stravolte e maneggiate, passando dall'uno all'altro Centro, da questi alle Reti istituzionali e ai vissuti soggettivi e, viceversa, dalle Reti ufficiali e dalle esperienze soggettive ai due Centri. Gli studi qui condotti rendevano possibile un lavoro di questo genere, poiché al CMID e all'OIRM sedimentavano sia processi macroscopici (forme di biocittadinanza e biopolitica, pratiche di produzione del sapere, modalità di *governance* organizzatesi intorno alle malattie rare), sia fenomeni microscopici

⁹⁰ I processi di “stabilizzazione” vengono presi in esame da Remotti, il quale li considera pratiche socio-culturali attivate al fine di alleviare il senso di precarietà che domina l'esistenza umana (cfr. nota 37). Secondo Remotti, infatti, “il desiderio di stabilità è così forte proprio perché [...] non disponiamo di un 'assetto stabile' e di una 'base sicura'; ovvero, se poggiassimo davvero su una roccia cartesiana non proveremmo una brama di stabilità così bruciante” (Remotti, 2008: 15). Nel tentativo di procurarsi la stabilità tanto ambita, gli esseri umani definirebbero allora delle identità collettive, dei “noi” presso cui trovare rifugio: “[...] isole, aree protette, dotate di relativa stabilità e sicurezza: nei 'noi' – di solito – c'è da temere di meno” (*ivi*: 214).

(esperienze e narrazioni di singoli soggetti, così come strategie politiche ed infrapolitiche da loro attivate). Il mio lavoro avrebbe quindi avuto un duplice orientamento: da una parte avrei colto le dinamiche per cui il macroscopico veniva incorporato dal singolo attraverso le “malattie rare”; nello stesso tempo avrei esplorato come il microscopico era in grado di trasformare il contesto attraverso continue riplasmazioni categoriali. Il CMID e il Presidio OIRM mi avrebbero fornito un punto di osservazione di simili traiettorie, consentendomi anche di partecipare a brevi segmenti di esse.

Tuttavia, un'etnografia atta ad illustrare tali interconnessioni avrebbe presentato due ulteriori criticità: la difficoltà di delimitare il campo di ricerca ed il problema di trasformare un'esperienza tanto articolata in un testo.

Evidentemente non si tratta di due questioni originali, poiché gli studi antropologici interpretativisti e post-strutturalisti si sono già ampiamente interrogati in materia. E' dagli anni Ottanta, infatti, che essi hanno evidenziato come il campo di ricerca non sia semplicemente un'entità in attesa di essere “scoperta” e come la monografia etnografica non si limiti ad essere il resoconto obiettivo di ciò che un ricercatore qualunque contempla oggettivamente.

Per quanto concerne il campo, tali prospettive hanno sostenuto che questo non pre-esiste né precede la pratica di ricerca. Esso non è uno spazio esterno al quale l'etnografo approda e che viene ritratto acriticamente. Al contrario, il campo è esito del lavoro etnografico: esso si delinea con l'incedere del ricercatore e prende forma seguendo i suoi movimenti. Il campo acquisisce nel tempo la propria solidità, come accade alla terra nella bella metafora della mangrovia proposta da Grasseni e Ronzon (seppur per altri scopi):

Il complesso sistema di radici aeree comincia ben presto a trattenere terreno galleggiante, alghe e detriti. Col passare del tempo, l'accumulo di materiale forma una piccola isola, che progressivamente si ingrandisce. Un numero crescente di isole simili può alla fine fondersi, estendendo la battigia al di là degli alberi. Per tutta la durata di questo processo, è dunque la terra ad essere progressivamente costruita dagli alberi (Grasseni, Ronzon, 2004: 7).

Così come nella mangrovia la terra è costruita dalle piante, il campo viene generato dal ricercatore: le “radici aeree” - che fuor di metafora potrebbero

rappresentare l'insieme degli strumenti analitici e delle competenze metodologiche - creano una forma particolare, per l'appunto il “campo”.

In questo senso il “campo” risulta anche un'entità polisemica (Malighetti, 2004: 4), poiché riguarda uno spazio geografico e, contemporaneamente, il luogo in cui si configurano l'attività intellettuale e l'esperienza formativa dell'antropologo. Il campo, inoltre, definisce l'“oggetto” della ricerca (un oggetto che paradossalmente non è oggettivo). Infine, esso è un insieme di relazioni, un'arena politica in cui si plasmano significati, rappresentazioni e pratiche. Il campo, quindi, si articola intorno alle interazioni dei diversi soggetti che partecipano alla ricerca, tra cui l'antropologo stesso, il quale vi interviene con la propria esperienza incorporata. Come sostiene Malighetti

La negoziazione sul campo non poteva non essere influenzata dalla mia storia personale, dalla mia personalità, dal mio orientamento teorico, dal mio ruolo istituzionale, come anche dal mio coinvolgimento emotivo, politico e ideologico e dalle differenti circostanze che incontravo. Queste, a loro volta, erano determinate dalle qualità degli interlocutori, dalle specifiche caratteristiche della comunità nella sua relazione con il contesto generale inglobante (*ivi*: 70).

Nel mio percorso di ricerca questi presupposti metodologici risultarono particolarmente rilevanti, poiché le mie vicende personali influenzarono pesantemente la conformazione del campo. Fu infatti evidente come le coordinate spazio-temporali che definirono l'area di studio non fossero solo l'esito del mio interesse intellettuale, ma anche del mio poliedrico posizionamento. In particolare, le opportunità professionali che si aprirono mano a mano sul campo, segnarono a loro volta le direzioni e l'estensione di quest'ultimo. Come narrerò in dettaglio, la prima borsa di studio conseguita al CMID influenzò profondamente la scelta del mio ambito di ricerca. In seguito, però, furono gli studi antropologici ad avvicinarmi al Referente per le malattie rare dell'OIRM il quale mi fornì, a sua volta, nuove possibilità di collaborazione. Ancora, le più recenti opportunità professionali modellarono ulteriormente le traiettorie del campo, indirizzando il mio lavoro verso le malattie rare pediatriche.

Questo intreccio di obiettivi personali ed interessi di ricerca, così, lungi dall'essere “poco scientifico” (come potrebbe ritenere un naturalismo ingenuo),

mi consentì di comprendere come l'esperienza di vita del ricercatore influenzi pesantemente i suoi studi e, viceversa, come gli studi influenzino le sue esperienze di vita. Così, mentre io “costruivo” il campo d'indagine, questo andava modellando me stessa: esso modificava le mie prospettive su salute e malattia, i miei quadri di riferimento e le dimensioni valoriali che vi associavo. Inoltre il campo andava trasformando le mie relazioni interpersonali, le possibilità e le aspettative future, l'immaginario rispetto a ciò che sarei potuta essere e persino le mie esperienze incorporate (quante volte immaginai di essere portatrice di quegli stessi disagi che raccoglievo in interviste e confidenze!). In quest'ottica il campo di ricerca si rivelava un campo di relazioni da me strutturato, ma anche strutturante: esso, cioè, sapeva darmi una “forma”, in un'ottica assai vicina al “pensiero relazionale” di Ingold. Per Ingold, infatti, gli stessi organismi non sono entità predefinite, ma “[...] luoghi di crescita e di sviluppo all'interno di un continuo campo di relazioni. E' un campo che si dispiega (*unfold*) nelle storie di vita degli organismi e che essi introflettono (*enfold*) nelle loro specifiche morfologie, capacità di movimento, di coscienza e di risonanza” (Ingold, 2004: 79).

Secondo questa concezione, peraltro, un campo di relazioni non plasma solamente gli organismi che vi partecipano, ma ne modella anche gli artefatti e le tecniche. Dal campo di forze, o “campo morfogenetico”⁹¹ (*ivi*: 203) scaturiscono – o “crescono” – gli oggetti, le tecnologie, i prodotti di design. Ogni artefatto sarebbe una “cristallizzazione dell'attività condotta all'interno di un campo relazionale, per cui le regolarità della forma incorporano le regolarità del movimento che la fanno emergere” (*ivi*: 205). In questo senso il mio campo di ricerca non si limitò ad essere un ambito strutturato da me, e strutturante me stessa: esso fornì anche le condizioni per ciò che io avrei prodotto, come il presente scritto. Le percezioni e le esperienze che elaborai, insieme ai rapporti di forza, agli scambi di opinioni ed ai contrasti che ebbero luogo sul campo mi portarono, ad esempio, a redigere in un certo modo i miei diari: li scrissi in momenti particolari, evidenziando o criticando situazioni specifiche e mettendo in luce certe storie e non altre.

Anche la scelta di come effettuare le interviste, a chi proporle o quando

⁹¹ Ingold definisce il campo morfogenetico come “il sistema totale di relazioni che è stabilito in virtù della presenza dell'organismo che si sviluppa nel suo ambiente” (Ingold, 2004: 203).

dare spazio a diversi punti di vista si originò all'interno di quel campo relazionale complesso, in cui intervenivano dinamiche macroscopiche e microscopiche insieme: intuizioni, simpatie, possibili partecipazioni a progetti, disponibilità di finanziamenti, collaborazioni con esperti.

Infine, fu l'articolarsi della mia esperienza sul campo, a condurmi ad ideare talune ipotesi che, in associazione a specifici strumenti analitici e metodologici, mi permisero di interpretare i dati raccolti, di strutturare un certo indice, di organizzare la sequenza dei capitoli. Il presente testo, quindi, più che la conclusione del mio lavoro, potrebbe essere considerato parte di un processo in cui una forma specifica “[...] viene associata a un obiettivo umano e dissociata dal flusso continuo dell’attività intenzionale” (*ivi*: 138). Questo lavoro, poi, sarà in futuro soggetto ad ulteriori revisioni, a nuove interpretazioni, a possibili critiche che segneranno una fase ulteriore della sua “vita” e, nel contempo, porteranno a rileggerne e risignificarne alcuni contenuti. In questo senso, il processo di cui il testo è espressione non si configura linearmente, come un percorso segnato da un inizio ed una fine. Piuttosto è caratterizzato da una circolarità ermeneutica, per cui interazioni dinamiche e dialogiche gli attribuiscono continuamente nuovi significati.

La circolarità di questo processo da cui il testo emerge, di fatto, è ravvisabile già nella sua struttura. L'organizzazione delle diverse parti, infatti, non segue una semplice linearità cronologica: quando ho elaborato la digressione storico-genealogica, infatti, la mia esperienza etnografica era al culmine e, ciò nonostante, ho scelto di presentare l'esperienza sul campo solo in seguito, a partire da questa Seconda Parte del lavoro. Tale inversione temporale ha avuto lo scopo intenzionale - e fittizio⁹² - di illustrare come una serie di processi macroscopici che storicamente precedevano la mia etnografia (come le contese sui farmaci orfani, la diffusione del concetto di “malattia rara” in Europa, la nascita di reti istituzionali e di movimenti associativi) mi avrebbero “catturata” quando avessi intrapreso il lavoro di ricerca. Ciò nondimeno, fui io, alla luce di quanto emerso dalla ricerca stessa, a ricostruire quei fenomeni, nel momento in cui ne elaborai un’interpretazione e li “catturai” a mia volta nel testo. Quest'ultimo, così, si rivela a tutti gli effetti una “fenomenotecnica”⁹³ (Bachelard, 1998), ossia una pratica di

⁹² Discuto l'uso del concetto di “fanzionalità” in questa stessa Introduzione.

⁹³ Si veda nota 9.

produzione di quei fenomeni che vado narrando e descrivendo.

L'intero scritto, dunque, presenta una natura finzionale, che i capitoli etnografici vogliono almeno in parte svelare, recuperando una dimensione partecipata e soggettiva. Con questo, non voglio dire che il lavoro sia un falso o un mero frutto della mia fantasia. Come ho detto, le stesse possibilità imaginative sono state stimulate dal campo di relazioni in cui fui situata. In questo senso, vado adottando la definizione di "finzione" proposta da Geertz, ossia "[...] finzioni nel senso che sono 'qualcosa di fabbricato', 'qualcosa di modellato' - il significato originario di *fictio* - non che sono false, irreali o semplicemente ipotesi pensate "come se"" (Geertz, 1998: 53). A riguardo, mi riferisco anche alle successive rielaborazioni proposte da Clifford, il quale sottolineava che

[...] com'è comunemente usata nella recente teoria testuale, ha perso la sua connotazione di falsità. Di qualcosa che si oppone alla verità. Indica la parzialità delle verità culturali e storiche, i modi in cui esse sono sistematiche ed esclusive. Le opere etnografiche si possono correttamente chiamare finzioni nel senso di "qualcosa che è stato fabbricato, o modellato", il nucleo della radice latina della parola *fingere*. Ma insieme al significato di "fare", ci deve essere anche quello di "inventare", creare cose che non sono propriamente vere (*fingere*, in alcune sue accezioni, implica un elemento di falsità). Gli scienziati sociali interpretativi hanno recentemente cominciato a considerare le buone etnografie "vere finzioni", ma generalmente lo hanno fatto riducendo l'ossimoro alla banale constatazione che tutte le verità sono costruite (Clifford, 1997: 29)

Il resoconto etnografico che segue, quindi, oltre a fondare questa ricerca ha un preciso obiettivo epistemologico: esso dovrà operare un disvelamento rispetto alla mia presenza sul campo, nel testo e nelle interpretazioni proposte. Così, se nella Prima Parte di questo lavoro il mio personale posizionamento è risultato marginale, mancando di mostrare in che modo anche l'analisi storico-genealogica sia stata frutto del mio particolare coinvolgimento, l'etnografia deve operare un correttivo. Essa illustrerà in che modo i miei strumenti, i miei punti di vista e le mie esperienze, in interazione con quelli incontrati sul campo, abbiano fondato l'intera tesi. Così facendo proporrò non solo un'osservazione partecipante, ma anche un'osservazione della mia partecipazione (Tedlock, 1991, 2007), ponendo

peraltro le basi per il sesto ed ultimo Capitolo di questo lavoro che si concentrerà sul ruolo dell'antropologia in ambito medico.

In questo inquadramento teorico vanno situate le rappresentazioni e le pratiche che illustrerò. Per quanto mi sia sforzata di raccogliere e dar voce a prospettive e significati tra loro difformi e contrastanti, il mio lavoro non potrà fornirne un fedele rispecchiamento. L'etnografia, piuttosto, dovrà essere paragonata ad un processo di traduzione, in cui ho tentato di mediare fra i miei punti di vista e le categorie ed i concetti continuamente incontrati sul campo, spesso contrapposti ed autoescludentisi. Ho tentato in questo modo di assolvere allo scopo dell'opera etnografica, che risiede “[...] nel trovare, all'interno del proprio orizzonte, delle proprie pratiche linguistiche, della propria esperienza, le risorse che ci possano permettere di confrontarsi con ciò che ci è alieno” (Malighetti, 2004: 8). Questo mi ha ricordato un più ambizioso obiettivo dell'antropologia che è quello di

[...] antropologizzare l'occidente: far vedere il modo esotico con cui ha costituito la realtà; sottolineare gli ambiti che in modo scontato vengono considerati universali (e questo include l'epistemologia e l'economia); renderli il più possibile storicamente peculiari; mostrare come le loro affermazioni di verità siano legate a pratiche sociali e come conseguentemente siano diventate forze effettive nel mondo sociale (Rabinow, 1997: 302).

Per questi motivi mi sono sforzata di recuperare anche quei significati e quelle azioni incontrate sul campo che mi apparivano scarsamente comprensibili o difficilmente condivisibili. Pertanto, al fianco di prospettive “scientificamente dimostrabili” e “sensate”, espresse da operatori “ragionevoli” o da pazienti “ideali”⁹⁴, ho voluto dare spazio a pratiche apparentemente dissonanti, a richieste ritenute irragionevoli, alle azioni che risultavano assurde e alle persone considerate “pazze”, che tuttavia venivano affacciandosi al nuovo spazio discorsivo aperto dalle “malattie rare”. Poteva trattarsi di eziologie “prive di fondamenti scientifici”, di rivendicazioni “folli” o di richieste terapeutiche “inappropriate”: un insieme indistinto di “mostruosità”⁹⁵ che, allontanandosi dai

⁹⁴ Gli attributi qui riportati tra virgolette sono recuperati da diari e interviste e si riferiscono ad alcune modalità utilizzate da diversi interlocutori per definirsi vicendevolmente.

⁹⁵ Foucault stesso parla di “mostri, la cui forma cambia colla storia del sapere” (Foucault, 2004: 17) e che si aggirano all'esterno di una scienza. Personalmente utilizzo qui il concetto

discorsi condivisi da un certo ambito disciplinare, sembravano costituire il negativo di una diapositiva, rivelando quella teratologia del sapere a cui ha accennato Foucault⁹⁶. Sono così giunta a ipotizzare che l'ampliamento ermeneutico generato dalla categoria di "malattia rara" (vedi II Capitolo) abbia spinto concezioni generalmente site oltre i confini biomedici, a tentare di ottenere un riconoscimento. In questo modo le "malattie rare" avrebbero fornito un possibile spazio di espressione e legittimità a esperienze solitamente sconosciute. D'altra parte, specifiche pratiche di stabilizzazione erano state attivate proprio per porre a freno simili fenomeni e delimitare i confini categoriali e disciplinari, ripristinando un ordine. Tuttavia, un minimo margine di negoziazione è rimasto aperto. Le "malattie rare" vengono di volta in volta agite strategicamente da medici specialisti, medici di base, pazienti e loro familiari. I confini definitivi sono continuamente discussi, contestati e ristabiliti al punto che, nel corso di simili interazioni, anche le più ampie categorie di "rarità", "malattia" e "verità" vengono continuamente ri-plasmate. Nuove zone di marginalità e nuove pratiche di cittadinanza prendono forma in simili processi, così come nuove modalità di soggettivazione e nuove crisi della presenza.

I capitoli che seguono sono quindi specificamente etnografici e hanno un doppio scopo: da un punto di vista metodologico, essi vogliono ricostruire una prospettiva situata, dialogica e partecipata, in cui l'esperienza etnografica emerga come una pratica finzionale agita sul campo, scaturita dal campo, ma anche strutturante il campo. In secondo luogo, essi mirano a proporre un orizzonte significativo, in cui pratiche multiformi e contrastanti inerenti in un modo o nell'altro alle "malattie rare" acquisiscono un senso.

In particolare, nel Capitolo III descriverò il processo da cui ha preso avvio il campo di ricerca, nel momento in cui le mie esperienze personali si sono iscritte

di "mostruoso" riferendomi contemporaneamente all'accezione comune del termine e alla sua etimologia latina. In italiano il termine "mostruoso" può rimandare al "mostro", ossia a "ciò che ha un aspetto terrificante e spaventoso", ciò che è "abietto, disumano, crudele" (http://www.grandidizionari.it/Dizionario_Italiano/parola/m/mostruoso.aspx?query=mostruoso). Questo significato è quindi efficace per rendere il senso di timore e spaesamento prodotto da ciò che non rispetta i limiti posti dagli ambiti disciplinari condivisi. D'altra parte, l'etimo della parola "mostro" (così come alcuni suoi usi attuali, meno frequenti) rinvia al manifestarsi improvviso di qualcosa di straordinario, di divino, che viola la natura e che è un ammonimento e un avvertimento per l'uomo. Questo secondo significato, relativo a qualcosa di straordinario ed epifanico, è altrettanto utile nel mio discorso, poiché rende conto del carattere rivelatore che possono avere le "non-verità" che affiorano oltre i confini del sapere.

⁹⁶ Cfr. nota 62.

entro precise dinamiche relazionali, politico-economico e socio-culturali.

Nel Capitolo IV e V, invece, mi soffermerò su rappresentazioni e pratiche attivate dai miei interlocutori e proporrò un'interpretazione che renda conto del loro intrecciarsi con interferenze ed interconnessioni micro e macroscopiche.

Nel Capitolo VI, infine, esaminerò come l'emergenza della nuova categoria abbia agito nella produzione di nuovi saperi sul disagio, ma anche come alcuni processi biopolitici abbiano tentato di normalizzare questi ultimi. In questa analisi mi soffermerò in particolare sul ruolo dell'antropologia medica e sull'*agency* da me esercitata sul campo, ma anche sugli ostacoli e le difficoltà incontrate nel tentativo di applicare il sapere antropologico in ambito sanitario.

III CAPITOLO

Alla ricerca etnografica delle malattie rare: l'individuazione del campo di ricerca

3.1 L'accesso al CMID: confusione, commistioni e “pangolini biomedici”

Quando nel 2006 varcai per la prima volta la soglia del CMID, ero del tutto inconsapevole di quanto descritto nella prima parte di questo lavoro: della storia dei farmaci orfani, delle disposizioni normative italiane ed internazionali, dell'articolato mondo associativo, delle reti, dei registri e persino della categoria delle “malattie rare”. All'epoca stavo lavorando alla mia tesi di laurea in antropologia medica (inerente alle tecnologie ed alle politiche della riproduzione, sotto la supervisione del Prof. Beneduce) ed ero, nello stesso tempo, alla ricerca di un impiego che mi avrebbe garantito l'indipendenza economica. Per questi motivi fui immediatamente interessata al concorso pubblico bandito dall'allora ASL 4: per un anno si richiedeva un laureato in Lettere e Filosofia che supportasse “l'allestimento della Rete Regionale delle Malattie Rare”. Immaginai che ciò mi avrebbe introdotto in un contesto sanitario e, nel contempo, mi avrebbe garantito un introito sicuro per almeno un anno.

Tra i requisiti preferenziali, la commissione richiedeva la conoscenza della normativa sulle “malattie rare”, della quale ero completamente sprovvista. In realtà avevo avuto modo di incappare in alcune categorie diagnostiche definite

“rare” (la “Sindrome di Turner” o alcune forme di “Pseudoermafroditismo”) nel corso della ricerca che stavo conducendo sull'infertilità di coppia, ma sapevo ben poco sulle “malattie rare” come categoria d'insieme. Mi documentai superficialmente, reperendo informazioni frammentarie da una rapida ricognizione sui motori di ricerca, e partecipai al concorso. Non vinsi, ma presto fu predisposto un secondo bando per il quale potei studiare con maggiore accuratezza e, questa volta, entrai al Centro.

Nonostante questa successiva preparazione sulle “malattie rare” fosse stata più mirata della prima, le mie concezioni in materia rimanevano estremamente sommarie. Riuscivo con difficoltà a cogliere come i testi di legge si inquadrassero nel contesto socio-assistenziale più generale e, soprattutto, non mi risultava chiaro quali categorie di malattia potessero essere effettivamente definite “rare”. Da quando avevo iniziato a studiarle, avevo immaginato le “malattie rare” come un insieme costituito da entità discrete e facilmente riconoscibili, ma le mie aspettative in merito vennero rapidamente disilluse. Fu sufficiente constatare come al CMID – per definizione “Centro di Documentazione sulle Malattie Rare” - venissero trattate patologie che non ritrovavo negli elenchi ufficiali delle “malattie rare” e come, viceversa, gli elenchi citassero moltissime condizioni di cui al Centro non si parlava affatto. Avrei scoperto col tempo che proprio questa *fuzziness*⁹⁷ sarebbe stata tra i dati più rilevanti per un'antropologia delle malattie rare, ma all'epoca ero molto distante da simile considerazione. Nei primi periodi di lavoro cercavo semplicemente di memorizzare le patologie più frequenti al Centro e le prassi burocratiche da associarvi, tentando di convivere con un persistente senso di confusione. Persino la denominazione completa del CMID mi risultava ostica e faticavo a ricordarla a memoria.

“CMID”, infatti, non è un acronimo esatto, poiché definisce il “Centro Multidisciplinare di Ricerche in Immunopatologia e Documentazione su Malattie Rare”. Questa dicitura mi risultava difficile da rammentare per almeno tre motivi. Innanzi tutto non mi risultava chiaro il rapporto intercorrente tra l’“immunopatologia” e le “malattie rare”. In secondo luogo non afferravo completamente la relazione tra la “ricerca”, la “documentazione” e le attività clinico-diagnostiche che si svolgevano al Centro. Infine, era l'afferenza del CMID

⁹⁷ Per una breve digressione sulla logica fuzzy e il suo rapporto con le malattie rare si veda la nota 65.

ad apparirmi complicata, poiché rimandava all'Ospedale Giovanni Bosco dell'allora ASL 4, ma nello stesso tempo all'Immunologia Clinica dell'Università di Torino: il Centro era infatti una “SCDU”, ossia una “Struttura Complessa a Direzione Universitaria”. Il Direttore era al contempo un primario ospedaliero e un professore ordinario della Facoltà di Medicina e Chirurgia. Anche l'afferenza del personale non era omogenea: dei tre medici strutturati che lavoravano stabilmente al CMID, uno era ricercatore presso l'Università di Torino e due erano dipendenti ospedalieri. Per quanto riguarda, inoltre, i consulenti esterni che praticavano attività clinica all'interno della struttura, la maggior parte erano medici ospedalieri, per quanto non necessariamente afferenti al Giovanni Bosco. Infine, un ammontare considerevole dell'attività quotidiana era condotta da giovani universitari specializzandi in Patologia Clinica. Questi ultimi trascorrevano presso il Centro alcuni mesi, fino a un massimo di tre anni, per poi continuare la propria formazione in altri contesti, secondo turnazioni che venivano elaborate di volta in volta in base alle necessità organizzative dei centri ed alle specifiche richieste di ciascuno specializzando.

All'interno del reparto vi erano, inoltre, una coordinatrice infermieristica, un'infermiera professionale (a cui si aggiunse una collega poco dopo il mio arrivo) ed un'operatrice socio-sanitaria (che presto si licenziò e venne sostituita). A queste figure si aggiungevano i borsisti, spesso coinvolti da anni nelle attività del CMID sotto diversi profili professionali: oltre alla sottoscritta vi erano un medico, una biologa, una giornalista ed una segretaria (che, almeno informalmente, assunse il ruolo di mio diretto superiore).

Ancora, lavoravano al CMID due psicologhe le quali, tuttavia, risultavano poco inserite nella struttura: vi si recavano per un massimo di quattro ore settimanali ciascuna, su specifica richiesta dei pazienti (e, più raramente, dei medici). Si aggiunga che le consulenze psicologiche non venivano gestite dalla segreteria del Centro (come accadeva alle altre consulenze) bensì direttamente dalle terapeute, ad ulteriore testimonianza del loro scarso inserimento nell'attività ordinaria. Anche il ridotto spazio fisico che le psicologhe avevano a disposizione rifletteva, letteralmente, la collocazione problematica di questa professionalità: le otto stanze⁹⁸ di cui il Centro si costituiva erano generalmente occupate da medici,

⁹⁸ Il CMID era situato al settimo piano del grande ospedale, nella parte iniziale di un lungo corridoio. Vi si accedeva attraversando due porte tagliafuoco, una successiva all'altra. La prima dava su un'area spoglia, sulla quale si affacciavano solamente l'altra porta ed ampie

infermieri o da noi impiegate, mentre le psicoterapeute faticavano a trovare un *setting* adeguato per i loro interventi. Questa marginalità era dovuta principalmente al fatto che la maggior parte dei pazienti con problemi emotivo-esistenziali veniva rimandata a consulenze neurologiche o, eventualmente, psichiatriche piuttosto che psicoterapeutiche. Le modalità interpretative in atto, dunque, risultavano fortemente connotate in senso biologicista e, dal punto di vista terapeutico, si attribuiva un'efficacia considerevole ad interventi farmacologici, piuttosto che narrativo-comunicativi.

Entro questo panorama variegato, le “malattie rare” fungevano in vari modi da elemento catalizzatore dell'équipe (eterogenea per età, background e provenienza⁹⁹).

Una parte del personale (principalmente i medici, ma in seguito io stessa) vedeva in esse un nuovo ambito di ricerca, che poteva riguardare studi diagnostici, clinici, terapeutico-farmacologici, ma anche nuovi assetti organizzativo-assistenziali.

Inoltre, quasi tutti i professionisti sanitari (che fossero essi medici o infermieri) si dedicavano ad attività cliniche e terapeutiche destinate, in parte o *in*

finestre. Valicando la seconda porta si raggiungeva la prima parte del CMID dove si aprivano una stanza riservata al personale (insieme spogliatoio e bagno) ed uno studio medico. Vi erano, inoltre, alcune sedie per l'attesa. Il corridoio svoltava poi a sinistra e lì si trovavano le altre stanze: lo studio del direttore, la segreteria, la sala medica, la sala infermieristica ed il day hospital sulla destra; i bagni per gli utenti e uno stanzino (che fungeva insieme da archivio cartaceo e luogo di pausa) sulla sinistra. L'altra estremità del CMID era delimitata da una porta a vetri, obbligatoriamente chiusa, che conduceva a diversi reparti ospedalieri. Si affacciavano sul corridoio del CMID anche lo studio di un primario esterno al Centro (che divenne un ulteriore spazio destinato al CMID nel 2010, quando fu modificato l'organigramma ospedaliero). In quell'occasione, come vedremo in seguito, il CMID divenne parte del più ampio Dipartimento di “Malattie rare, immunologia, immunoematologia, ematologia” di nuova istituzione. In questa occasione esso: acquisì due stanze in più (il summenzionato studio ed uno stanzino che divenne lo spogliatoio ed il bagno maschile), modificò la destinazione d'uso delle stanze e cambiò l'intero arredamento secondo le ultime normative antiincendio.

⁹⁹ All'epoca io ero la persona più giovane in reparto (26 anni), mentre all'altro estremo vi erano medici ed operatori che superavano la sessantina: tra questi limiti si collocava la maggior parte del personale.

Per quanto concerne la provenienza, nonostante la prevalenza dei soggetti fosse piemontese, vi erano rappresentanze di diverse Regioni italiane e ben presto, giunsero professionisti anche da altri Paesi europei. Inoltre, negli anni si organizzarono scambi formativi con alcuni Centri universitari italiani e, per circa sei mesi, rimasero con noi due specializzande siciliane ed una specializzanda sarda.

Evidentemente, anche le professionalità dell'équipe erano eterogenee: erano rappresentate diverse specialità biomediche (nefrologia, reumatologia, allergologia, patologia clinica, immunologia), le scienze infermieristiche, ed alcune discipline socio-umanistiche (psicologia, filosofia, antropologia). Inoltre, mentre alcuni professionisti avevano una formazione universitaria, per altri questa non era stata necessaria poiché non prevista all'epoca in cui essi ebbero accesso al mondo del lavoro (era il caso delle infermiere e dell'operatrice socio-sanitaria).

toto, a soggetti con diagnosi di patologie rare.

Al fianco degli operatori sanitari vi eravamo, poi, noi professionisti “altri”, le cui attività erano finanziate dai fondi per le malattie rare: l'altra segretaria si occupava principalmente dell'organizzazione di eventi formativi come conferenze, convegni e master universitari; la giornalista predisponeva ed aggiornava il sito web regionale, gestiva la posta e pubblicizzava le occasioni congressuali; io invece svolgevo le mansioni più disparate all'interno della struttura.

Le mie attività erano soprattutto di tipo impiegatizio e coprivano una gamma di compiti assai elementari: dalla ricezione delle telefonate all'organizzazione dei calendari visite; dalla distribuzione dei fax in arrivo alla gestione della posta ospedaliera; dalla registrazione degli accessi al disbrigo di pratiche burocratiche (ad esempio l'immissione di dati nel sistema informativo aziendale o la compilazione della documentazione per il pagamento dei ticket). Talvolta il lavoro poteva riguardare attività ancor più semplici, come recuperare le cartelle cliniche dei pazienti dagli archivi cartacei, predisporre il materiale necessario per eventi formativi, prenotare i caffè mattutini al bar.

Questi compiti così elementari ed eterogenei rendevano assidui i miei contatti con gli utenti e, in misura ancora maggiore, con gli operatori. Nello stesso tempo, però, contribuivano, almeno per i primi periodi, ad aggravare il mio senso di confusione: tutto mi appariva discontinuo, frammentato e scarsamente coerente. Faticavo a cogliere un modello rigoroso e facilmente applicabile in base al quale svolgere le mie mansioni. Mi rendevo conto che queste ultime – che si trattasse di organizzare i calendari degli ambulatori, di gestire le telefonate o di distribuire i fax in arrivo – dipendevano da specifiche competenze classificatorie che faticavo ad assimilare razionalmente. Stabilire se una certa condizione fosse “rara” o meno, se dovesse essere attribuita ad uno specialista piuttosto che a un altro, se potesse essere associata a particolari esenzioni o a specifiche tutele, non era sempre un compito di facile attuazione. Compresi solo dopo un certo tempo che un'attitudine classificatoria di questo tipo dipendeva principalmente da due fattori: le modalità interpretative biomediche e specifiche prassi locali, assimilabili solo con l'esperienza sul campo.

L'attività che mi rese più evidente tutto ciò era l'organizzazione delle visite ambulatoriali, in cui ero coinvolta per gran parte del tempo. In quanto centro “multidisciplinare”, il CMID prevedeva una molteplicità di ambulatori, dedicati a

diverse specialità biomediche. Le visite si succedevano una dopo l'altra, sino a generare in taluni casi sovrapposizioni, congestionamenti e finanche contese per la gestione di tempi e spazi, che risultavano sempre troppo limitati. I pazienti avevano caratteristiche estremamente variabili: potevano essere giovani o anziani, italiani o stranieri, abbienti o in profonda difficoltà economica.

Gli ambulatori più consistenti per frequenza nel tempo e per numerosità degli utenti erano quelli gestiti dai medici interni al CMID (principalmente immunologi o patologi clinici) coadiuvati dagli specializzandi in patologia clinica: in tali ambulatori si effettuavano soprattutto visite immunologiche e vi sfilavano sia pazienti con malattie rare, sia pazienti con malattie “comuni” (secondo gli inquadramenti proposti dal DM 279/2001 e dalla Delibera della Giunta Regionale 21 aprile 2005, n.38-15326). Gli utenti generalmente tornavano in modo ciclico, essendo per lo più affetti da malattie croniche necessitanti di follow-up continuativi (le visite venivano ripetute a distanza di alcuni mesi o, al massimo, di un paio di anni). A questi servizi si aggiungeva un altro ambulatorio interno, gestito da uno dei medici strutturati e specificamente dedicato alle “malattie rare”.

Stabilire quali utenti dovessero essere indirizzati all’“ambulatorio malattie rare” e quali agli altri ambulatori interni non dipendeva da criteri rigidamente definiti. L'indicazione di massima era che il primo servizio fosse da destinarsi esclusivamente a malattie “rarissime”, ossia a condizioni per le quali si registravano dati di frequenza assai ridotti. Alle altre visite, invece, potevano accedere sia utenti con malattie rare maggiormente diffuse¹⁰⁰, sia soggetti con malattie non rare (generalmente di natura immunologica). Così, ad esempio, pazienti con diagnosi di sclerosi sistemiche progressive (incidenza stimata di 19:1.000.000), connettiviti indifferenziate o crioglobulinemie miste¹⁰¹ (in

¹⁰⁰ L'ossimoro, di per sé, rappresenta la *fuzziness* sottesa alla definizione di “malattia rara”.

¹⁰¹ Il sito interregionale definisce la sclerosi sistemica progressiva come una “rara malattia del tessuto connettivo, caratterizzata da ispessimento e indurimento della cute, da alterazioni delle piccole arterie e dei capillari, e da un interessamento viscerale di entità variabile dovuto a fibrosi di organi ed apparati (sistema muscolo scheletrico, polmone, tubo digerente, cuore, rene)” (http://www.malattierarepiemonte.it/estrai_scheda_malattia.php?ID=419&nome_malattia=Sclerosi%20sistemica%20progressiva).

La connettivite indifferenziata è rappresentata invece come una “malattia cronica determinata da un'alterazione del Sistema Immunitario e caratterizzata da manifestazioni cliniche comuni ad altre patologie dello stesso gruppo (LES, sclerosi sistemica progressiva e polimiosite) e dalla presenza in elevata quantità di uno specifico autoanticorpo, l'anti RNP. L'esordio è insidioso, con sintomi aspecifici e sistemici come stanchezza, malessere, febbre e dolori articolari. Frequente è il fenomeno di Raynaud (disturbo circolatorio a

Piemonte, prevalenza stimata di 7.8:100.000) venivano normalmente inseriti negli ambulatori generali, mentre utenti con malattie quali il Morbo di Gaucher o la Sindrome di Niemann Pick¹⁰² (delle quali si riportano in letteratura solo poche centinaia di casi) dovevano essere indirizzati all'“ambulatorio malattie rare”.

Le 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 (cioè la tipologia dei diversi ambulatori)

rapida insorgenza e breve durata determinato da una alterazione della motilità dei vasi sanguigni che si manifesta con dolore urente e con variazioni del colorito della cute di mani e piedi, che diventa prima pallida, poi cianotica, infine rossa). I pazienti lamentano dolori articolari o, nel 75% dei casi, artrite (infiammazione articolare) raramente erosiva, localizzata in modo bilaterale e simmetrico alle piccole articolazioni di mani e piedi. L'interessamento muscolare è costituito da semplici mialgie (dolori muscolari) e nel 20% dei pazienti si verifica una vera miosite, con infiammazione e danno ai muscoli. Anche l'apparato respiratorio può essere coinvolto con fibrosi interstiziale con ipertensione polmonare (85% dei casi). Per quanto concerne l'apparato digerente si può avere un'ipomobilità esofagea (riduzione della motilità dell'esofago). Le cause della connettivite mista sono al momento sconosciute”
(http://www.malattierarepiemonte.it/estrai_scheda_malattia.php?ID=114&nome_malattia=Connettivite%20mista).

La crioglobulinemia mista è descritta come una “vasculite (infiammazione dei piccoli vasi sanguigni) caratterizzata dalla presenza nel sangue dei pazienti di crioglobuline (proteine anomale che tendono a precipitare a temperature inferiori ai 37°C) [...] La crioglobulinemia si manifesta con la comparsa di porpora (lesioni cutanee rosso scuro, tondeggianti, di dimensioni variabili, lievemente rilevate), artralgie e/o artrite non erosiva (dolore e/o infiammazione articolare) e facile affaticabilità agli arti inferiori. Tali manifestazioni cliniche possono essere associate ad interessamento renale (in un terzo dei pazienti) e ad un coinvolgimento infiammatorio dei nervi periferici. E' di frequente riscontro (due terzi dei pazienti) un'epatite cronica, spesso subclinica, da virus dell'epatite C (HCV). E' spesso presente fenomeno di Raynaud, disturbo circolatorio ricorrente e fugace, caratterizzato da alterazione della motilità dei vasi sanguigni, che si manifesta con dolore bruciante e variazioni del colorito della cute di mani e piedi, che diventa prima pallida, poi cianotica (bluastro), infine rossastra”
(http://www.malattierarepiemonte.it/estrai_scheda_malattia.php?ID=189&nome_malattia=Crioglobulinemia%20mista).

¹⁰² Sempre il sito regionale associa le seguenti caratteristiche alla malattia di Gaucher: “Raro disordine del metabolismo dei lipidi caratterizzato da accumulo di particolari sfingolipidi denominati glucosio-cerebrosidi nelle cellule del sistema reticoloendoteliale. Viene distinta nella variante di Tipo 1 (forma cronica senza compromissione neurologica), nella variante di Tipo 2 (forma acuta, con severa compromissione neurologica) ed infine nella variante di tipo Tipo 3 (forma subacuta con interessamento neurologico di grado moderato). La prima forma è quella più frequente ed esordisce in un *range* di età che va dall'infanzia all'età adulta con la comparsa di un'epatosplenomegalia, dolori ossei, pigmentazione brunastra della cute, alterata mineralizzazione ossea con precoci fratture patologiche ed eventualmente necrosi asettica della testa del femore [...] Nella malattia di Gaucher di tipo 2 all'epatosplenomegalia si associano ipoevolutive somato-psichico, convulsioni ed infezioni polmonari. I pazienti colpiti muoiono in genere entro il primo anno di vita. [...] La forma di tipo 3 si manifesta nella seconda infanzia con un ritardo mentale di grado variabile e segni neurologici focali; in questo caso l'interessamento sistemico è di grado più moderato. Trasmessa secondo una modalità autosomica recessiva, è causata da un deficit dell'enzima glucocerebrosidasi con conseguente accumulo di glucocerebrosidi. Il gene della glucocerebrosidasi è localizzato sul cromosoma 1”
(http://www.malattierarepiemonte.it/estrai_scheda_malattia.php?ID=488&nome_malattia=Gaucher%20malattia%20di).

che si producevano specifiche distinzioni tra malattie rare e malattie comuni, malattie più rare e malattie meno rare, condizioni “rarissime” e disagi “tutt'altro che rari”¹⁰³. Divenni dunque testimone consapevole di quella “prospettiva dell'abitare”¹⁰⁴, per cui la forma scaturisce da un processo, la rappresentazione da una pratica, l'immaginazione da un contesto. Per creare le demarcazioni tra le condizioni di cui gli utenti erano portatori, si ricorreva di volta in volta alle definizioni internazionali (che come abbiamo visto emersero dai processi storici peculiari), ma anche all'esperienza diretta degli operatori sul campo. Con il passare del tempo, io stessa divenni una protagonista di tali processi: nel momento in cui mi abituai ad incontrare alcune definizioni diagnostiche più frequentemente di altre, iniziai spontaneamente a considerare queste ultime

La malattia di Niemann Pick è descritta invece come un “Raro disordine del metabolismo dei lipidi, caratterizzato dall'accumulo di un particolare lipide chiamato sfingomieline e dall'accumulo di colesterolo non esterificato nel fegato, nella milza e nel sistema nervoso. Tra le forme con evidente deficit di sfingomielinasi (enzima deputato alla trasformazione della sfingomieline) sono descritte la variante di tipo A o forma acuta e la variante di tipo B. La prima è caratterizzata da un deterioramento neuro-degenerativo rapidamente progressivo, ingrossamento della milza e del fegato con ittero che conduce alla morte entro i 2-3 anni di età. Nella variante di tipo B, invece, l'esordio clinico ed il decorso della malattia sono variabili; si tratta di una forma che si manifesta con epatosplenomegalia, frequente coinvolgimento del sistema respiratorio, in assenza di coinvolgimento del SNC. I pazienti affetti dalla forma B raggiungono l'età adulta e nei pazienti con modesto interessamento, le manifestazioni della malattia possono essere minime. La malattia di Niemann-Pick di tipo C (con le varianti più rare D ed E) o D è invece una malattia geneticamente e biochimicamente distinta dal difetto di sfingomielinasi, caratterizzata da un difetto del rilascio lisosomiale di colesterolo. L'accumulo di colesterolo non esterificato avviene principalmente in sede cerebrale, epatica e splenica. I segni neurologici tipici includono atassia cerebellare o assenza di coordinamento muscolare, disartria o imperfetta articolazione del linguaggio, e spesso progressiva demenza. La malattia di Niemann Pick è una malattia ereditariamente trasmessa con modalità autosomica recessiva. Il gene responsabile della forma A e della forma B, deputato alla produzione della sfingomielinasi acida, è localizzato sul cromosoma 11; per la forma C sono stati identificati due geni responsabili, entrambi localizzati sul cromosoma 18: gene NPC1 (95% dei casi) e gene NPC2” (http://www.malattierarepiemonte.it/estrai_scheda_malattia.php?ID=494&nome_malattia=Niemann%20Pick%20malattia%20di).

¹⁰³ I concetti di malattie “rarissime”, “malattie tutt'altro che rare” e malattie “più” o “meno rare” derivano dagli appunti di campo e dalle interviste che effettuai successivamente.

¹⁰⁴ Nel descrivere la “prospettiva dell'abitare” (che si rifà contemporaneamente alla psicologia ecologica, alla filosofia fenomenologica ed alla critica mossa al neodarwinismo da parte di alcuni biologi evolutivisti), Ingold osserva come i costrutti umani, che siano concreti o immaginari, dipendano dal radicamento dei soggetti in un contesto specifico e dalle pratiche che vi hanno luogo. Scrive: “[...] le forme che le persone costruiscono, nell'immaginazione o sulla terra, emergono nel flusso della loro attività, nei contesti specifici di relazione del loro coinvolgimento pratico con ciò che li circonda [...] E' vero che gli esseri umani [...] hanno la capacità di immaginare forme prima della loro realizzazione, ma questo immaginare è a sua volta un'attività espletata da persone reali in un ambiente-mondo reale, e non da un intelletto incorporeo che si muove in uno spazio soggettivo in cui vengono rappresentate le questioni da risolvere. In breve, le persone non importano le loro idee, progetti o rappresentazioni mentali nel mondo, poiché proprio quel mondo [...] è la patria dei loro pensieri. Solo in quanto essi abitano già nel mondo, possono pensare i pensieri che pensano” (Ingold, 2004: 135).

“meno rare” (da destinarsi agli ambulatori interni) e a ritenerne altre “più rare” (da indirizzarsi all'ambulatorio dedicato).

Nei casi in cui la mia esperienza risultava insufficiente, poi, ricorrevo alla competenza degli altri operatori: anche loro, nel tempo, si erano appropriati delle classificazioni formali che avevano però ri-modellato in base alle esigenze contestuali ed alle specifiche attività che svolgevano al Centro. Poiché queste ultime variavano a seconda delle professionalità e delle competenze, le loro prospettive risultavano eterogenee e flessibili. Così alcuni colleghi (come l'altra segretaria), adottavano criteri classificatori simili ai miei, che scaturivano dall'esperienza cumulata al CMID, dalla gestione dei calendari nel tempo, o dall'aver organizzato eventi congressuali e pubblici su tematiche inerenti.

Le infermiere, che avevano contatti frequenti e intensi con gli utenti, tendevano piuttosto a dare risalto alle caratteristiche percepite in questi ultimi (la fragilità, la sensibilità, il livello di ansia): in base a ciò li associavano ad un certo medico o ad un altro, ad un ambulatorio più o meno affollato, ad uno che si sarebbe tenuto nell'immediato o a quello previsto a lungo termine.

Per quanto concerne i medici, infine, essi si basavano soprattutto sulle definizioni formali, che comunque tendevano ad integrare con le ricerche, gli studi o gli interessi specifici di ciascuno di loro.

Le visite tenute dai medici interni, ad ogni modo, non erano le uniche attività cliniche svolte al CMID. Vi si effettuavano, infatti, numerose consulenze specialistiche di altro tipo: con cadenza settimanale o bi-settimanale si tenevano visite neurologiche, reumatologiche ed ematologiche e, mensilmente, avevano luogo gli ambulatori di genetica, infettivologia e ginecologia (sebbene quest'ultimo servizio venne chiuso pochi anni dopo il mio arrivo, per il pensionamento della responsabile). Le consulenze erano gestite da specialisti esterni, che potevano essere medici strutturati del Giovanni Bosco ma non afferenti al CMID, o consulenti extra-aziendali in convenzione con l'ospedale. A livello teorico le attività dei consulenti dovevano essere destinate ai soli pazienti del Centro qualora i medici interni ne ravvisassero la necessità.

In conclusione, le norme in base a cui organizzare gli accessi al CMID erano semplici dal punto di vista formale: i soggetti con malattie particolarmente infrequenti (che fossero conclamate o solo sospettate) dovevano essere diretti all'“ambulatorio malattie rare” e gli altri (con malattia comune o “meno rara”) agli

ambulatori interni. I medici del CMID, in caso di necessità, si sarebbero premurati di inviare i pazienti ai diversi consulenti, comunicando in segreteria quale specialista li avrebbe dovuti visitare.

La pratica effettiva, ad ogni modo, risultava ben più complessa. Un utente che richiedeva per la prima volta una visita al CMID, infatti, poteva necessitare in primo luogo di una visita da un consulente e, solo in seguito, dei medici interni. In talune situazioni, poi, poteva accadere che il paziente continuasse a recarsi dal consulente senza richiedere altro tipo di visite. Inoltre, nel caso in cui il paziente ripetesse le consulenze nel tempo, queste potevano dipendere dalle decisioni dello specialista, ma anche dalle richieste del paziente stesso: in quest'ultimo caso le prestazioni non venivano rifiutate, ma neanche accettate di buon grado, poiché spesso ritenute poco appropriate. A volte nascevano discussioni, negoziazioni o difficili mediazioni sull'accesso ad un certo ambulatorio, legate espressamente all'indefinitezza delle categorie nosologiche in uso, tali da far nascere contenziosi rispetto alle pertinenze dell'uno o dell'altro specialista. Le singole condizioni, infatti, erano passibili di interpretazioni differenti che potevano culminare, in taluni casi, in classificazioni nettamente discordanti tra loro: ad esempio malattie “dell'adulto” potevano essere considerate contemporaneamente di pertinenza pediatrica, e patologie “rare” essere ritenute condizioni psichiatriche (quindi non “rare” per definizione, almeno in Italia¹⁰⁵)¹⁰⁶.

¹⁰⁵ Si ricordi che tra le classi di malattie rare riportate sul DM 279/2001 non è rappresentato il Capitolo V dell'ICD9-CM, relativo ai “Disturbi psichici”.

¹⁰⁶ Accadde, ad esempio, che una paziente trentenne si rivolse al CMID poiché le era stata diagnosticata la sindrome di Noonan, una patologia rara “congenita caratterizzata da malformazioni multiple con difetti cardiaci congeniti, lieve ritardo mentale, bassa statura, collo largo e corto e tipica 'facies' dismorfica” (http://www.malattierarepiemonte.it/estrai_scheda_malattia.php?ID=316&nome_malattia=Sindrome%20di%20Noonan). Nonostante l'età della donna (alla quale sin dalla nascita erano stati attribuiti numerosi altri problemi, tra cui una sindrome fobica, un ritardo nelle acquisizioni neuromotorie, un difetto nel coordinamento oculare), ella venne infine indirizzata verso un ospedale pediatrico. Le recenti conoscenze sulla Sindrome di Noonan, infatti, sono fortemente influenzate dall'avvento della genetica che, generalmente, individua il disagio in età pediatrica. Sono quindi i medici specialisti dell'infanzia che normalmente si impiegano nella gestione di tale disagio, elaborando studi, prassi ed esperienze in merito. Da notare, tuttavia, che quando la paziente suddetta approdò all'ospedale pediatrico venne sottoposta ad ulteriori procedure diagnostiche che ne riposizionarono ulteriormente la condizione, modificando la diagnosi. La donna venne infine ritenuta affetta da un'anomalia cromosomica di altro tipo e la nuova diagnosi, insieme ad alcune trasformazioni della struttura ospedaliera, spinsero per indirizzarla verso altri servizi, di nuovo afferenti alla medicina degli adulti.

Una seconda storia, che esemplifica il complesso posizionamento degli utenti del CMID, riguarda una donna ultrasessantenne seguita da anni presso il Centro e considerata affetta da una malattia autoimmune, sistemica e a carattere cronico-degenerativo. Come esamineremo più in dettaglio nel Capitolo V di questo lavoro, la donna iniziò ad un tratto a lamentare

Una polivalenza di fondo, pertanto, sottostava alle condizioni rare ed era, in qualche modo, espressa consapevolmente nelle caratteristiche a loro associate: le si rappresentava frequentemente come malattie “complesse”, “sistemiche” e “multifattoriali” (pur in una sovrapposizione solo parziale di tali concetti), evocando di volta in volta una molteplicità di segnali corporei, eziologie, manifestazioni cliniche. Le malattie rare - complesse, sistemiche e multifattoriali - coinvolgevano contemporaneamente diversi organi e apparati, limitavano le attività quotidiane in molti modi e, pertanto, risultavano ascrivibili a diverse specialità biomediche. Una certa condizione poteva risultare nello stesso tempo di pertinenza immunologica e reumatologica, neurologica ed ematologica, genetica e ginecologica. Stabilire quale aspetto dovesse considerarsi prevalente a volte creava problemi e rendeva difficoltosa l'individuazione di uno specialista di riferimento, soprattutto per chi non possedeva una formazione medica (come la sottoscritta). Così, quando tentavo di discernere in che ambulatorio collocare questa o quella persona, mi diveniva sempre più chiaro come le “malattie rare” o, più in generale, le malattie “complesse”, tendessero a sfuggire alla settorializzazione del sapere biomedico, sempre più accentuata in tempi recenti¹⁰⁷. Se da una parte la struttura dell'apparato di cura tentava di mantenere e consolidare la demarcazione tra le competenze specialistiche (demarcazione che, tra l'altro, legittimava la suddivisione dei campi di competenza dei diversi professionisti, così come i processi di produzione e trasmissione del sapere), di fatto quella stessa strutturazione faticava a rispondere alle nuove modalità di rappresentazione del disagio. Nel mio lavoro andavo quindi registrando - e

l'inefficacia delle terapie, ribadendo la continua presenza di violenti dolori, di un senso di soffocamento e di un forte bruciore in tutto il corpo. A causa dell'inefficacia delle cure, decise di recarsi presso altri specialisti che ipotizzarono la presenza di un “disturbo delle piccole fibre”. Parallelamente, gli specialisti del CMID avevano iniziato a pensare che la donna abbisognasse di una consulenza psichiatrica. La situazione, così, divenne estremamente tesa: la donna richiedeva di essere seguita presso il Centro per la sua “malattia rara” che non coincideva, tuttavia, con la diagnosi qui proposta, mentre i medici si opponevano all'interpretazione da lei sostenuta. Ella venne infine inserita in uno degli ambulatori interni (non specificamente dedicati alle malattie rare) dove le si anticipò che ci si sarebbe presi carico esclusivamente della malattia autoimmune, non disponendo di competenze in grado di rispondere agli altri disturbi enunciati.

¹⁰⁷ Nell'esaminare le recenti trasformazioni della biomedicina, Rose enuncia il suo frazionamento “tra specialisti secondo una complessa divisione del lavoro. I medici hanno perso il monopolio dello sguardo diagnostico e della valutazione terapeutica: il giudizio clinico del professionista è assediato e vincolato dalle esigenze di una medicina basata su prove e dalla necessità di usare procedure diagnostiche e prescrittive collettivamente elaborate e standardizzate” (Rose, 2008: 17).

patendo - lo sfasamento tra due logiche¹⁰⁸ non sempre conciliabili: la prima legata alla strutturazione del sistema di sapere biomedico ed alle sue modalità di compartimentazione, generalmente associate ad una rappresentazione molare¹⁰⁹ di corpo e malattia. La seconda fondata su modalità classificatorie che sintetizzavano le rappresentazioni genetico-molecolari con specifici quadri clinici¹¹⁰.

Poiché coordinare queste due logiche richiedeva l'ideazione di strategie specifiche, al CMID era stato organizzato, tra gli altri, un ambulatorio "collegiale" che si teneva con cadenza mensile e radunava diversi medici contemporaneamente. Generalmente vi partecipavano il direttore del Centro, i medici interni, il consulente in reumatologia e, di volta in volta, l'uno o l'altro specialista, a seconda delle condizioni dei singoli pazienti. Anche l'organizzazione di questo ambulatorio, tuttavia, incontrava non pochi ostacoli: esso richiedeva un lavoro organizzativo in grado di coordinare le diverse disponibilità dei professionisti e di affidarsi alla loro flessibilità, nonostante questi ultimi fossero già iscritti nel sistema ospedaliero che prevedeva orari, turnistiche e ritmi piuttosto rigidi.

A complicare ulteriormente la questione c'era il fatto che non tutte le

¹⁰⁸ Intendo qui il concetto di "logica" come proposto da Mol (Mol, 2008), per la quale la logica deve essere intesa come un invito "ad esplorare ciò che è appropriato o logico fare in un certo sito o situazione, e ciò che non lo è. Essa ricerca una coerenza locale, fragile e tuttavia pertinente. Questa coerenza non è necessariamente ovvia alle persone coinvolte. Non è neanche necessario che sia verbalmente accessibile ad esse. Può essere implicita: radicata nelle pratiche, nelle strutture, nelle abitudini e nelle macchine" (*ivi*: 10).

¹⁰⁹ L'idea che il corpo possa essere immaginato a livello "molare" o a livello "molecolare" è suggerita da Nikolas Rose. Per l'autore il corpo "molare" fu posto al centro della medicina clinica nel corso del XIX secolo e, ancora oggi, esso influenza gran parte dell'opinione pubblica: "Senza dubbio, almeno a un certo livello, la maggior parte delle persone – anche coloro che vivono nella sfera della biomedicina tecnologica avanzata – immagina ancora il proprio corpo a livello 'molare', secondo la scala degli arti, degli organi, dei tessuti, dei flussi del sangue, degli ormoni, e così via. Questo è il corpo visibile, tangibile, qual è rappresentato al cinema o sullo schermo della Tv, nella pubblicità dei prodotti di bellezza, e simili". A parere di Rose, tuttavia, a questo corpo "molare" si aggiunge oggi una rappresentazione su scala molecolare, che tende a prevalere in ambito clinico: "Lo sguardo clinico è stato integrato, se non soppiantato, da questo sguardo molecolare, che è esso stesso irretito in uno stile di pensiero 'molecolare' relativamente alla vita [...] la vita è oggi concepita – e vi si agisce sopra – a livello molecolare, in termini di proprietà molecolari delle sequenze di codificazione dei nucleotidi di base e delle loro variazioni, di meccanismi molecolari che regolano l'espressione e la trascrizione, di legame tra le proprietà funzionali delle proteine e la loro topografia molecolare, di formazione di elementi intracellulari particolari – canali ionici, attività enzimatiche, geni trasportatori, potenziali di membrana – con le loro proprietà biologiche e meccaniche specifiche" (Rose, 2008: 18).

¹¹⁰ Espressione di queste nuove forme di rappresentazione del disagio sono, ad esempio, le nuove espansioni nosologiche descritte da Hedgecoe (2003) e già discusse nell'Introduzione alla I parte di questo lavoro (in particolare nota 36).

specialità biomediche erano rappresentate al CMID. Ad esempio non erano presenti in organico medici pediatri, endocrinologi, pneumologi, oculisti, cardiologi o gastro-enterologi. Accadeva quindi che si presentassero talvolta soggetti che, pur con diagnosi di malattia rara, non potevano essere presi in carico perché presentavano patologie ascrivibili prevalentemente a questi campi. Simili utenti dovevano essere indirizzati presso altri specialisti, interni o esterni all'ospedale, per individuare i quali era spesso indispensabile l'ausilio dei medici interni. Questi ultimi, infatti, sapevano integrare le informazioni reperibili su siti istituzionali con le proprie esperienze pregresse (reti sociali, giudizi personali, collaborazioni professionali passate e presenti), mostrando una dimensione socio-relazionale complessa lungo la quale si costruivano gli itinerari di cura, le strategie terapeutiche, le forme di biopotere ed i percorsi di vita.

Infine, non erano infrequenti i casi in cui le richieste degli utenti non venivano accolte in alcun modo e questi venivano semplicemente rinviati al proprio medico di famiglia. Viste le resistenze, le rimostranze e le narrazioni a cui queste situazioni davano luogo – che spesso trovavano sfogo proprio in segreteria – io cercavo di comprendere le dinamiche da cui esse si generavano. Mi resi conto che, ancora una volta, erano interpretazioni discordanti sui concetti di “malattia” e “rarietà” a porle in essere. Capitava, infatti, che alcuni medici di base indirizzassero al CMID – in quanto Centro di Documentazione su Malattie Rare – quei pazienti che presentavano sintomi difficilmente codificabili, pur in assenza di un preciso sospetto diagnostico. Dal loro punto di vista, questi soggetti erano a tutti gli effetti malati “rari”, in quanto la “rarietà” veniva rapportata ai trascorsi professionali degli stessi medici di base, i quali non avevano mai incontrato soggetti con condizioni simili.

Per i medici del CMID, però, il concetto di “malattia rara” aveva ben altra accezione: esso si riferiva alle specifiche categorie nosologiche individuate, elencate e codificate dai documenti istituzionali e dalla letteratura scientifica. Le richieste di intervento, quindi, dovevano presupporre la presenza, almeno sospetta, di una di queste condizioni.

E' evidente che tali differenze semantiche non riguardavano il solo piano concettuale, ma anche le prassi: i medici di base, che associavano la rarità ad un generico vuoto esperienziale, vedevano nel Centro l'occasione interpretativa fino ad allora mancante; i medici del Centro, invece, valorizzavano la dimensione

iperspecialistica delle proprie competenze, rivolte a categorie nosologiche estremamente puntali sulle quali essi avevano sviluppato conoscenze e *know how*.

Altre concezioni erano poi radicate nelle prospettive degli utenti, i quali si presentavano al Centro nella speranza di trovare una risposta – e pratica e interpretativa - al proprio stato di disagio. Di primo acchito mi rendevo conto che, per quanto la definizione di “malattia rara” apparisse loro poco esplicativa e a volte minacciosa, questa - pronunciata dal medico di famiglia, codificata in una richiesta scritta e riportata sui pannelli ospedalieri che presentavano il CMID al pubblico – costituiva anche l'opportunità di un riconoscimento sociale. D'altra parte la stessa definizione poteva trasformarsi nel simbolo di un'estrema criticità se gli utenti non venivano effettivamente inseriti in un qualche ambulatorio, anche esterno al CMID. Paradossalmente, infatti, la “rarietà” della loro condizione veniva acuita proprio nel momento in cui non trovava accogliamento neanche presso un Centro “di malattie rare”. In quello stesso momento, però, essa perdeva la possibilità di essere definita tale: “non c'è un sospetto di malattia rara” capitava spesso di sentire rispondere a questi soggetti, lasciando presagire una generale assenza di senso.

In generale quali problematiche affliggessero i pazienti mi risultava solitamente poco chiaro, nonostante avessi preso confidenza con alcuni di loro. Quando si affacciavano in segreteria - forse per la mia scarsa attitudine ad uno “sguardo clinico” – non notavo che leggere differenze rispetto ad uno stato che avrei definito “normale”: potevo percepire una carnagione poco vivace, la pelle arrossata, un dimagrimento forse eccessivo o dita leggermente ripiegate su se stesse. Rare volte mi capitò di incontrare pazienti in condizioni più gravi (in stati semi-vegetativi o con gravi ritardi mentali). Inoltre, anche quando i pazienti normalmente afferenti al Centro manifestavano aggravamenti importanti (casi di infezione, emorragia, cardiopatia...), li si incontrava raramente poiché venivano ricoverati in altri reparti del San Giovanni Bosco, dove era loro garantita un'assistenza anche notturna (come vedremo in seguito, il CMID permetteva di ricoverare in solo regime di day hospital¹¹¹).

¹¹¹ Il “day hospital” consiste in un regime di ricovero ospedaliero a tutti gli effetti che, come tale, prevede una presa in carico del paziente da parte del Sistema Sanitario Nazionale al fine di somministrare terapie, condurre valutazioni diagnostiche o effettuare operazioni chirurgiche di lieve entità. Il day hospital, però, non contempla alcun pernottamento. Questo tipo di ricovero ha la durata massima di una sola giornata e non richiede la presenza di posti letto o di personale nelle ore notturne. Al CMID il day hospital era l'unico regime

Oltre alle mie osservazioni e a qualche sommaria descrizione dei pazienti sui propri disagi, mi capitava ogni tanto di leggere qualche definizione diagnostica quando registravo i dati di un'impegnativa, oppure potevo incappare in un codice di esenzione ritirando una cartella clinica. Nel caso in cui desiderassi avere maggiori informazioni sul significato di simili diciture, però, dovevo rivolgermi ai medici o, eventualmente, agli infermieri. Poiché si era sempre affaccendati e spesso affannati nel tentativo di espletare un certo compito o di risolvere quel dato problema, raramente avevo il tempo di chiarire i miei dubbi o le mie curiosità. A ciò si aggiunga che, solitamente, i dottori adottavano un linguaggio altamente specialistico che faticavo ad afferrare. Ciò che percepivo, però, era che molti quadri interpretativi non erano ben delineati neanche allo sguardo biomedico. Ancora una volta quindi, le mie aspettative – categorie ben demarcate, inquadramenti precisi, contenitori nettamente definiti – venivano disattese: sembrava piuttosto prevalere uno stato di incertezza, una situazione sempre in divenire per cui una definizione sarebbe potuta trasmutare in un'altra, una particolare condizione modificarsi in un fenomeno differente, un certo disagio evolversi in un diverso quadro clinico. Mano a mano che la letteratura scientifica individuava nuovi criteri definitivi, oppure che l'esperienza di un paziente andava svolgendosi nel tempo o, ancora, che si effettuavano su di lui nuove indagini specialistiche, la rappresentazione di malattia poteva trasformarsi. Certo, non mancavano diagnosi definite in modo preciso e assolutamente indubbie agli occhi dei professionisti. Tuttavia capitava spesso che si accavallassero due categorie distinte, oppure che ci si riferisse ad una certa condizione come ad un'entità sfumata, non rivelatasi in modo “franco” (ad esempio nel caso in cui i sintomi riscontrati fossero insufficienti ad emettere una diagnosi pure sospettata). A volte, poi, i medici individuavano nel paziente una forma di malattia dal carattere “aspecifico”, che con il tempo si sarebbe potuta articolare in una gamma di condizioni meglio definibili¹¹², oppure rimanere così come si manifestava nel

di ricovero previsto.

¹¹² E' il caso, ad esempio, della connettivite indifferenziata (vedi nota 101), “una malattia autoimmune (malattie in cui l'opera distruttrice del sistema immunitario si scatena contro normali costituenti dell'organismo) caratterizzata da sintomi e segni molto variabili, evocativi di una connettivite, ma non sufficientemente definiti per caratterizzarne il tipo preciso (lupus eritematoso sistemico, sclerosi sistemica, polimiosite, dermatomiosite, sindrome di Sjogren ed artrite reumatoide)”(http://www.malattierarepiemonte.it/estrai_scheda_malattia.php?ID=115&nome_malattia=Connettiviti%20indifferenziate).

presente.

Se risultava difficoltoso individuare categorie interpretative stabili, era per me altrettanto ardimentoso riconoscere una qualche forma di "rarietà" in questi pazienti. La complicazione, tra l'altro, era legata al fatto che una diagnosi più generica di altre non implicava necessariamente un dubbio sulla rarità: si è già evidenziato, infatti, che molti gruppi di malattie rare sono costituiti esattamente da categorie residuali (come ad esempio il caso della connettive indifferenziata, una malattia riconosciuta tra le rare). In questi casi, quindi, le "malattie rare" potevano fungere da contenitore per un gruppo generico di patologie che, in quel modo, trovavano la possibilità di essere riconosciute, seguite e prese in carico. Incontravo dunque situazioni in cui la diagnosi era generica, ma la rarità inequivocabile. D'altra parte non mancavano situazioni in cui la diagnosi era ben definita, ma la rarità dubbia: magari effettiva da un punto di vista statistico, ma non riconosciuta a livello legislativo; oppure rivendicata dal paziente, ma non ammessa dal medico; o, ancora, non individuabile negli elenchi formali, ma accordata dal professionista, che poteva attribuire al paziente una richiesta di esenzione sfruttando la flessibilità categoriale del sistema.

Ad affiancare simili situazioni, infine, si presentavano i casi in cui i pazienti erano considerati portatori di più malattie, solo una delle quali risultava "rara". Oppure vi erano i casi "blandi", in cui la presenza stessa della condizione patologica era oggetto di discussione, al limite tra una malattia e l'altra, o tra una condizione rara e una "comune". Evidentemente simili situazioni potevano dare luogo a contese e contrasti nel tentativo di propendere per una definizione o per l'altra, di ottenere una tutela o disconoscere l'appropriatezza. Nascevano quindi tensioni o alleanze tra i diversi soggetti rispetto alla possibilità di tentare quel rimedio, di sottoporsi a una certa visita o di effettuare una nuova consulenza. Così, testimoniare uno sfogo cutaneo o mostrare l'arrossamento di un arto, come anche sottoporsi ad una visita da un tal specialista o da talaltro medico, non costituivano soltanto una serie di prestazioni lungo una presa in carico lineare, ma potevano trasformarsi, almeno in certi casi, in potenziali svolte che avrebbero ridefinito l'esperienza di medici e pazienti: avrebbero potuto attestare la presenza di un danno reumatologico piuttosto che neurologico, immunologico anziché psicosomatico, "raro" ed esentato piuttosto che comune e dispendioso.

La gestione delle visite, dunque, mi rendeva cosciente – seppur in modo

vagamente intuitivo - delle continue costruzioni, re-interpretazioni e manipolazioni delle categorie diagnostiche in uso. Nelle loro costanti ri-semantizzazioni, pur implicite, esse agivano continuamente plasmando soggetti, esperienze e pratiche. Mano a mano che trascorrevò il mio tempo al CMID coglievo con sempre maggiore chiarezza l'articolarsi di alcuni campi morfogenetici¹¹³, ove le malattie rare e complesse prendevano forma e a loro volta davano forma a specifici sistemi di relazioni. Le definizioni relative ad esse (che si riferissero al concetto di "malattia rara" nel suo insieme o alle singole categorie che lo componevano), andavano plasmando il vissuto degli individui e le prassi terapeutico-assistenziali. Individui e prassi, poi, ri-modellavano a loro volta i campi semantici sottesi al proprio disagio. La semantica delle malattie rare, così, veniva lentamente configurandosi come un dispositivo socio-culturale articolato, insieme radicato in un contesto e strutturante il contesto, espressione di prospettive diversificate, ma anche strumento codificato di pubblica legittimazione. Come vedremo più approfonditamente in seguito, questi usi dei concetti potevano, di volta in volta, giustificare carenze conoscitive, garantire forme di riconoscimento sociale, denunciare "enigmi dell'esperienza"¹¹⁴ o aprire a modalità esplicative alternative.

Se è vero che simili processi si possono probabilmente imputare anche ad altre categorie biomediche, nelle malattie rare essi risultavano ben più evidenti e pervasivi, a motivo della flessibilità definitoria ad esse intrinseca. La loro poliedricità, le polivalenze, il contrasto con altre logiche biomediche – che emergevano continuamente - rendeva queste patologie un'eccezione che rischiava di sfuggire alle classificazioni condivise. Esse si presentavano commiste, sfumate, malleabili. Iniziai quindi ad interpretare le mie frustrazioni, il senso di confusione e gli sforzi congiunti di tutto il personale nell'organizzare l'attività clinica, come l'espressione di un continuo sforzo di contenimento. Vidi le malattie rare come una sorta di "pangolino"¹¹⁵ biomedico: l'espressione di un disordine a rischio di sovvertire il sistema classificatorio in uso, ma anche ricco di nuovi potenziali

¹¹³ Per la definizione di "campo morfogenetico" si veda l'Introduzione alla III parte di questo lavoro e, in particolare, la nota 91.

¹¹⁴ A parlare di "enigma dell'esperienza" è Beneduce, il quale va così definendo un'"emorragia di senso sperimentata nella vita quotidiana come una condizione opprimente, dove nulla o quasi sembra essere governabile" (Beneduce, 2005: 241).

¹¹⁵ Sul pangolino si concentrano molte considerazioni di Mary Douglas nel testo "Purezza e pericolo". Per una breve trattazione in merito si veda la nota 3.

socio-culturali. Il CMID nel suo insieme mi appariva come uno strumento impiegato nella gestione del disordine e nella strutturazione di un nuovo ordine epistemologico. Come osserva Mary Douglas infatti:

Ammesso che il disordine rovini il modello, esso fornisce anche del materiale al modello. L'ordine implica restrizione; infatti da tutti i materiali possibili è stata fatta una selezione limitata ed è stata usata una serie limitata tra tutte le possibili relazioni. Così, per definizione, il disordine è illimitato: nel disordine non vi è alcun modello, ma un infinito potere di crearne. Ecco perché, benché si cerchi di creare ordine, non si riesce a condannare il disordine: e si riconosce che è distruttivo per i modelli esistenti, ma anche che ha delle potenzialità. Esso simboleggia sia il pericolo che il potere. Il rituale riconosce la potenza del disordine (Douglas, 1996: 157).

Immaginai allora la mia sede lavorativa come un “luogo o tempio sacro” posto a custodia di quei “simboli della contaminazione [...] necessari come il nero in una pittura ” (Douglas, 1996: 270). In esso il disordine veniva riconosciuto, celebrato e riorganizzato attraverso la composizione di nuovi modelli concettuali, nuove prassi di cura e, forse, nuovi equilibri biopolitici.

3.2. Malattie rare tra ordine e disordine: il CMID come strumento socio-culturale

Forte di tale prospettiva analitica, provai ad esaminare in quest'ottica le diverse attività che avevano luogo quotidianamente al CMID. Volevo capire se, e come, le prassi poste in essere agissero per organizzare e ri-comprendere esperienze disordinate, che rischiavano di sfuggire alla norma classificatoria condivisa. Se questa interpretazione risultava adeguata alla conduzione delle attività ambulatoriali, infatti, era pur vero che le prassi del Centro non si esaurivano in esse. Come si è detto, il CMID aggregava intorno alle “malattie rare” non solo clinici specialisti, ma anche infermieri, biologi, ricercatori, specializzandi e persino una giornalista, a cui si aggiungevano enti istituzionali, industrie farmaceutiche e aziende di altro tipo che vi convergevano con vari obiettivi. Ogni giornata era un brulicare di incontri, confronti o scontri nei quali io stessa ero coinvolta. Per quanto avessi un ruolo del tutto secondario nello

svolgersi delle attività diverse dagli ambulatori (che si trattasse della somministrazione delle terapie in day hospital, dell'iscrizione di un utente al Registro o della conduzione di trial clinici), vi incappavo inevitabilmente ogni giorno, assorbendo impressioni, punti di vista o criticità. Le interazioni al CMID infatti (se si escludono i rapporti con il Direttore) erano assai informali, sia tra noi operatori sia tra gli operatori ed i pazienti di lunga data, motivo per cui nascevano spontaneamente confidenze e sfoghi, supporti o contrasti, considerazioni e giudizi. Così, nonostante le riunioni di équipe si tenessero molto di rado, ognuno di noi aveva almeno una sommaria percezione di quanto stesse accadendo in generale nel Centro. Questa circolazione di esperienze era attribuibile, inoltre, al profondo accavallamento tra le diverse competenze: anche queste, lungi dall'essere separate in compartimenti stagni, erano fortemente interrelate tra loro. Così un medico poteva effettuare le visite ed insieme seguire i ricoveri, poteva partecipare ad un trial di sperimentazione clinica e, nel contempo, tenere corsi universitari, relazioni a convegni o interventi in conferenze.

Nel breve corridoio a “L” ove il CMID aveva sede, quindi, si incrociavano continuamente persone, competenze ed obiettivi distinti che pure andavano influenzandosi vicendevolmente, intralciandosi o affermandosi gli uni con gli altri. Poteva accadere che in uno stesso istante si vedessero accorrere due medici in day hospital per prepararsi all'esecuzione di una biopsia, mentre l'infermiera concludeva un delicato prelievo per poi andare ad assisterli. Intanto una giovane specializzanda si affrettava ad inviare un fax relativo al trial su un nuovo farmaco oggetto di studio. Nello stesso momento alcuni rappresentanti farmaceutici attendevano il Direttore in corridoio per discutere della sponsorizzazione di un certo convegno. Se il Direttore non era ancora arrivato, la mia collega li intratteneva mentre io, in segreteria, cercavo di prenotare una consulenza ad un paziente insistente, per cui avrei dovuto chiedere conferma al medico di riferimento che, però, stava lavorando con la giornalista all'inserimento di alcuni dati nel Registro Regionale delle Malattie Rare. L'altra dottoressa a cui avrei potuto riferirmi era impegnata nell'ambulatorio “malattie rare”, mentre il terzo medico strutturato conduceva in parallelo un ambulatorio interno. La presenza dei due ambulatori, peraltro, giustificava l'affollamento di pazienti in attesa, tra i quali era possibile veder sgattaiolare l'operatrice socio-sanitaria che si affrettava a portare in laboratorio i prelievi appena effettuati. Intanto la caposala approdava in

segreteria per consegnarmi le impegnative da inserire nel programma aziendale, unico compito che mi legava professionalmente al day hospital.

Oltre agli ambulatori si avevano quindi quattro diversi ambiti di lavoro distinti, ma interconnessi: il day hospital, la ricerca clinico-farmacologica, l'organizzazione di eventi formativi ed universitari, e la gestione del Registro Malattie Rare.

Per quanto concerne il day hospital, nonostante fossi tenuta solamente a registrare i dati dei nuovi ricoveri occorsi, di fatto vi entravo in contatto in molti modi.

Innanzitutto la segreteria, dove trascorrevo la maggior parte del tempo, distava fisicamente due sole stanze dal day hospital, senza contare che mi trovavo a percorrere l'intero corridoio più volte nella giornata consegnando documenti, raccogliendo impegnative o trasmettendo comunicazioni. Va aggiunto che avevo continui scambi con i medici che vi ruotavano: molti di loro erano partecipanti o responsabili di un ambulatorio, il cui calendario – come si è visto - era gestito da me e dall'altra segretaria. Infine, ciò che mi connetteva al day hospital erano i pazienti: generalmente chi vi accedeva doveva sottoporsi periodicamente anche alle visite specialistiche e, di conseguenza, io le prenotavo per loro, entrando in relazione più e più volte.

Che si trattasse di effettuare un approfondimento diagnostico o di fornire una terapia ai pazienti - le due attività svolte in regime di ricovero ospedaliero - il day hospital appariva il coerente completamento della pratica ambulatoriale. Questi ricoveri, settimanali o mensili, si intervallavano nel tempo con visite interne o con altre consulenze specialistiche. L'esito di un certo esame, infatti, poteva richiedere una rivalutazione clinica, mentre la somministrazione delle terapie prevedeva opportuni controlli ed eventuali adattamenti.

Le pratiche diagnostiche effettuate in day hospital (biopsie cutanee, renali ed osteomidollari), quindi, agivano affinando la costruzione di senso avviata con le osservazioni ambulatoriali e, in qualche modo, rinsaldavano l'irregimentazione dell'esperienza entro una certa categoria nosologica, per quanto flessibile ed indistinta questa fosse.

La somministrazione farmacologica, dal canto suo, soddisfaceva l'obiettivo stesso delle visite, ossia la conduzione di una terapia. Anche questa pratica implicava una ri-organizzazione del vissuto del paziente: il farmaco aveva

l'obiettivo di ridurre i sintomi e trasformare la malattia in una condizione "cronica" e controllabile. Nello stesso tempo i ricoveri agivano modificando impegni, orari e ritmi degli assistiti. Infatti, se vi erano alcuni medicinali (sotto forma di pastiglie, compresse o iniezioni) che potevano essere assunti presso il domicilio, molti andavano forniti per via endovenosa, motivo per cui i pazienti dovevano, periodicamente, rimanere al Centro per diverse ore chiedendo permessi sul lavoro o accordandosi con i familiari.

Io normalmente ricevevo le loro telefonate quando incalzavano per avere un appuntamento (le liste di attesa potevano durare mesi), li ricontattavo, li convocavo e, spesso ne posticipavo gli incontri sino a quando la visita aveva luogo. Queste attese, a volte logoranti, si intercalavano con i ricoveri durante i quali ci si trovava a scambiare qualche parola e, a volte, qualche confidenza. In genere molti pazienti rimanevano in day hospital svariate ore, così poteva accadere che io e l'altra segretaria (che aveva con alcuni di loro una profonda confidenza, sino a sfiorare la relazione amicale) passassimo ogni tanto a scambiare quattro chiacchiere durante il giorno. In genere i sei letti di cui il day hospital si costituiva erano sempre tutti occupati, così anche pazienti meno conosciuti avevano l'occasione di unirsi a quelle brevi conversazioni in cui si parlava principalmente del più e del meno. Il resto del tempo le persone ricoverate leggevano, dormivano o chiacchieravano tra loro. Io avevo preso confidenza soprattutto con alcune donne più anziane di me di qualche anno. Alcune di loro conoscevano il CMID da molto tempo, e almeno un paio avevano assistito alla sua istituzione: in questi casi mi raccontavano delle trasformazioni occorse negli anni, mi domandavano informazioni sulla nuova programmazione degli ambulatori o mi chiedevano notizie di questo o di medico appena approdato al Centro. Del loro stato di salute o delle patologie diagnosticate, invece, si parlava ben poco. Di solito ne accennavano nel momento in cui si manifestava un sintomo particolare o un dolore inatteso, per cui richiedevano una visita urgente nel primo ambulatorio disponibile, attivando una serie di processi negoziali che dovevano conciliare le loro insistenze con la strutturazione dei calendari già definita da mesi.

Soprattutto nei primi tempi, ma anche molto più tardi, ciò che mi colpiva nelle loro descrizioni dei segnali somatici era il linguaggio adottato, a tal punto corredato da termini specialistici che a malapena riuscivo a comprenderli. Alcuni

pazienti delucidavano in questo modo la propria sintomatologia ai medici, con l'intento specifico di modificare le terapie a cui si stavano sottoponendo. Domandavano di ridurre la durata o di aumentarla (cambiando la diluizione o il dosaggio del farmaco), ma potevano anche insistere affinché gli fossero somministrati medicinali diversi, magari da poco introdotti sul mercato. Molti di loro mi sembravano quindi riconoscibili come pazienti "esperti"¹¹⁶, soggetti in grado di ottenere credibilità adottando l'idioma del sapere biomedico, di cui avevano acquisito specifiche competenze culturali (come dimostravano citando articoli, pubblicazioni, studi di ricercatori e voci di luminari internazionali). Per quanto ancora non sapessi se questi pazienti fossero iscritti ad associazioni di malattie rare, mi rendevo conto che, come per gli attivisti statunitensi descritti da Epstein (1995), essi potevano apportare cambiamenti all'interno di alcune pratiche terapeutiche, quanto meno al livello microscopico dei propri personali vissuti.

Soprattutto l'atteggiamento nei confronti dei farmaci sperimentali, comunque, poteva variare molto da soggetto a soggetto. Se alcuni utenti insistevano accanitamente per tentare una nuova procedura (pure a fronte dell'incertezza espressa dai professionisti), altri parevano piuttosto scettici a riguardo. Questi ultimi potevano mostrarsi poco convinti all'idea di modificare una terapia alla quale erano ormai avvezzi e manifestavano, in modo più o meno esplicito, una certa diffidenza rispetto ai nuovi rimedi.

Anche i medici potevano manifestare atteggiamenti variabili in merito all'adozione di nuovi farmaci sperimentali. Nel loro caso, tuttavia, le differenze non dipendevano tanto dalle prospettive del singolo, quanto piuttosto dalla documentazione disponibile e condivisa dalla comunità scientifica. La creazione di nuove pratiche e nuove concezioni sulle malattie rare, infatti, doveva poter essere incanalata dal rigore del metodo scientifico: solo inscrendosi all'interno di quel particolare sistema di sapere/potere, essa sarebbe risultata socio-

¹¹⁶ Nel suo articolo sulla costruzione di un'*expertise* laica, Epstein (1995) prende in esame le modalità con cui gli attivisti anti-AIDS negli USA acquisirono specifiche competenze culturali e sociali, costituendosi infine come partecipanti nel processo di costruzione della conoscenza biomedica. Per farlo essi: acquisirono specifiche competenze culturali; svilupparono la capacità di mostrarsi quali rappresentanti credibili di un certo gruppo sociale; coniugarono argomenti metodologici (o epistemici) ad argomenti morali (o politici); presero parte ai dibattiti pre-esistenti sulla ricerca clinica. Se ciò potesse permettere, almeno idealmente, una svolta partecipativa nella conoscenza biomedica fu tuttavia una questione ambigua. Epstein mostra infatti come, nel momento in cui i leader attivisti divenivano esperti riconosciuti, si riproduceva all'interno dello stesso movimento attivista la divisione tra laici ed esperti, generando una distinzione tra attivisti "esperti laici" e attivisti "laici laici".

culturalmente accettabile in quel contesto. Alcuni farmaci, pertanto, potevano rappresentare la promessa di nuove “scoperte scientifiche” (ed evidentemente un contributo al nuovo "ordine nel disordine") anche per i professionisti. Altri medicinali, però, imponevano maggiori cautele e potevano portare a nette o violente opposizioni.

Un atteggiamento leggermente differente riguardava la conduzione dei trial clinici proposti dall'industria farmaceutica. Queste pratiche di ricerca costituivano una parte cruciale dell'attività accademica del CMID, culminando nella scrittura di articoli o nella partecipazione a convegni nazionali ed internazionali. Tuttavia, per quanto alcuni professionisti mostrassero un certo entusiasmo nel condurre simili ricerche, queste risultavano eccessivamente onerose per altri. I trial, infatti, richiedevano frequenti riunioni e continui contatti con i rappresentanti delle aziende produttrici dei farmaci: attività che si aggiungevano a quelle a cui i medici erano normalmente preposti. Inoltre era necessario produrre una documentazione poderosa su ogni singolo paziente "arruolato", da aggiornare costantemente e inviare puntualmente alla stessa casa farmaceutica. L'arruolamento di per sé, infine, poteva risultare oltremodo faticoso. La pratica di consenso informato non era priva di dubbi agli occhi dei medici, poiché non tutti i pazienti coinvolti erano di fatto pazienti "esperti". Così, per quanto i medici si impiegassero nel tradurre le pratiche di studio in altri termini, gli esiti di simili ri-significazioni apparivano spesso incerti. In questi casi i partecipanti risultavano scarsamente collaboranti oppure sembravano ai medici insufficientemente “informati” – fatto, quest'ultimo, che per alcuni operatori era ben più problematico. Ad aggravare il senso di frustrazione vi era poi, talvolta, il ridotto numero degli utenti coinvolti rispetto a quanto pianificato, che poteva anche ingenerare dubbi sull'utilità del lavoro. D'altra parte, il fatto che questi studi si dispiegassero come potenziali ampliamenti conoscitivi socio-culturalmente condivisibili, in un panorama ove erano disordine e non-sapere a prevalere, li rendeva estremamente allettanti. Il disordine, qui rappresentato come una sostanziale mancanza di conoscenza, trovava infatti la possibilità di essere contenuto, riorganizzato e, almeno potenzialmente, dominato dallo studio. Le stesse pratiche di individuazione del campione, reclutamento dei pazienti, compilazione dei moduli e costante aggiornamento dei dati sembravano creare contenitori concettuali atti a modellizzare un materiale "grezzo" e confuso.

Una rappresentazione ancor più esplicita del processo di costruzione del sapere mediante la strutturazione di un ordine era costituita dall'evento annuale più importante al CMID, ossia il Convegno di "Patologia Immune e Malattie orfane". Fu sul finire del mio primo anno di lavoro al Centro che iniziai a collaborare con la giornalista e l'altra segretaria all'organizzazione del Convegno, generalmente previsto tutti gli anni a gennaio. In quanto segreteria scientifica ci occupammo di pubblicizzare l'evento, spedire gli inviti, fornire informazioni necessarie ai relatori e programmare gli intrattenimenti serali da destinare agli invitati. Durante le giornate del Convegno, poi, assistemmo l'agenzia organizzatrice accogliendo gli ospiti e preparando il materiale da distribuire ai partecipanti, ma riuscimmo anche a partecipare agli interventi congressuali di nostro interesse.

La rilevanza attribuita a questo evento era cruciale, come si poteva constatare nei giorni che precedevano la sua attuazione. Tutto il CMID si ammantava di un gran fermento e, spesso, di un notevole nervosismo. Ci si andava preparando, in un modo o nell'altro, ad una performance culturale¹¹⁷ a cui avrebbero partecipato esponenti importanti di comunità biomediche italiane, rappresentanti di Centri e consorzi, esponenti dell'Istituto Superiore di Sanità e finanche studiosi esteri esperti in particolari patologie. Inoltre, al fianco delle sessioni congressuali principali che erano altamente settoriali, si tenevano discussioni di stampo socio-umanistico, a cui partecipavano filosofi, bioeticisti, scienziati sociali o esponenti delle associazioni dei pazienti. In sede congressuale non mancavano, naturalmente, gli stand delle case farmaceutiche che sponsorizzavano l'evento e pubblicizzavano i propri prodotti mentre offrivano penne, blocknotes, caramelle o cioccolatini.

Durante queste giornate rimanevano al CMID un medico ed un infermiere per eventuali emergenze, mentre tutto il personale restante era chiamato a partecipare al Convegno. Vi si investivano quindi ingenti risorse, non solo economiche: le visite ordinarie erano sospese, il day hospital chiuso, ed il

¹¹⁷ Quando accenno al concetto di "performance culturale" mi riferisco all'elaborazione di Turner che, a sua volta, recupera ed integra le concezioni di Singer. Quest'ultimo definiva le performance culturali come gli "elementi costitutivi della cultura e le unità ultime di osservazione. Ciascuna aveva uno spazio di tempo delimitato con precisione, o almeno un inizio e una fine, un programma organizzato di attività, una serie di esecutori, un pubblico, un luogo e una circostanza che dava occasione alla performance" (Singer, cit. in Turner, 1993: 77).

personale veniva coinvolto in varie attività tra cui l'accoglienza degli ospiti in aeroporto e la partecipazione a cene, a spettacoli teatrali o ad altri eventi di svago.

Io presenziai al mio primo convegno nel 2007, quando se ne celebrava l'anniversario decennale. L'evento aveva ormai assunto una forma consolidata e si svolgeva in modo quasi rituale, disseminando talune rappresentazioni biomediche e riconfermando specifici rapporti di sapere/potere. D'altra parte ogni anno si affiancavano agli ospiti consueti invitati sconosciuti, e si aggiungevano ai temi già affrontati discussioni originali: elementi che evidenziavano un certo dinamismo pur all'interno di una performance culturale ormai consolidata nel tempo. Così era innegabile ritrovare nel Convegno di Patologia Immune e Malattie Orfane anche valenze riflessive e trasformative, come Victor Turner¹¹⁸ aveva riscontrato esaminando gli eventi performativi. Alcune sessioni congressuali sembravano costituirsi specificamente allo scopo di creare nuove delimitazioni concettuali e di individuare gli strumenti necessari per dettagliarle. Anche solo esplorare i programmi dei vari interventi offriva un'idea dello sforzo epistemologico intrinseco all'evento, che tentava di delimitare quella polivalenza radicata in numerose condizioni rare.

Così il Convegno 2007 si apriva con una sessione dedicata a “Crioglobulinemia e sindrome HCV”: rispettivamente una malattia rara ed una “comune” che, però, comparivano spesso in associazione nei soggetti affetti¹¹⁹. In quella stessa sessione era presente un intervento dal titolo “Il sottile confine tra LNH e crioglobulinemia”, che si riferiva invece alla possibile evoluzione nel

¹¹⁸ Nell'integrare la definizione di performance culturale proposta da Singer (vedi nota 117), Turner pose l'accento sulla sua valenza trasformativa e riflessiva. Scrisse: "Milton Singer e molti altri antropologi culturali ritengono che i media e le performance culturali offrano 'importanti chiarimenti sui modi in cui i temi e i valori culturali vengono comunicati, nonché sui processi di cambiamento sociale e culturale'. Sono d'accordo, ma solo a condizione che ci si renda conto che le performance culturali non sono semplici schermi riflettenti o espressioni di cultura o anche di cambiamenti culturali ma possono diventare esse stesse agenti attivi di cambiamento, rappresentando l'occhio con cui la cultura guarda se stessa e la tavola da disegno su cui gli attori creativi abbozzano quelli che credono essere i 'progetti di vita' più appropriati o interessanti [...] La riflessività performativa è una condizione in cui un gruppo socioculturale, o i suoi membri più percettivi che agiscono in modo rappresentativo, si rivolgono, si ripiegano, si riflettono su se stessi, sulle relazioni, le azioni, i simboli, i significati, i codici, i ruoli, le condizioni, le strutture sociali, le regole etiche e legali e le altre componenti socioculturali che concorrono a formare i loro 'io' pubblici. La riflessività performativa, inoltre, non è un semplice riflesso, una risposta rapida, automatica o abituale a qualche stimolo. E' altamente elaborata, artificiale, culturale e non naturale, un'opera d'arte mediatica e volontaria" (Turner, 1993: 79).

¹¹⁹ Il sito regionale riporta che nei soggetti con crioglobulinemia mista è di “frequente riscontro (due terzi dei pazienti) un'epatite cronica, spesso subclinica, da virus dell'epatite C (HCV)” (http://www.malattierarepiemonte.it/estrai_scheda_malattia.php?ID=189&nome_malattia=Crioglobulinemia%20mista).

tempo della crioglobulinemia in casi di linfoma non-Hodgkin¹²⁰, ponendo esplicitamente una questione di delimitazione diacronica. La III sessione di quello stesso convegno, poi, ruotava attorno ad un'altra malattia rara, la Sindrome da Anticorpi Antifosfolipidi (APS)¹²¹ e si intitolava specificamente “APS: Certezze ed aree grigie”, laddove la metafora del “grigio” - colore intermedio tra due estremi - ben rappresentava una commistione di esperienze di dubbia gestione classificatoria. Il primo intervento di questa sessione, non a caso, discuteva “Vecchi e nuovi criteri classificativi” ed il secondo era votato alle “Associazioni di condizioni trombofiliche con l'APS”, implicando ancora una volta mescolanze, influenze e vicinanze dai margini indistinti. Né queste problematiche interessarono solo il convegno del 2007: negli anni successivi si affrontarono tematiche quali “Sclerodermia e UCTD¹²²: problematiche diagnostiche e

¹²⁰ Secondo l'Istituto di "Ematologia Lorenzo e Ariosto Seràgnoli" della Facoltà di Medicina e Chirurgia di Bologna, i linfomi non-Hodgkin (LNH) "sono processi neoplastici che tendono a riprodurre le caratteristiche morfologiche, fenotipiche, genotipiche, genotipiche e, talora, funzionali di una o più tappe dei processi di maturazione e di trasformazione degli elementi linfoidi [...] I linfomi non-Hodgkin rappresentano circa il 70% di tutti i linfomi, costituiscono il 5% di tutte le neoplasie maligne e hanno un picco di incidenza tra 45 e 60 anni (anche se si può essere colpiti a qualsiasi età). L'eziologia dei linfomi non è ancora ben nota, tranne in forme particolari; è tuttavia evidente che la linfomagenesi non è riconducibile ad un unico fattore morboso e che non è univoca in tutta l'eterogenea gamma di questi tumori. Non è proponibile una rigorosa distinzione tra fattori genericamente predisponenti e fattori eziopatogenetici diretti essendo la linfomagenesi un processo imperniato su molteplici eventi interdipendenti e non tutti noti, susseguentisi nel tempo (multistep disease)" (<http://www.ematbo.unibo.it/ricerca/lnh.asp>).

¹²¹ La Sindrome da Anticorpi Antifosfolipidi (APS) è rappresentata sul sito regionale come una “Patologia acquisita, definita dall'associazione clinica fra anticorpi antifosfolipidi ed eventi tromboembolici. Viene definita ‘secondaria’ la sindrome se associata ad altra collagenopatia, ‘primaria’ in assenza di tale evidenza. La causa della sindrome non è chiara. Proposte varie ipotesi, che in sintesi suppongono un ruolo di attivazione della coagulazione o di inattivazione degli inibitori fisiologici della coagulazione stessa da parte di un ampio spettro di anticorpi piuttosto eterogenei, tutti in grado di interagire con i fosfolipidi coinvolti nei meccanismi coagulativi, spesso allungando test di laboratorio fosfolipido-dipendenti, come l'aPTT. La sintomatologia è sempre correlata all'occlusione trombotica od embolica non flogistica di un vaso. Dal punto di vista sintomatologico si presenta con una poliabortività (in assenza di altra causa), embolismi arteriosi e venosi. Più raramente piastrinopenia. Spesso sintomi aspecifici, ma correlabili a micro lesioni ischemiche o trombotiche venose, che devono essere obiettivate, quando possibile. Ogni organo può essere bersaglio della patologia. Riportata anche ipertensione polmonare non post-embolica” (http://www.malattierarepiemonte.it/estrai_scheda_malattia.php?ID=393&nome_malattia=Anticorpi%20antifosfolipidi.%20sindrome%20da).

¹²² "UCTD" è l'acronimo di "Undifferentiated Connective Tissue Disease", il corrispettivo italiano di connettivite indifferenziata (già descritta in nota 101 e 112). Le connettiviti indifferenziate, riconosciute in Italia tra le malattie rare, rappresentano circa il 50% della categoria composta dalle connettiviti in generale. L'altra metà dell'insieme raggruppa le connettiviti "differenziate", tra cui rientrano specifiche malattie, rare e non (ad esempio il Lupus Eritematoso Sistemico). Tra le prime rientra, appunto, la Sclerodermia o Sclerosi Sistemica Progressiva (si veda nota 101). Da notare che la connettivite indifferenziata, "chiamata anche sindrome connettivitica indifferenziata, lupus latente o lupus incompleto, è considerata una malattia autoimmune in cui i sintomi e i segni sono molto variabili ed evocativi per connettivite, ma non sufficientemente definiti per soddisfare i criteri

classificative” (11° Convegno) ove spiccarono interventi dedicati a “L’assessment del paziente sclerodermico” e ai “Criteri diagnostici nella connettivite indifferenziata”. Nel 2009 furono invece esplorate, tra altre condizioni, le "Glomerulopatie rivisitate. Il ruolo dei podociti", dove una lettura magistrale presentava "A proposed taxonomy for the podocytopathies" (12° Convegno). Il 15° Convegno, poi, nella sessione dedicata alle "Malattie linfoproliferative ed autoimmunità" destinò il primo intervento alla "Trasformazione neoplastica linfocitaria e patologia autoimmune: affinità e differenze" (15° Convegno). Le questioni tassonomiche e classificatorie erano inoltre esplicitamente affrontate nelle relazioni su: “Patogenesi e classificazione” (nella sessione "Le porfirie", 11° Convegno); "Criteri classificativi e diagnostici" (nella sessione "Morbo di Behçet", 12° Convegno); "Fisiopatologia e classificazione" (nella sessione "Displasie scheletriche: diagnosi e trattamento", 12° Convegno); "L'ipertensione polmonare: definizione e classificazione" (nella sessione su "L'ipertensione polmonare: una complicanza non rara di alcune malattie rare", 14° Convegno) .

D'altra parte, anche laddove le questioni classificatorie non venivano esplicitamente citate, era possibile considerare alcune sessioni come vere e proprie rappresentazioni categoriali. Esse potevano ritrarre sia i rapporti interni ad un gruppo di malattie (nel qual caso gli interventi della sessione esaminavano le singole classi che componevano l'insieme)¹²³ sia trattare una specifica patologia (della quale si analizzavano i diversi aspetti, scomponendola nelle varie specialità biomediche)¹²⁴.

classificativi per alcuna connettivite" (http://malattiarare.regione.veneto.it/cerca_it/dettaglio.php?lang=ita&id=317). Essa costituisce quindi una categoria residuale, che tuttavia non è necessariamente stabile nel tempo: "La comunità dei reumatologi deve ancora stabilire i criteri per poter fare diagnosi di certezza di connettivite indifferenziata; si pensa tuttavia che tali pazienti possano presentare una delle seguenti evoluzioni: la connettivite indifferenziata può rimanere tale, oppure evolvere in una ben definita altra connettivite o altra patologia oppure andare in remissione" (*ibidem*).

¹²³ Esempi di sessioni di questo genere sono: la sessione sulle "Vasculiti primitive sistemiche" con interventi rispettivamente dedicati alla “Sindrome di Churg Strauss”, alla “Micropoliangioite sistemica”, alla “Granulomatosi di Wegener” ed alla “Panarterite nodosa” (10° Convegno); la sessione su “Le malattie da accumulo lisosomale” con interventi sulla “Sindrome di Gaucher e il morbo di Niemann Pick”, sulla “Glicogenosi II” e sulla “Malattia di Fabry” (10° Convegno); la sessione su "Diagnosi precoce delle connettiviti" con relazioni relative alla "Early SLE", all'"Early Sjogren" e all'"Early Scleroderma" (12° Convegno).

¹²⁴ Tra queste troviamo, ad esempio: la sessione sulla sindrome di Prader Willi, suddivisa in interventi dedicati ad "Aspetti generali della sindrome di Prader Willi", alla "Diagnosi genetica", agli "Aspetti endocrinologici del soggetto PWS [...]", agli "Aspetti metabolici ed implicazioni terapeutiche" (11° Convegno); la sessione su "Le porfirie" che presentava interventi dedicati alle "Manifestazioni neurologiche", alle "Manifestazioni cutanee" ed alla

Si noti infine che simili costruzioni epistemologiche, lungi dal limitarsi alla strutturazione di nuovi sguardi concettuali, venivano associate alla plasmazione o alla normalizzazione delle prassi di cura. Così diverse relazioni erano rivolte alla messa a punto di percorsi diagnostico-assistenziali¹²⁵, oppure alla definizione degli interventi farmacologici¹²⁶ o alla revisione e al confronto su reti e consorzi¹²⁷.

La performance culturale costituita dal convegno, dunque, forniva

"Diagnosi di laboratorio" (11° Convegno); la sessione sul "Morbo di Behçet" con relazioni riferite al "Neuro-Behçet" ed all'"Entero Behçet" (12° Convegno).

¹²⁵ Nel convegno del 2010 una sessione fu destinata al confronto su "Risorse disponibili e garanzie assistenziali: modelli sostenibili", mentre una seconda sessione esplorò le "Nuove acquisizioni laboratoristiche, cliniche ed organizzative della Sindrome da Anticorpi Antifosfolipidi" individuando, tra l'altro, "Raccomandazioni ed algoritmi assistenziali" (13° Convegno). Il convegno del 2012 vide invece un'intera sessione dedicata ai "Percorsi diagnostico-assistenziali nelle malattie rare", dove vennero presentati diversi PDTA (Percorsi Diagnostico Terapeutico Assistenziali) già ideati ed attivati per l'insieme delle malattie rare di una certa Regione o per specifiche patologie rare (ad esempio le amiloidosi sistemiche e l'edema primario). Nello stesso convegno si tenne poi una sessione dal titolo "Cost-effectiveness nella pratica clinica. Obiettivo raggiungibile?" dove si presero in esame effetto, rapidità e costi dei farmaci biologici (15° Convegno).

¹²⁶ Queste sessioni, dedicati ai trattamenti farmacologici e all'introduzione di nuovi prodotti medicinali, erano sempre assai numerose. Tra queste vale la pena ricordare: la sessione su "Up to date sulle opzioni terapeutiche nel LES" con interventi riferiti al "Ruolo della ciclosporina", al "Ruolo dell'acido micofenolico" e a "La ciclofosfamida rivisitata" (10° Convegno); la sessione su "I farmaci biotecnologici: nuove frontiere terapeutiche", con relazioni sull'"Impiego dei farmaci biologici nelle vasculiti dei grossi vasi" e sulle "Prospettive di impiego dei farmaci biologici in immunopatologie renale" (11° Convegno); la sessione su "I farmaci biologici nelle malattie rare" con una relazione su "I farmaci biologici nelle sindromi autoinfiammatorie sistemiche" e una su "Il Rituximab nel trattamento della Porpora Trombotica Trombocitopenica"; la sessione sui "Farmaci biotecnologici" con le relazioni su "Gli anti TNFalfa", sugli "Inibitori del circuito di co-stimolazione" e sulla "Terapia di delezione B-linfocitaria" (12° Convegno); la sessione su "I farmaci biologici: impiego nella sindrome nefrosica" con interventi riferiti a "Il Rituximab nella sindrome nefrosica", "L'impiego del Rituximab nel LES", "L'impiego del Belimumab nel LES", "I farmaci biologici nelle vasculiti", "I farmaci biologici nella sclerodermia", "I farmaci biologici nella sindrome di Sjogren" (13° Convegno); la sessione su "I nuovi farmaci biologici" con un "Overview sui nuovi farmaci biotecnologici nelle patologie reumatiche ed autoimmuni", "I nuovi inibitori del TNF- α ", "Sviluppi clinici della terapia con anticorpi monoclonali anti RANKL"; la sessione su "Le cellule staminali: attualità e prospettive future per la cura delle malattie rare" (14° Convegno); la tavola rotonda su "Il trattamento antivirale e immunosoppressivo della crioglobulinemia mista HCV-associata: Opinioni a confronto" (15° Convegno).

¹²⁷ Nel 2007 si dedicarono due ore a "Malattie rare – progressi organizzativi", con un intervento sulla "Rete Nazionale delle Malattie Rare: aggiornamento e sviluppo" tenuto da Domenica Taruscio, responsabile delle malattie rare presso l'Istituto Superiore di Sanità. Nel convegno del 2008, invece, si dedicò un'intera mattinata alle "Attività consortili" e specificamente a quelle inerenti alla "Sindrome da anticorpi antifosfolipidi", all'"Amiloidosi sistemica" ed a "Le malattie da espansione da triplette". Contemporaneamente si tenne una tavola di discussione in merito alle reti delle malattie rare ed alle criticità regionali (11° Convegno). L'anno successivo si organizzò poi una tavola rotonda sulle "Attività consortili regionali" ed una, in parallelo, su "Malattie rare e volontariato: realizzazioni e progetti" (12° Convegno). Ancora più avanti si dedicò una sessione a "Le reti: un sistema diffuso e vicino ai pazienti" e una all'"Up to date delle attività consortili della rete delle Malattie rare del Piemonte e della Valle d'Aosta" (13° Convegno).

l'occasione per ridefinire, modellare e celebrare di fronte alla comunità scientifica specifiche strutture classificatorie, legittimando talune prassi e aumentando la credibilità di chi andava attuandole. Una simile attività, tuttavia, richiedeva la produzione cospicua di generi e media culturali¹²⁸, tra cui, ad esempio, report o slides ove riportare dati e informazioni dettagliate. Il fermento che si registrava al CMID nelle settimane precedenti il convegno, quindi, non riguardava semplicemente gli aspetti organizzativi dell'evento, ma anche l'aggiornamento delle informazioni raccolte durante l'anno, la loro revisione e la rielaborazione. Soprattutto i dati del Registro Regionale delle Malattie Rare, venivano rappresentati e schematizzati in modo tale da poter essere presentati e discussi pubblicamente. Si costruivano tabelle e grafici relativi alla quantità dei pazienti iscritti ai Registri Regionali o seguiti dai diversi Consorzi, la tipologia delle condizioni diagnosticate loro, la loro dispersione sul territorio o l'accesso a specifiche strutture sanitarie. A queste elaborazioni partecipavano normalmente più esponenti del CMID, ma vi erano generalmente preposti due medici (uno strutturato ed uno specializzando) e la giornalista che si occupavano dell'attività ordinaria di documentazione e coordinamento della Rete Regionale delle Malattie Rare. Quest'attività, che trovava nel Convegno un'occasione di visibilità e riconoscimento, si svolgeva durante tutto l'anno e costituiva, come si è accennato, l'ultimo grande ambito di intervento del CMID.

Essa prevedeva l'iscrizione al Registro dei pazienti piemontesi affetti da una malattia rara, l'emissione e la consegna delle richieste di esenzione e dei piani terapeutici, la raccolta e l'invio dei dati così conseguiti all'Istituto Superiore di Sanità. Come ogni presidio della rete, il CMID non era deputato all'attribuzione delle esenzioni vere e proprie, ma poteva emettere le richieste con cui gli utenti avrebbero ottenuto il documento presso le ASL di residenza. Come già descritto nel Capitolo precedente, questa pratica andava a buon fine solo nel caso in cui il malato disponesse di una diagnosi effettuata da un medico del Sistema Sanitario

¹²⁸ I media culturali, di cui le performance si costituiscono, sono per Singer e Turner "modi di comunicazione che includono non solo il linguaggio parlato, ma anche media non-linguistici come 'il canto, la danza, il mimo, le arti grafiche e plastiche' [...]" (Turner, 1993: 78). Poiché "ogni medium aggiunge il proprio messaggio generico al messaggio che veicola", i media culturali hanno anche il potere di creare una molteplicità di significati, poiché "lo 'stesso' messaggio in media diversi è in realtà una serie di messaggi che variano leggermente l'uno dall'altro" (*ibidem*). In questo modo ogni performance avrebbe una struttura stratificata e complessa – la "stanza degli specchi" di Turner – per cui i diversi generi adottati sono polifonici, ed il loro senso ultimo "emerge dall'unione di soggetto, attori e pubblico in un dato momento del processo sociale in atto in un gruppo" (*ivi*: 79).

Nazionale e presentasse una documentazione clinica attestante specifici criteri diagnostici. Inoltre l'iscrizione implicava un consenso informato con il quale l'utente accettava che dati anagrafici, clinici, laboratoristici e strumentali venissero inseriti nel *database* nazionale.

Se ogni presidio di rete espletava simili mansioni attraverso i Referenti per le Malattie Rare, il CMID, in quanto Centro di Coordinamento, non si limitava ad accogliere gli utenti della sua ASL di riferimento, ma doveva anche occuparsi di gestire le richieste particolari (ad esempio quelle di pazienti assistiti in Piemonte e residenti in altre Regioni) e rispondere ad eventuali dubbi espressi dai diversi referenti regionali. Gli utenti che si presentavano al Centro per queste procedure, in questo caso, non erano i soli pazienti affetti da malattie rare immunologiche (o comunque attinenti alle specialità rappresentate al CMID), ma tutti coloro che erano stati ritenuti affetti da una malattia rara riconosciuta in Piemonte.

Secondo l'organizzazione interna, l'iscrizione al Registro e l'emissione della richieste prevedevano che gli utenti prenotassero un appuntamento, durante il quale i medici effettuavano una ricognizione della documentazione clinica in loro possesso, inserivano i dati nel Registro e fornivano le richieste di esenzione e di piano terapeutico. Talvolta, però, poteva accadere che gli assistiti presentassero una documentazione considerata insufficiente, o una diagnosi inaccettabile (ad esempio se effettuata da uno specialista privato). Oppure potevano richiedere prodotti farmacologici che i dottori ritenevano non prescrivibili all'interno di un piano terapeutico (era il caso di prodotti cosmetici o alimentari).

Per quanto io fossi solo marginalmente coinvolta in simili dinamiche, mi capitava di incapparvi, ancora una volta, rispondendo alle telefonate o consegnando ai medici parte della documentazione inviata per fax. Osservavo sfoghi, consolazioni, dubbi e contese. Alcuni utenti erano del tutto spaesati, altri molto allarmati, alcuni scontenti ed altri profondamente infastiditi dalla diagnosi. C'era chi non comprendeva che cosa si intendesse con "malato raro" e chi invece si era informato in merito e dettagliava con competenza biomedica la propria situazione.

L'iscrizione al Registro, e la conseguente richiesta di esenzione, sembravano agire formalizzando ulteriormente il riconoscimento conseguito con la diagnosi. Se le valutazioni cliniche e laboratoristiche avevano messo ordine in un'esperienza criptica per ricondurla entro entità riconoscibili e gestibili, le attività

del Registro codificavano ulteriormente queste procedure, incanalando gli assistiti in percorsi e regimi prestabiliti. La richiesta di esenzione o piano terapeutico poneva in essere un percorso normalizzato e normalizzante, strutturato in una serie di tappe, riconosciuto da procedure culturali peculiari e articolato in un particolare sistema sociale, insieme virtuale, sanitario, assistenziale, locale e nazionale.

Simili itinerari dirigevano e controllavano i malati, ma garantivano anche tutele e riconoscimenti. Essi potevano rivelarsi espressione dell'esercizio di un biopotere sul singolo, ma anche forme di biosocialità o biocittadinanze strategiche per quest'ultimo. Avevo quindi idea che queste pratiche potessero riconsegnare un posto ai "marginali" - i malati fino ad allora "inconoscibili" – ma anche limitarne la possibilità di azione, con la ragione di dover controllare la "pericolosità" delle condizioni di cui essi erano portatori. Per citare ancora Mary Douglas, infatti, le persone che vivono in una condizione marginale

sono coloro che vengono in un certo qual modo lasciati fuori dal modello della società: sono persone senza un posto. Esse forse non fanno niente di male dal punto di vista morale, ma la loro condizione è indefinibile, come ad esempio un bambino non ancora nato. La sua posizione è ambigua e tale è il suo futuro [...] Spesso lo si considera come un essere vulnerabile e, al tempo stesso, pericoloso (Douglas, 1996: 158).

Proprio vulnerabilità e pericolo, come abbiamo visto, contraddistinguevano anche a livello pubblico le rappresentazioni delle malattie rare: condizioni da sorvegliare per la tutela della salute pubblica, ma nello stesso tempo da assistere nell'interesse dei singoli malati.

Le attività di iscrizione al Registro, dunque, mi sembravano un evidente punto di convergenza tra la dimensione macroscopica e quella microscopica. Esse mi parevano la modalità (o per lo meno una delle modalità) con cui le pratiche socio-culturali di riordino venivano innestandosi nell'esperienza dei singoli.

Tuttavia, mi rimaneva oscuro come questo processo avesse luogo: quali significati recasse, quali dinamiche di biopotere e quali processi di soggettivazione vi fossero implicati. Mi chiedevo in che modo i soggetti fossero presi tra riconoscimento ed assoggettamento, esercizio di un'*agency* e forme di

violenza strutturale, biocittadinanza e biopotere. Avrei voluto sapere, inoltre, quali discorsi esprimessero i disagi incorporati dagli assistiti e come si intrecciassero tra loro *sickness, illness e disease*.

Fu a queste domande che cercai di rispondere quando, nel 2008, iniziai il mio percorso di dottorato. Il CMID venne allora a definirsi come il punto di partenza del mio campo di ricerca, dedicato più generalmente ad uno studio antropologico delle malattie rare. I quesiti che fino allora mi si erano aperti dinnanzi orientarono a quel punto le direzioni di questo stesso campo di ricerca.

IV CAPITOLO

Le malattie rare al CMID. Rappresentazioni e pratiche dei professionisti sanitari

Il corso di Dottorato in Antropologia delle Contemporaneità, a cui ebbi accesso sul finire del 2008, costituì per me l'occasione di sistematizzare ed approfondire quanto andavo osservando da più di due anni. Il Direttore del CMID era stato informato delle mie aspirazioni sin dal momento in cui partecipai al concorso per accedere al Dottorato e fu immediatamente aggiornato quando ricevetti la comunicazione di essere stata ammessa. Ovviamente gli riferii anche le mie intenzioni rispetto all'oggetto della ricerca, che avrei voluto incentrare sulle malattie rare. Se per certi versi questa decisione era dovuta, ancora una volta, a motivazioni economiche (non potendo esimermi dal lavorare, dovevo necessariamente conciliare il mio progetto di ricerca con gli impegni professionali), l'oggetto mi appariva ogni giorno più stimolante: sia per quanto andavo osservando al Centro, sia perché toccavo con mano il vuoto bibliografico in materia, per lo meno tra gli studi di scienze sociali. Anche nella letteratura sperimentavo dunque una sorta di spaesamento simile a quello esperito sul campo - l'assenza di punti di riferimento

stabili e facilmente assimilabili - che, d'altra parte, mi suscitava una profonda curiosità e favoriva un'interessante apertura verso nuove linee interpretative.

Con il consolidarsi del progetto, approfondii ulteriormente le ricerche bibliografiche e iniziai a tenere un diario di campo dove finalmente riportare i vissuti, le intuizioni ed i dubbi su cui riflettevo da tempo. Le esperienze di confusione che avevo registrato nei due anni precedenti (e che continuavo a sperimentare all'epoca) trovarono allora modo di essere concretate nella scrittura ed essere interpretate mediante gli strumenti analitici della teoria antropologica. Naturalmente anche il personale del Centro – come sempre presente, curioso e finanche intrigante! – era stato informato del mio percorso sin dal primo momento. In virtù dei rapporti informali che ci legavano, molti operatori mi avevano incoraggiata in vista del concorso, mi avevano osservata esultare alla notizia dell'ammissione, e sapevano della mia decisione di focalizzare la ricerca sulle malattie rare. Avevo anche comunicato loro che avrei condotto parte del lavoro proprio al CMID, effettuando osservazioni, svolgendo interviste e raccogliendo narrazioni. Ad ogni modo, l'obiettivo ed il significato di una ricerca antropologica condotta in ambito medico rimaneva oscuro per molti operatori. Da parte mia, trovavo difficoltà a introdurre loro i concetti antropologici e le prospettive che andavo elaborando, poiché ciò implicava una continua mediazione con punti di vista estremamente distanti e, in certi casi, pressoché inconciliabili.

Il Direttore, ad ogni modo, accettò che io svolgessi i miei studi ad integrazione delle attività quotidiane. Alcuni professionisti adottarono un atteggiamento di generosa accondiscendenza nei miei confronti, senza però approfondire significato ed obiettivi del mio lavoro. Altri, se pur timidamente interessati, non ne seguirono l'evolversi visti i concitati ritmi lavorativi, che non permettevano di dedicare troppo tempo ad un'operazione ritenuta secondaria, una sorta di esercizio speculativo dalla dubbia utilità pratica.

Nello stesso tempo, tuttavia, non mancarono situazioni in grado di stupirmi ed emozionarmi. Ci fu chi si mostrò assai disponibile a discussioni, confronti e suggerimenti sia rispetto alle considerazioni epistemologiche e politico-economiche che andavo elaborando, sia rispetto al materiale bibliografico che, talvolta, mi veniva addirittura suggerito o consigliato dai medici del CMID.

Ci fu, poi, chi decise di rendermi partecipe delle proprie esperienze quotidiane. Una delle infermiere¹²⁹, in particolare, iniziò a presentarsi di frequente nel mio studio per raccontarmi ciò che le accadeva in day hospital. Rimasta colpita dall'idea di un'analisi che avrebbe tenuto conto anche dei vissuti di pazienti e personale paramedico, l'infermiera si era spontaneamente riproposta di narrarmi come i pazienti interagissero con lei. Mi raccontava, di volta in volta, come un assistito si fosse sfogato della propria precarietà lavorativa o come un utente si fosse isolato dai familiari per non recare oneri eccessivi a questi ultimi. Mi riportava anche i conflitti con i medici, le apparenti ingiustizie o le pratiche di cura che riteneva inadeguate. In questo modo tentava certamente di aiutarmi, ma voleva contemporaneamente evidenziare le prassi che agiva sul campo da decenni, le competenze incorporate nel corso di un'intera vita professionale. Queste abilità, pur riconosciute dai medici, erano raramente valorizzate quali forme di conoscenza rilevante. Il contesto di produzione del sapere, infatti, restava saldamente gerarchico e prediligeva le competenze teoriche esprimibili attraverso pubblicazioni scritte, ricerche cliniche, studi sperimentali. Per quanto fosse indubbio che anche buona parte del sapere dei medici si costituisse a tutti gli effetti di pratiche abili¹³⁰ (Ingold, 2004), acquisite attraverso canali non verbali e scarsamente codificabili (i giovani medici osservavano, affiancavano e assistevano quotidianamente i professionisti più esperti), le loro competenze riuscivano sempre a trovare forme di legittimazione pubblica attraverso articoli nazionali, internazionali e presentazioni congressuali (attività che, come abbiamo visto, erano parte integrante degli

¹²⁹ Nel corso del testo mi riferisco a tutto il personale infermieristico con il termine generico di "infermiera", senza distinguere i ruoli specifici (Responsabile Infermieristico Dipartimentale, Coordinatore Infermieristico, Infermiere Professionale, Operatore Socio-Sanitario). Questa scelta dipende dal fatto che il ridotto numero di tali professionisti all'interno del CMID renderebbe riconoscibili i miei interlocutori se li definissi in modo più puntuale e ciò verrebbe meno alla promessa di mantenerne l'anonimato.

¹³⁰ Ingold parla di "pratiche abili" riferendosi ad abilità caratterizzate da tre elementi. In primo luogo le pratiche abili scaturiscono dall'intero "sistema di relazioni costituito dalla presenza dell'agente [...] in un ambiente riccamente strutturato [...] che situa l'operatore esperto, fin dall'inizio, nel contesto di un coinvolgimento attivo con i fattori costituenti il suo ambiente circostante" (Ingold, 2004: 150). In secondo luogo le pratiche abili comportano "le qualità della cura, del giudizio e della destrezza [...] Questo significa che qualunque cosa un operatore esperto faccia *alle* cose, questo si radica in un coinvolgimento attento e partecipativo *con* le cose [...] Anzi, è precisamente perché il coinvolgimento dell'operatore esperto con il proprio materiale è *attento*, che l'attività abile porta con sé la sua intrinseca intenzionalità, e ciò indipendentemente da eventuali piani o progetti che essa dovrebbe porre in esecuzione" (*ibidem*). Infine Ingold osserva che le pratiche abili "sono refrattarie alla codificazione in forme programmatiche quali regole e diagrammi [...] Perciò, non è attraverso la trasmissione di tali programmi che si acquisisce l'abilità, ma piuttosto attraverso un miscuglio di improvvisazione e di imitazione nel contesto della pratica stessa" (*ivi*: 150-151).

obiettivi del Centro). In questo contesto, invece, il sapere esperto del personale infermieristico aveva una visibilità piuttosto ridotta.

Le infermiere all'epoca presenti al CMID, che si erano formate al proprio mestiere sin dall'adolescenza (frequentando diversi reparti ospedalieri e affiancando professionisti più anziani), non avevano effettuato studi universitari o lunghi itinerari di formazione teorica. Per quanto seguissero i corsi di aggiornamento previsti per legge, la maggior parte delle loro competenze erano concepibili esclusivamente nei termini di pratiche abili, apprese giorno dopo giorno e scarsamente codificabili entro programmi e norme formali. Le infermiere ordinavano ogni giorno i pranzi per i pazienti ricoverati in day hospital, consegnavano loro i vassoi con il cibo e, scherzando o chiacchierando con disinvoltura, scartavano i piatti di coloro che, affetti da artrosi o dolori urenti, non erano in grado di farlo autonomamente. Erano sempre le infermiere ad effettuare i prelievi più difficili, a sostituire rapidamente le flebo allo squillo degli allarmi e a medicare ulcere e piaghe in pazienti più o meno giovani. Due tra queste operatrici, inoltre, avevano fatto parte del CMID sin dalla sua origine, assistendo alle numerose trasformazioni occorse nel tempo. Esse avevano sviluppato con medici e pazienti rapporti confidenziali, a volte finanche eccessivi rispetto a quanto ritenuto opportuno o desiderabile.

Nel riportarmi situazioni, vissuti e punti di vista, l'infermiera mi pareva voler valorizzare questo tipo di competenze, applicate quotidianamente e sedimentatesi negli anni. I suoi racconti mi introducevano ad una prospettiva diversa da quella a cui mi ero abituata, codificata dalle definizioni diagnostiche e dalle descrizioni dei quadri sintomatici. Esse riuscirono così ad ampliare il ventaglio di interpretazioni e pratiche attraverso cui i disagi seguiti al CMID prendevano forma ai miei occhi. Tali disagi non erano più rappresentati solo attraverso le lenti di un'epistemologia biomedica o delle direttive normative, ma venivano ad esprimersi nelle cannule infilate a cadenza ripetuta nelle braccia dei pazienti, nelle loro vene fragili, nelle ferite purulente, negli sfoghi abituali di persone forti e reattive, disperate e timide, rabbiose o furenti.

Ovviamente, anche queste narrazioni non erano neutre né oggettive, bensì filtrate da interpretazioni stratificate e poliedriche. L'infermiera raccoglieva le esperienze dei suoi assistiti e le mediava attraverso le proprie prospettive, quindi veniva a riportarmele producendo ulteriori rappresentazioni. Inoltre anche lei,

come tutti, era presa da specifiche dinamiche di potere, a volte contraddittorie: sebbene per età ed esperienza sopravanzasse i giovani medici, erano questi ultimi ad avere un ruolo preminente nella gerarchia ospedaliera. D'altra parte, proprio la sua età e l'esperienza, responsabili della relazione confidenziale da lei instaurata con i medici più anziani, facevano sì ch'ella esprimesse apertamente - e a volte in toni assai veementi - proteste e dissidi esperiti sul campo.

Questo posizionamento critico e discutibilmente subordinato, tuttavia, fu proprio ciò che mi permise di cogliere prospettive altre e di inquadrare in una diversa luce i disagi incontrati al CMID. Infatti nei discorsi dell'infermiera la diagnosi biomedica, pur sempre indiscussa, non costituiva mai il tema cruciale e, talvolta, non compariva affatto. La definizione di "malattia rara" emergeva ancor meno. Era piuttosto un precipitato di incontri, episodi e singoli aneddoti ad acquisire salienza. Era, ad esempio, la storia di Susanna¹³¹, una donna dalle vene fragili che si rompevano abitualmente durante i ripetuti tentativi di prelievo. L'infermiera mi narrò del terrore che questa ragazza provava all'avvicinarsi dei controlli, a cui era previsto si sottoponesse con cadenza periodica. Mi raccontò di come le infermiere si accorgessero dei timori di Susanna non appena la donna giungeva in ospedale e iniziava a sudare copiosamente. Mi descrisse le impronte delle sue mani umide impresse sul tavolo dell'infermeria e la richiesta che gli operatori le tenessero la mano mentre l'ago penetrava ripetutamente la pelle alla ricerca di una vena intatta. "Ma la settimana scorsa" mi raccontò la mia interlocutrice "ha chiesto la mano ad un nuovo specializzando e lui, sbigottito, le ha risposto: 'Perché?'. E non gliel'ha tesa. Io mi sono sentita morire. Ho cercato di sdrammatizzare, di buttarla sul ridere. Poi dopo ho chiesto al medico perché avesse fatto così. Lui era imbarazzato, mi ha detto che proprio non aveva capito la richiesta, una richiesta 'strana' perché lui non si sarebbe mai trovato in quella situazione. Mi ha detto che semplicemente non aveva capito". L'infermiera mi riportò questa situazione analiticamente, senza fastidio, come se il fatto in sé recasse l'evidenza di quale sensibilità peculiare fosse necessaria con i pazienti del CMID, e di come spesso i medici non vi fossero formati.

Con più rabbia mi raccontò, invece, l'episodio di un signore anziano, riservato e poco affabile, a cui un medico aveva comunicato la necessità di un nuovo ricovero che si sarebbe protratto almeno fino al giorno successivo. L'uomo, in

¹³¹ Tutti i nomi dei pazienti sono pseudonimi.

quel momento ricoverato in day hospital, avrebbe dovuto svolgere alcuni accertamenti. Quando avvenne tale comunicazione, il paziente era agganciato ad una flebo su uno dei sei letti, al momento tutti occupati. Sentendo la notizia si era inalberato, aveva rifiutato, si era opposto pur a fronte della rigida insistenza del dottore. Infine aveva annunciato ad alta voce il motivo della sua resistenza, ossia l'impossibilità di lasciare la moglie per più di un giorno: "Mia moglie ha un tumore!" aveva detto urlando, di fronte a tutti i presenti in sala. Anche la mia interlocutrice era lì in quel momento e mi descrisse in seguito le emozioni che l'avevano percorsa: l'improvvisa simpatia per il paziente, la comprensione, la pena e la rabbia nei confronti del medico. Questi, in conclusione, aveva assicurato al paziente che il ricovero si sarebbe protratto quell'unica notte, nonostante sapesse che ciò sarebbe dipeso dagli esiti degli esami ancora da effettuarsi. Anche in questo caso l'infermiera interpellò in privato il dottore, il quale affermò di non poter presumere che il ricovero si sarebbe prolungato oltre, proprio perché non era ancora in possesso di alcun esame. Riteneva pertanto di non dover anticipare al paziente una simile eventualità. "In questo modo" mi disse lei, delineando uno scontro tra diverse dimensioni valoriali, "lui scarica la propria responsabilità. Se il paziente dovrà rimanere in ospedale lo 'stabiliranno gli esami' e altri operatori lo comunicheranno all'interessato. Il medico non resta coinvolto, vedi? Se ne tira fuori. Ma con questi pazienti non puoi. Tu devi darti!".

Il "darsi", a cui la donna si riferiva frequentemente, risultava essere una commistione di comprensione, disponibilità e apertura che richiedeva all'operatore una personale disponibilità al contatto, all'ascolto e ad un'etica relazionale¹³² (Gadow, 2003). Si delineava così una particolare forma somatica di attenzione¹³³

¹³² Riflettendo sugli aspetti filosofici sottesi alle pratiche infermieristiche, Sally Gadow individua tre differenti modalità etiche: l'immersione soggettiva, il distacco oggettivo e la narrazione relazionale o postmoderna (Gadow, 1999). Con quest'ultima l'autrice si riferisce ad una serie di prassi agite su un sé situato e, in quanto tale, eminentemente relazionale. Le narrazioni elaborate nel corso di tali prassi, essendo contestuali, attribuiscono alle esperienze di malattia e di cura significati contingenti e non generalizzabili. Secondo quanto osserva la studiosa, quindi, la narrazione relazionale si estende oltre la specificità del singolo individuo, ma non oltre la relazione: essa è più che personale, ma non è mai universale. Per quanto Gadow osservi in una prima pubblicazione che le tre etiche coesistono nella pratica clinica, ella evidenzia in particolare la rilevanza dell'etica relazionale (2003).

¹³³ Riferendosi alla fenomenologia di Merleau-Ponty, Csordas considera l'attenzione come costitutiva degli oggetti che essa fa emergere da un orizzonte indeterminato. In quello stesso orizzonte, a parere di Csordas, si situa l'esperienza dei nostri corpi e di quelli degli altri. Le "forme somatiche di attenzione", quindi, possono essere considerate processi "attraverso cui noi partecipiamo ai nostri corpi e li oggettiviamo [...] Le forme somatiche di attenzione sono modi elaborati culturalmente per partecipare al proprio corpo e con il

(Csordas, 1993) che, a parere dell'infermiera, era specificamente richiesta dai pazienti seguiti al CMID, a motivo dei loro particolari disagi, pur così eterogenei. Che si trattasse delle proteste di un uomo preoccupato o di una mano sudata e tesa, gli assistiti erano accomunati dal bisogno che i professionisti si “dessero” loro. "In quel momento lì devi darti! Devi dare! Non puoi sottrarti!" ribadiva spesso la mia interlocutrice.

Mano a mano che i suoi racconti prendevano forma, andavo constatando che, a suo parere, l'esigenza di un simile coinvolgimento caratterizzava tutte le esperienze dei pazienti del CMID. Sebbene questo aspetto non venisse associato specificamente alla “rarietà”, esso era tuttavia correlato ad alcune dinamiche che contraddistinguevano gli utenti seguiti al Centro. Essi infatti dovevano sottoporsi a ripetuti, assidui e inesauribili controlli, in un perpetuarsi di terapie ed esami spesso ritenuti incomprensibili e che peraltro non sarebbero giunti a risolvere il disagio. Le pratiche ospedaliere si tramutavano dunque in elementi strutturanti l'esistenza degli afflitti, embricandosi nelle loro vite quotidiane, nei rapporti con i loro cari, nella plasmazione degli stati emotivi. Se ciò caratterizzava probabilmente tutti i pazienti affetti da malattia cronica ed invalidante, nel caso dei disagi seguiti al CMID l'assenza o la scarsa strutturazione di protocolli o linee guida rendevano più rilevante il posizionamento degli operatori nel definire, orientare e dirigere i percorsi terapeutici. Pertanto le relazioni instaurate con i professionisti, e le forme somatiche di attenzione da loro attivate, risultavano cruciali nel plasmare le esperienze dei pazienti, agendo sui loro stati d'animo o intervenendo nelle relazioni interpersonali. Per la prima volta, nei racconti dell'infermiera, coglievo dunque un'attenzione alla *illness*¹³⁴ (Kleinman, Eisenberg, Good, 1978) degli

proprio corpo ad un ambiente che include la presenza incorporata di altri" (Csordas, 1993: 138). Le forme somatiche di attenzione, come specifiche modalità incorporate di essere-nel-mondo, sono contemporaneamente sensoriali e rivolte ad un oggetto, poiché riguardano un coinvolgimento del corpo sul corpo. Inoltre si riferiscono sempre ad un'operazione sociale e situata, che implica il coinvolgimento di altri corpi e quindi un'attenzione alla posizione e al movimento dei corpi altrui (*ivi*: 139).

¹³⁴ Kleinman, Eisenberg e Good elaborano il concetto di *illness* in opposizione a quello di *disease*, per riferirsi al significato che la sofferenza assume nell'esperienza del soggetto afflitto. Il *disease*, in quella prima definizione, corrispondeva invece all'alterazione nel funzionamento e/o nella struttura dell'organismo (Kleinman, Eisenberg e Good, 1978). Se il concetto di *illness* ha trovato molta fortuna in ambiti differenti (tra cui la stessa biomedicina), esso è venuto spesso ad appiattirsi in una contrapposizione dualistica tra disagio esperito dal malato e descrizione biomedica del dato organico. Nella teoria antropologica, tuttavia, i concetti hanno assunto una complessità ben diversa, rimanendo strettamente intrecciati tra loro e venendo contemporaneamente influenzati dalla *sickness*, ossia dall'insieme dei processi sociali, economici e politici che producono una certa categoria medica in un dato contesto culturale. In questa nuova prospettiva il *disease* non

assistiti, alle forme di sofferenza sociale¹³⁵ (Das, Kleinman, Lock, 2001; Kleinman, Das, Lock, 1997) da loro subite, e a quell'"attacco ontologico" all'essere-nel-mondo sempre ingenerato da malattie importanti, gravi o invalidanti¹³⁶ (Garro, 1992). Interessata ad un'esplorazione più approfondita di questi aspetti, mi resi ben presto conto di necessitare di colloqui dedicati allo scopo, sia con gli operatori, sia con gli assistiti.

A motivare questa esigenza era però anche la necessità di illustrare il mio doppio posizionamento agli utenti, risolvendo un dilemma etico su cui non avevo smesso di interrogarmi fin dall'avvio dello studio. Infatti, per quanto avessi descritto la ricerca ai pazienti con cui ero più in confidenza, mi era mancata l'opportunità di palesare il mio ruolo anche a quelli che conoscevo meno. Molti di loro mi consideravano "la giovane segretaria del CMID" e, in quanto tale, capitava che mi raccontassero dei loro problemi o della felice risoluzione di questi ultimi. Non potevo sapere, però, se mi avrebbero regalato queste stesse storie sapendomi una studiosa pronta a raccogliere proprio le loro narrazioni per scopi di ricerca. Così, per quanto avessi a disposizione racconti preziosi, non ritenevo legittimo utilizzarli a meno di non esplicitare i miei intenti e di constatare un'esplicita volontà di collaborare da parte dei narratori. Ipotizzai dunque che con alcune inter-

coincide più con la rappresentazione biomedica, ma viene invece a definirsi come una pratica incorporata, attraverso cui un corpo "pieno di mente" agisce nel mondo esprimendo significati individuali, politici e sociali. La *illness*, invece, si ristrutturava come l'insieme delle personali interpretazioni, socio-culturalmente situate, attraverso cui i soggetti concepiscono il proprio stato di disagio (Quaranta, 2006).

¹³⁵ Il concetto di "sofferenza sociale" viene proposto da Arthur Kleinman, Veena Das e Margaret Lock nel 1997. Si riferisce ad "un assemblaggio di problemi umani che hanno le proprie origini e conseguenze nelle ferite devastanti che le forze sociali possono infliggere all'esperienza umana. La sofferenza sociale scaturisce da ciò che il potere politico, economico e istituzionale fa alle persone e, reciprocamente, da come queste stesse forme di potere influenzano le risposte ai problemi sociali. Inclusive sotto la categoria di sofferenza sociale vi sono condizioni solitamente attribuite a campi separati, condizioni che riguardano simultaneamente tematiche sanitarie, di welfare, legali, morali e religiose [...] Questo raggruppamento di problemi umani rifiuta anche la categorizzazione di tali questioni come principalmente psicologiche o mediche e, quindi, *individuali*. Infatti, esso evidenzia il collegamento spesso stretto tra problemi personali e problemi sociali. Esso rivela anche il terreno interpersonale della sofferenza: in altre parole, che la sofferenza è un'esperienza sociale" (Kleinman, Das, Lock, 1997: IX).

¹³⁶ Linda Garro elabora questo concetto a partire dalla letteratura e dalle narrazioni di due donne che soffrono di dolore cronico e/o di una disfunzione che attribuiscono all'articolazione temporomandibolare della mascella. Riferendosi a tali narrazioni, così come ai numerosi studi che associano la malattia cronica ad una rottura degli assunti scontati nella vita quotidiana, l'autrice osserva che "l'esperienza vissuta di dolore cronico e disfunzionale influenzava il modo in cui le persone pensavano se stesse, le proprie vite ed il proprio futuro. Obiettivi, programmi ed aspettative sulla vita erano spesso radicalmente riviste di fronte ad una esperienza di malattia senza una fine prevedibile" (Garro, 1992: 104).

viste avrei potuto approfondire i racconti di diversi interlocutori e, nello stesso tempo, esplicitare loro il lavoro che stavo conducendo, chiarendo il mio posizionamento. Solo a quel punto avrei ritratto storie scaturite da soggetti consapevoli e partecipi, piuttosto che dalla muta osservazione di passivi "oggetti di ricerca".

Quando specificai al Direttore che desideravo effettuare una serie di interviste, egli mi diede ancora una volta carta bianca, per quanto anche in questo caso dovetti impegnarmi a conciliare simili attività con il mio lavoro quotidiano.

Poco tempo dopo, il Direttore decise di fornirmi un ulteriore inquadramento che mi avrebbe facilitato la conduzione delle interviste. Egli mi propose di partecipare ad un progetto su medicina narrativa e malattie rare che sarebbe stato sottoposto ai bandi regionali di ricerca sanitaria finalizzata. Quasi senza preavviso fui dunque presentata alla Responsabile delle Professioni Sanitarie dell'ospedale, che per prima aveva suggerito l'idea di condurre lo studio. L'intento era di effettuare alcune interviste ad operatori del CMID, a pazienti con malattia rara afferenti al Centro, e ai loro familiari, al fine di esaminare bisogni, prospettive e criticità assistenziali. Il lavoro avrebbe avuto una finalità pratica, essendo specificamente orientato al miglioramento delle prestazioni sanitario-assistenziali da fornire ai soggetti con malattia rara. Il gruppo di ricerca era composto da un'équipe interdisciplinare, pur con una netta prevalenza delle scienze infermieristiche. Formalmente capeggiato da uno dei medici responsabili al Centro, l'équipe avrebbe visto coinvolte in modo operativo: la summenzionata Responsabile dei Servizi Infermieristici ospedalieri (peraltro docente universitaria presso la Facoltà di Scienze Infermieristiche); una sua collaboratrice, Paola¹³⁷, essa stessa infermiera che la coadiuvava nelle attività organizzative ospedaliere; una ricercatrice in Scienze Infermieristiche, esperta in medicina narrativa; una sua tesista, Elisa, contemporaneamente tirocinante in un altro ospedale; la sottoscritta. Evidentemente intorno a questo lavoro sarebbero ruotate due ricerche ulteriori: il mio studio di dottorato e la tesi specialistica di Elisa, incentrata proprio su medicina narrativa e malattie rare.

Accettai immediatamente di partecipare al lavoro, allettata dall'idea di coniugare la mia ricerca di dottorato con l'inserimento del sapere antropologico in un'équipe multidisciplinare ospedaliera. Nel 2009 il progetto venne finanziato

¹³⁷ Solo in questo caso non utilizzo pseudonimi, dal momento che l'équipe di ricerca era formalmente impegnata nel progetto.

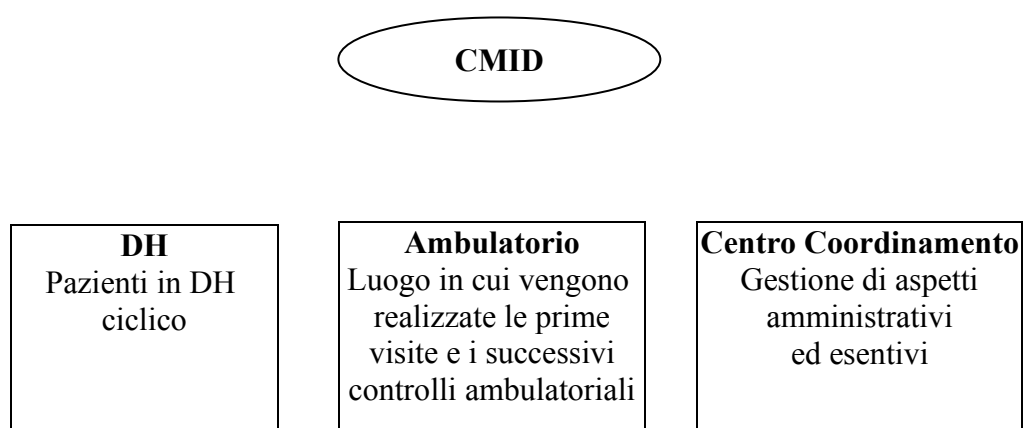
dalla Regione Piemonte e noi ci attivammo per elaborare due tracce di interviste semi-strutturate: una da sottoporre agli operatori sanitari e una da destinare ai pazienti (in un primo momento avevamo pensato di coinvolgere anche i familiari di questi ultimi, ma ben presto ci rendemmo conto che sarebbe stato piuttosto difficoltoso, poiché o non si presentavano al Centro o non si allontanavano dai propri cari). Una volta elaborate le due tracce, io e Elisa organizzammo due incontri (rispettivamente con una coppia di medici e con una paziente) in modo da discutere i punti in esame ed eventualmente apportavi alcune modifiche prima di avviare le interviste vere e proprie. Come avemmo poi modo di considerare, queste stesse riunioni risultarono estremamente utili ai fini di ricerca: non solo per la revisione delle tracce, ma anche perché evidenziarono alcuni orientamenti interpretativi (su malattie rare, attività del CMID e metodologie di indagine) di cui i nostri interlocutori erano portatori.

Il primo incontro, svoltosi con i due medici, ebbe luogo un tardo pomeriggio nel day hospital ormai vuoto. Io ed Elisa illustrammo ai nostri interlocutori le tematiche che avremmo desiderato indagare. I medici, estremamente partecipativi, non si limitarono ad esprimere le proprie considerazioni sulla traccia, ma pensarono di contribuire alla stessa strutturazione del progetto. Essi si interrogarono – e ci interrogarono – rispetto alla delimitazione del campo, all'individuazione dei criteri di inclusione e di esclusione dei pazienti da coinvolgere, ed alla costruzione di un "campione" scientificamente significativo (per quanto non statisticamente). Ritenevano infatti che queste procedure fossero fondamentali nella conduzione di una buona ricerca e nella produzione di un protocollo formale che le avrebbe attribuito maggior credibilità.

Per facilitare questo lavoro, essi vollero descrivere le attività che avevano luogo al CMID ed elencarci le tipologie di pazienti che vi approdavano (considerando soprattutto che Elisa che era completamente estranea al Centro). Così facendo, però, essi andarono ri-organizzando l'eterogeneità delle prestazioni che vi avevano luogo per renderle funzionali a quei criteri che, a loro parere, avrebbero legittimato uno studio scientifico di tipo qualitativo. In questo modo essi riconoscevano la complessità delle pratiche agite al CMID, ma sottolineavano ancora una volta la necessità di produrne una sorta di "contenimento" per poter svolgere un lavoro di ricerca efficace. In quest'ottica elaborarono alcune rappresentazioni dei processi che avevano luogo sul campo, riconducendoli a una serie di elementi

che, nella loro concezione del sapere, risultavano cruciali. Quindi, così come aveva fatto e continuava a fare l'infermiera con cui chiacchieravo in segreteria (sempur adottando tutt'altro sguardo), essi ambivano ad aiutarci ma, nello stesso tempo, a legittimare le prassi di produzione del sapere di cui erano portatori, in questo caso orientate alla classificazione e alla standardizzazione dei dati.

Nella loro rappresentazione, che Elisa successivamente rielaborò in forma grafica, essi non andarono evocando particolari forme somatiche di attenzione, ma agirono piuttosto suddividendo le attività del CMID in tre ambiti, a loro volta associabili a luoghi fisici o a prestazioni specifiche. I medici distinsero infatti: il "day hospital ciclico"; l'ambulatorio, ove "vengono realizzate le prime visite e i successivi controlli ambulatoriali"; il Centro di Coordinamento, con la funzione di "gestione degli aspetti amministrativi ed esentivi". Elisa riassunse in questo modo le loro schematizzazioni:



In seguito essi caratterizzarono anche gli utenti, suddividendoli in tre tipologie, sulla base delle prestazioni loro fornite. Individuarono quindi:

- i pazienti afferenti al CMID per "eseguire visite e controlli";
- i pazienti che dovevano "eseguire visite e seguire terapie a domicilio";
- i pazienti coinvolti in "visite e passaggi dovuti a condizioni cliniche più compromesse, che richiedono interventi terapeutici non eseguibili a domicilio".

Per arricchire la descrizione, i medici aggiunsero un'ulteriore demarcazione categoriale, trasversale alle precedenti e definita in base a criteri diagnostici e normativi. Essi, cioè, separarono i soggetti con "malattia rara" riconosciuta da quelli af-

fetti da altre condizioni. Nel dettagliare questa suddivisione, poi, evidenziarono un'ulteriore polarizzazione, distinguendo una "rarietà" intesa in termini più estesi (che, cioè, si riferiva a tutte le malattie con bassi dati di frequenza, anche se non riconosciute a livello normativo) e la "rarietà" nella sua accezione ristretta (ossia costituita dalle sole malattie rare esentate in Piemonte e Valle d'Aosta)¹³⁸.

Ad ogni modo, per me, fu soprattutto la contrapposizione tra lo sguardo dell'infermiera e le descrizioni dei medici a risultare estremamente significativa. Tale differenza infatti mi mostrò, ancor più di quanto accaduto in passato, quanto le modalità di concepire e caratterizzare i disagi si differenziassero a partire dalle prassi in uso e dagli obiettivi implicati in queste ultime. L'infermiera, esperta in una serie di pratiche abili, connotava i pazienti del CMID in base ad una dimensione esperienziale e, in particolare, alle loro esigenze relazionali. I medici invece, presi da una diversa logica conoscitiva, sembravano ricorrere ad una sorta di intelletto etnologico (Fabietti, 2001: 27) e tipologizzante, in grado di ridurre la complessità della situazione schematizzandola, piuttosto che approfondendone alcuni elementi.

Pur in questa estrema differenza, però, mi colpì ancor di più il fatto che nei discorsi dell'una e degli altri scarsa rilevanza fu attribuita al concetto di malattia rara in sé. Se nel caso dell'infermiera esso non risultava in grado di distinguere le esperienze dei pazienti seguiti al CMID, anche nei discorsi dei medici la "malattia rara" sembrava talvolta ridursi ad una mera etichetta, da aggiungersi a seguito di altre, più salenti, distinzioni. Non a caso, nonostante il colloquio con i medici fosse stato specificamente deputato alla strutturazione di interviste per pazienti con malattia rara, questa categoria emerse solo alla fine delle loro conside-

¹³⁸ Io ed Elisa riportammo in seguito i suggerimenti dei medici all'intera équipe di ricerca. Essendo questo gruppo costituito per la maggior parte da studiose in scienze infermieristiche, le quali interpretavano le ricerche qualitative come imprese il più possibile codificate ed oggettivanti, fu deciso di identificare il "campione" di malati intervistabili ricorrendo a determinati criteri di inclusione ben demarcati. Alla ricerca avrebbero partecipato solo soggetti "con malattia rara riconosciuta", "ricoverati almeno una volta nel day hospital CMID" e ancora "in follow-up attivo presso il Centro". Tale strutturazione di confini avrebbe garantito, agli occhi delle mie colleghe, una maggiore fattibilità del progetto, una maggiore validità dei risultati e la produzione di materiale scientificamente accettabile e più facilmente pubblicabile.

Poiché dissentivo da tale prospettiva, decisi però che per il mio lavoro di ricerca avrei affiancato a queste interviste altri colloqui, ai quali avrebbero avuto accesso anche pazienti non rispondenti a simili criteri. Questo ampliamento peraltro mi avrebbe dato l'opportunità di esplorare se, e come, l'attribuzione di malattia rara plasmasse esperienze distinte e se attivasse processi di soggettivazione o dinamiche biopolitiche peculiari rispetto a quelli relativi ad altre malattie croniche seguite presso il Centro.

razioni. Essa appariva in qualche modo secondaria e, soprattutto, non risultava sostanziata da alcuna specificità se si escludevano i riferimenti normativi o epidemiologici.

La categoria nel suo insieme, così, continuava ad apparirmi confusa e sfumata, interpretabile secondo ottiche profondamente dissimili tra loro e mai riconducibili ad un'unitarietà di fondo. Un primo obiettivo che avrei perseguito analizzando i discorsi degli operatori fu quindi la disamina dei significati elaborati in relazione a questo concetto e degli usi socio-culturali ad esso associati.

4.1. Le tre semantiche: malattie rare tra leggi, "etichette" e "cose fantomatiche"

Verso una descrizione densa delle malattie rare

Dopo aver predisposto le tracce per le interviste da sottoporre agli operatori, Elisa e Paola iniziarono ad effettuare i colloqui, mentre si decise – anche su mia richiesta - che io mi sarei occupata degli incontri con i pazienti.

Le interviste presero avvio nel maggio del 2010 e si conclusero nei primi giorni del 2011. In quegli stessi mesi il CMID era stato soggetto ad una profonda trasformazione organizzativa, entrando a far parte del più ampio Dipartimento di “Malattie rare, immunologia, immunoematologia, ematologia”¹³⁹. Questo cambiamento, tra l'altro, aveva introdotto nuovi professionisti all'interno dell'équipe: due medici, che decidemmo di non coinvolgere nel progetto vista la loro limitata esperienza al Centro, ed un'infermiera, che invece invitammo a partecipare. Nonostante le sue mansioni fossero principalmente di carattere gestionale, infatti, l'infermiera assisteva di frequente alle dinamiche che avevano luogo in day hospital.

Tra gli operatori a cui proponemmo di intervenire, molti lo fecero per curiosità e alcuni per amicizia nei miei confronti. Almeno due di loro scelsero di partecipare perché effettivamente interessati alla ricerca. Cinque professionisti,

¹³⁹ Il Dipartimento era costituito da quattro differenti strutture: il CMID, che aveva mantenuto le funzioni principali di Coordinamento Interregionale delle Malattie Rare di Piemonte e Valle d'Aosta; l'Immunologia clinica, dove si effettuavano le attività ambulatoriali e di day hospital dedicate a pazienti immunologici ed immunoreumatologici (che fossero affetti da malattie rare o meno); la Medicina Trasfusionale, dedicata ad attività laboratoristiche e diagnostiche; l'Immunoematologia a cui afferì un'équipe di nuova istituzione costituita da due ematologi ed una biologa. Le attività di day hospital coinvolgevano principalmente i pazienti dell'immunologia e dell'immunoematologia.

infine, non vollero effettuare le interviste, senza specificare la motivazione di simile decisione.

Quando iniziai a leggere le trascrizioni di questi colloqui, trovai l'ennesima conferma dell'indefinitezza concettuale insita nella categoria di "malattia rara". Per quanto i professionisti citassero in alcune narrazioni definizioni estremamente puntuali del concetto, queste venivano poi declinate in termini variabili e, talvolta, ambivalenti. Inoltre, al fianco di tali definizioni trovavano spazio le rievocazioni di incontri personali, di difficoltà relazionali e di dinamiche sociali assai articolate e spesso profondamente difformi tra loro. Con mia grande sorpresa, ciò accadeva anche nei racconti dei medici che, alle interpretazioni specialistiche, univano spesso i resoconti delle difficoltà familiari o professionali affrontate dai pazienti, della fatica nel fornire loro risposte assistenziali soddisfacenti, delle pressanti richieste da loro recate.

Il fatto che la dimensione esperienziale assumesse una tale salienza anche per i medici mi stupì perché, secondo quanto avevo riscontrato sino a quel momento, mi era parsa secondaria nell'ottica di tali professionisti. Iniziai però ad ipotizzare che proprio l'impossibilità di categorizzare in modo soddisfacente e stabile le malattie rare strutturasse un campo semantico aperto, che doveva essere colmato, di volta in volta, dalle singole storie di malattia. Nei racconti degli specialisti, infatti, le definizioni formali arrivavano sempre a frammentarsi in mille episodi diversi, in segnali somatici trasversali, o in sintomatologie dissimili tra loro pur se riconducibili ad un'unica diagnosi. A ricorrere erano invece le richieste di riconoscimenti sociali, di dinamiche economiche e di necessità affettive espresse dai singoli. Un medico evidenziò specificamente la correlazione tra le diverse storie di vita incontrate e la difficoltà di inquadrare le "malattie rare", quando affermò:

Non mi viene in mente il *biotipo classico da malato raro*, mi vengono in mente tante storie... La storia della ragazza che è venuta ieri e gira diversi ospedali da dieci anni per una sospetta malattia autoinfiammatoria che non si sa se ce l'ha o no! Di sicuro *ha un vissuto familiare sfortunato* e ha la fortuna o sfortuna di avere qualche parametro di laboratorio totalmente aspecifico sballato, cui probabilmente lei si è aggrappata. Mi viene in mente la storia di chi è esentato come malato raro senza esserlo *perché altrimenti non potrebbe pagare i ticket*, e quindi esenzioni di

Lupus che diventano esenzioni di Connettiviti Indifferenziate, tappandoci un po' il naso... [...] Mi viene in mente un'altra persona che è in day hospital, che malata rara non è, *ma ha costruito gli ultimi venticinque anni della sua vita sul CMID, di fatto*. Ha costruito gran parte del suo essere intorno a questa malattia, pur avendo gli esami negativi. Invece ci sono anche tante storie di persone che lasciano poco il segno, perché questi sono quelli che magari hanno la loro malattia davvero rara, *vengono qui, hanno tante aspettative*.

Le storie variegata e i bisogni difforni, quindi, confermavano ulteriormente l'impossibilità di ricondurre le singole esperienze ad un'unica categoria unificante. Il “biotipo classico di malato raro” non “venne alla mente” neanche di un professionista del settore e la “malattia rara” si rivelò, piuttosto, un dispositivo biopolitico che, a seconda dei posizionamenti e delle prassi attivate, permetteva o meno di accedere a reti sociali (“ha costruito gli ultimi venticinque anni della sua vita sul CMID”), a tutele economiche (“altrimenti non potrebbe pagare i ticket”), a processi di soggettivazione e riconoscimento (“qualche parametro di laboratorio [...] sballato cui probabilmente lei si è aggrappata”). In questo modo il concetto tendeva a sfumare e quasi a polverizzarsi nelle diverse esperienze di malattia persino all'interno del CMID, il “luogo o tempio sacro” delle malattie rare.

Peraltro tale concetto – il “pangolino biomedico” che avrebbe dovuto svolgere un'attività aggregante, raccogliendo in sé patologie difforni - incontrava alcune difficoltà anche nel fare in modo che tali condizioni convogliassero effettivamente al Centro. Anche dal punto di vista pratico, infatti, il CMID sembrava assolvere a fatica il suo compito contenitivo, volto a radunare categorie normalmente separate tra loro. Alcuni operatori, non a caso, osservarono come al Centro trovassero spazio soprattutto malattie “comuni”, faticando a cogliere un'effettiva concentrazione di malattie rare, nonostante la formale definizione attribuita al contesto. Così ad esempio la Dr.ssa Undici¹⁴⁰ affermò che

¹⁴⁰ Dal momento che le interviste garantivano l'anonimato degli intervistati, ho adottato una serie di pseudonimi, associando il cognome dell'intervistato ad un numero. Ho riportato invece il genere dell'intervistato (comunque ravvisabile dai colloqui) e la distinzione tra medici ed infermieri (a sua volta evidente nello svolgersi delle narrazioni). Ho inoltre riferito alcune informazioni sulle attività svolte dai singoli intervistati all'interno del Centro, laddove queste fossero espressamente descritte dai professionisti nel corso dei colloqui.

[...] io onestamente prima di arrivare qui *pensavo che rivestissero ancora più spazio* [le malattie rare]. Mentre invece poi mi sono resa conto che spesso vengono – essendo un Centro multidisciplinare – si curano comunque anche altre malattie che [...] che magari non tutte poi afferiscono, appunto, alla stretta terminologia di malattia rara. Quindi ci sono, però... *accompa... Non sono l'aspetto secondo me predominante, comunque. Pur essendo il "Centro Malattie Rare"*.

Quindi, per quanto l'idea del "Centro" evocasse effettivamente una convergenza delle condizioni interessate - il centro, anche simbolico, di una rete - di fatto le pratiche agite sembravano ben diverse anche agli operatori. Il CMID manteneva una struttura organizzativa fondata sulla suddivisione nelle diverse specialità biomediche: come avevo già avuto modo di considerare con le prime osservazioni sul campo (si veda il III Capitolo), la multidisciplinarietà non riusciva a superare la demarcazione settoriale tra i diversi ambiti, pur nel suo sforzo aggregante. Per questo motivo le malattie rare che trovavano una collocazione presso il CMID non costituivano che un piccolo sottoinsieme delle diverse specialità biomediche qui rappresentate.

Se alcuni operatori osservarono che al Centro afferivano numerose malattie "comuni", altri evidenziarono invece come un gran numero di "malattie rare" sfuggissero oltre i suoi confini. Solitamente queste non trovavano un posto al CMID proprio perché non riguardavano gli ambiti specialistici qui presenti. Il Dr. Otto, nel suo colloquio, sottolineò alcuni di questi aspetti in riferimento all'attività clinica, giungendo ad illustrare l'inadeguatezza simbolica della denominazione del CMID. Egli affermò infatti di credere

che l'etichetta che ha il nostro Centro sia fuorviante. Il fatto che ci sia nella parola CMID "Documentazione su malattie rare" [viene] assimilato da colleghi e pazienti come Centro Malattie Rare. Noi non siamo un Centro Malattie Rare. Noi possiamo essere un Centro Malattie Rare per quello che riguarda la parte esentiva e del Registro, la parte strettamente amministrativa. Non lo siamo da un punto di vista clinico. Credo che nessun centro al mondo, nemmeno un ospedale lo possa essere. E' impossibile seguire tutte le malattie rare. Sono infinite, molte non le conosciamo. Nel paziente invece viene percepito come "tutto quello che non si capisce diventa raro" e quindi "voi vi occupate di quello".

In questa citazione il dottore non si limitò ad evidenziare l'impossibilità di aggregare tutte le malattie rare in un unico contesto, ma arrivò ad attribuire tale fenomeno ad un'intrinseca indeterminatezza della categoria in esame. Egli giunse a rappresentare un insieme "infinito" di condizioni che, proprio in virtù della propria infinitezza, non potevano essere ricondotte a confini netti, neanche da un punto di vista epistemologico ("molte non le conosciamo"). Da qui l'inevitabile imprecisione della denominazione assunta dal Centro, ingannevole (un'"etichetta fuorviante") poiché evocativa di una completezza di fatto impossibile. D'altra parte, il dottore riconosceva una sorta di esaustività nelle attività di registro ("noi possiamo essere un Centro Malattie Rare per quello che riguarda la parte esentiva e del Registro"), osservazione che fu però contraddetta dalle considerazioni di un suo collega, il Dr. Cinque, specificamente coinvolto nelle pratiche documentali¹⁴¹. Egli sostenne infatti:

Sostanzialmente lo scopo [del Registro] è quello di censire i pazienti affetti da malattia rara, *non da tutte le malattie rare ma da quelle esentate in base al D.M.279/2001 e da una modifica successiva* che è un'altra legge del 2005, un'altra legge regionale che ha aggiunto circa altre 40 malattie rare. Il che vuol dire che *dentro il Registro* vengono teoricamente censiti pazienti affetti da circa un migliaio di patologie rare diverse. Se consideriamo che l'OMS stima che ci siano tra le 5 e le 8 mila malattie rare vuol dire che dentro il Registro vengono censiti circa un quinto di queste patologie. Teoricamente sarebbe un Registro obbligatorio in cui censire e registrare tutti i pazienti che vogliono accedere all'esenzione, poi come capita sempre spesso, molti o hanno già avuto l'esenzione o non è ancora così noto a livello di tutti gli specialisti [...] Quindi in Piemonte abbiamo circa 20.000 pazienti esentati, e registrati nel Registro ce ne sono circa 8.000. C'è una mancanza di conoscenza di *quanti siano realmente i pazienti affetti e quali*. E' un problema importante del Registro.

La dispersione di molte "malattie rare" in un orizzonte esterno al Centro, quindi, non interessava la sola pratica clinica ma anche l'attività del Registro, che pure ambiva all'individuazione ed alla raccolta dei dati su tutte le malattie rare riconosciute in Italia. Anche in questo caso, infatti, il medico rappresentò un insieme dai margini sfumati, a cui inevitabilmente sfuggivano informazioni, dati, situazioni.

¹⁴¹ Il suo ruolo in quest'ambito è descritto nel corso dell'intervista.

In questo caso l'imprecisione era attribuibile a due motivi principali: la delimitazione categoriale imposta dalle normative italiane, che di per sé escludevano circa “quattro quinti” dell'insieme complessivo delle malattie rare; le pratiche agite dai professionisti e dai malati rari, per cui diversi pazienti non sarebbero stati *cum-prehesi* nel Registro.

Esaminando tali considerazioni, dunque, mi trovai inevitabilmente a constatare come anche per gli operatori un'indeterminatezza sostanziale sottendesse le malattie rare a diversi livelli: epistemologico, con le “infinite” malattie rare sconosciute; biomedico, con “l'assenza di un biotipo classico di malato raro”; demografico, con la “mancanza di conoscenza di quanti siano realmente i pazienti affetti e quali”. Forse proprio per rispondere a tale difficoltà di concettualizzazione, tutti i professionisti cercarono di ovviarvi cimentandosi in vere e proprie “imprese semantiche” nel corso delle interviste, ove tentarono di individuare uno o più elementi in grado di qualificare le “malattie rare”.

E' ovvio che questo sforzo definitorio era legato anche alla stessa strutturazione dei colloqui, che richiedevano specificamente di descrivere le malattie rare (il primo *item* proposto era esattamente “descrivere le malattie rare”). Era comunque interessante esaminare come gli operatori, seguendo la traccia delle interviste, si adoperassero per identificare un filo conduttore tra i variegati vissuti che ritraevano nei loro discorsi. Anche in questo caso le letture del concetto si dimostravano eterogenee e plurali e rimandavano a diverse caratteristiche peculiari. Le “malattie rare” venivano strutturate attraverso una stratificazione complessa di plurimi ambiti di significato, che si articolavano tra loro in modo irregolare e, a tratti, incongruente. Gli operatori dimostrarono, tuttavia, di sapersi muovere strategicamente tra i diversi livelli di significato, adattandoli di volta in volta ai propri obiettivi (gli usi socio-culturali del concetto verranno esaminati in dettaglio nel paragrafo 4.2 di questo Capitolo).

Nel mio lavoro interpretativo (fondato anche sulle precedenti osservazioni sul campo e sulle ricerche bibliografiche effettuate) tentai quindi di inquadrare a mia volta le molteplici dimensioni di significato emerse dalle interviste ai professionisti. Le ricondussi infine a tre semantiche: una epidemiologica; una normativa; una esperienziale. Percorrendo più e più volte i racconti degli specialisti, andai quindi ricostruendo una “descrizione densa”¹⁴² (Geertz, 1998) delle malattie

¹⁴² Mi riferisco qui al rinomato concetto di Geertz, rielaborato a partire dagli studi di Ryle.

rare, dove le diverse interpretazioni si stratificavano e si intrecciavano tra loro a seconda degli usi socio-culturali che il concetto doveva soddisfare.

Per quanto concerne le *definizioni epidemiologiche* e quelle *normative* (già approfonditamente discusse nella Prima Parte di questo lavoro), tutti i professionisti ne erano a conoscenza, in modo più o meno puntiglioso. Molti di loro però erano anche consapevoli delle contraddizioni in esse implicite. Così il Dr. Cinque, che come si è già detto era specificamente operativo nel campo delle malattie rare, affermò:

Si può dare una descrizione puramente probabilistica, epidemiologica di malattia rara. E' una malattia che nella Comunità Europea colpisce uno su duemila soggetti della popolazione europea, il che rappresenta tra l'altro uno dei punti interessanti di analisi. Il fatto di avere a che fare con la Comunità Europea può far sì che malattie che da alcune parti sono considerate rare in realtà non lo siano ovunque. Pensiamo ad esempio alle talassemie, in Italia sono una malattia piuttosto frequente! Altro spunto interessante, qua dentro, essendo una legge nata per dare una copertura di tipo sanitario a questi pazienti, sono state messe nelle malattie rare anche cose come la celiachia che, almeno ad oggi, è tutt'altro che rara. Si stima che colpisca almeno il 5% della popolazione.

In questo caso le parole del medico non si limitarono a proporre diverse definizioni formali del concetto, ma ne sottolinearono anche le ambivalenze intrinseche. Il professionista, mostrandosi ben consapevole del costruzionismo sotteso alla categoria, evidenziò come essa si modellasse in base alle delimitazioni geopolitiche di un certo contesto ed alle scelte economico-sanitarie elaborate da spe-

Ryle aveva distinto tra *thin* e *thick description*, differenziando la descrizione di "ciò che il personaggio [...] sta facendo" dalla descrizione di "una gerarchia stratificata di strutture significative nei cui termini sono prodotti, percepiti e interpretati tic, ammiccamenti, falsi ammonimenti, parodie, prove di parodie e senza le quali di fatto non esisterebbero" (Geertz, 1998: 43-44). E' nella *thick description*, o descrizione densa, che Geertz aveva poi situato il compito etnografico, ossia nelle "[...] interpretazioni delle interpretazioni di altri su ciò che fanno loro e i loro compatrioti [...]" (*ivi*: 45). Egli aveva evidenziato che "[...] l'etnografo si trova di fronte a una molteplicità di strutture concettuali complesse, molte delle quali sovrapposte o intrecciate fra di loro, che sono al tempo stesso strane, irregolari e non esplicite, che egli deve in qualche modo riuscire prima a cogliere e poi a rendere [...] Fare etnografia è come cercare di leggere [...] un manoscritto – straniero, sbiadito, pieno di ellissi, di incongruenze, di emendamenti sospetti e di commenti tendenziosi, ma scritto non in convenzionali caratteri alfabetici, bensì in fugaci esempi di comportamento conforme" (*ivi*: 46-47). E' dunque in questa impresa che mi cimentai nel momento in cui cercai di interpretare i diversi livelli di senso associati alle malattie rare (prima dagli operatori, in seguito dai pazienti) e di studiare come tali livelli di senso fossero agiti, negoziati o contrattati quotidianamente sul campo.

cifici gruppi di interesse. Le malattie rare, quindi, confermavano qui la loro natura eminentemente socio-culturale, che le rendeva un oggetto emergente¹⁴³ all'interno di una complessità di pratiche, rapporti e poteri attivi a livello macroscopico.

La Dr.ssa Sette, dal canto suo, attinse alle stesse definizioni epidemiologiche e normative per arrivare a proporre una ri-classificazione delle malattie rare, basata sul modo in cui tali definizioni si articolavano nelle pratiche locali in uso al CMID. Ella osservò che:

La malattia rara è una malattia che viene definita rara quando ha una prevalenza inferiore a cinque casi su diecimila nell'Unione Europea. Un paziente ha una malattia rara appunto quando ha questa malattia che ha un criterio più che altro epidemiologico, di prevalenza. Una malattia rara può essere legislativamente e quindi ufficialmente riconosciuta come tale dal decreto ministeriale 279/2001 e poter usufruire di una serie di agevolazioni. 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.

In questo caso, quindi, i processi macroscopici che avevano posto in essere le malattie rare venivano dettagliati a seconda di come si innestavano al Centro. In particolare, lo scollamento tra l'inquadramento epidemiologico e l'inquadramento normativo richiedeva ai professionisti ulteriori sforzi definitivi, determinati dagli usi locali del concetto. Gli operatori attingevano dunque alla propria esperienza sul campo per rappresentare la categoria, arrivando ai resoconti delle storie, delle interazioni e delle problematiche che riscontravano nell'incontro con i propri assistiti.

¹⁴³ Riprendo il concetto “emergenza” da Rose che si riferiva alle “forme di vita emergenti”. Esse definiscono “qualcosa di nuovo che prende forma grazie all'intersezione di percorsi molteplici e contingenti, e non come conseguenza di uno sviluppo univoco. Qualcosa di nuovo che scaturisce dall'intrecciarsi di modi di pensare e di agire pertinenti ad ambiti diversi – medici, legali, economici, politici, morali - e non è direttamente postulato da nessuno di essi. Qualcosa le cui caratteristiche possono essere identificabili, ma il cui risultato non può essere previsto” (Rose, 2008: 130). Questo concetto risulta particolarmente pertinente alle “malattie rare”, scaturite dall'intrecciarsi di diversi poteri e gruppi di interesse, ma poi declinate in modo articolato, variabile e spesso imprevedibile nei singoli contesti socio-culturali.

La semantica esperienziale: assenza conoscitiva, spaesamento, inguaribilità e cronicità

Alla semantica epidemiologica e a quella normativa si aggiungeva dunque un'ulteriore caratterizzazione delle malattie rare, più complessa ed articolata delle precedenti, che le rappresentava in *termini esperienziali*. Tale semantica non attingeva semplicemente ai vissuti quotidiani degli operatori, ma anche alla lunga tradizione di discorsi pubblici che attribuivano alle malattie rare vuoti conoscitivi, assenza di ascolto, senso di solitudine e gravità del disagio (si veda il I Capitolo del presente lavoro). Recuperando simili prassi discorsive e rimodellandole in base all'esperienza sul campo, gli operatori associavano di volta in volta alle malattie rare: assenza conoscitiva; spaesamento dei soggetti afflitti; inguaribilità; cronicità dei loro disagi. A parere di molti professionisti tali aspetti erano davvero distintivi delle malattie rare, per quanto anche qui non mancassero contraddizioni, dubbi e confutazioni che, ancora una volta, modellavano il concetto in modo estremamente poliedrico.

Per quanto concerne l'assenza conoscitiva, essa era considerata uno tra gli elementi che maggiormente caratterizzavano le malattie rare. Tuttavia, in che cosa consistesse tale mancata conoscenza era oggetto di continue re-interpretazioni. Un'infermiera, rifacendosi espressamente alla propria esperienza, affermò ad esempio che "Una volta che *sei dentro* ti rendi conto che *la malattia rara è quella malattia che non è frequente, non è conosciuta*", evocando così un'ignoranza generica, pervasiva, quasi sostanziale, che non si riferiva semplicemente all'ambito biomedico ma più in generale all'intero contesto socio-culturale.

Agli occhi di altri, però, il vuoto conoscitivo si concretava principalmente in un'esperienza interiore dell'afflitto, che risultava profondamente destabilizzante. Uno dei giovani medici, ad esempio, osservò che "tutte le problematiche legate ai pazienti nascono anche da... da questa concezione della malattia, quindi *qualcosa di sconosciuto e non del tutto noto e... e sicuramente hanno, secondo me, un forte impatto psicologico, proprio per questa accezione del termine, ecco*". In questo caso, la mancata conoscenza non sembrava caratterizzare tanto le malattie rare, quanto piuttosto i vissuti emotivi di chi ne era afflitto e si considerava portatore di "qualcosa di sconosciuto". Con un'ottica simile, pur implicitamente, il medico andava quindi descrivendo un processo di soggettivazione¹⁴⁴,

¹⁴⁴ Sui processi di soggettivazione vi è ormai una certa produzione bibliografica in

per cui gli stessi discorsi che costruivano le malattie nei termini di “qualcosa di sconosciuto e non del tutto noto” erano in grado di plasmare il singolo, permettendone il pubblico riconoscimento, ma contemporaneamente attribuendogli un'inconoscibilità di fondo (“qualcosa di sconosciuto e non del tutto noto”).

Ancor più frequenti, comunque, furono gli operatori che considerarono la carenza conoscitiva in termini squisitamente biomedico-sanitari. Anche in questo caso essa andava modellando esperienze peculiari, che tuttavia non riguardavano (almeno direttamente) la dimensione psicologica, quanto piuttosto la strutturazione delle pratiche di cura. Così, ad esempio, un'infermiera descrisse la malattia rara come

[...] una malattia poco diffusa, quindi *con tutti i limiti legati allo studio, alla terapia, ai percorsi diagnostici e alla rete di servizi presenti sul territorio*, perché ad esempio questo è uno dei pochi Centri che raggruppa questo tipo di malattie per

antropologia (Biehl, Good, Kleinman, 2007; Moore, 2007; Ortner, 2005). Il concetto destò interesse a partire dagli studi foucaultiani sullo *statuto del soggetto*, secondo cui quest'ultimo si costituirebbe come tale attraverso specifiche pratiche di potere e tecnologie del sé (cfr. Introduzione, nota 11). Tali processi rendevano il soggetto contemporaneamente “soggettivato” da, ed “assoggettato” alle dinamiche biopolitiche di un certo contesto storico. In seguito Rabinow e Rose, come già accennato nell'Introduzione, si soffermarono più approfonditamente sui rapporti tra i modi di soggettivazione e il biopotere. Per gli autori infatti, i modi di soggettivazione ne costituivano una possibile manifestazione, spingendo gli individui “a lavorare su se stessi, sotto certe autorità, in relazione a discorsi di verità e in nome della propria vita o della propria salute, di quelle delle loro famiglie o collettività o della popolazione nel suo insieme [...]” (Rabinow, Rose, 2006: 197). Negli stessi anni Judith Butler, allieva di Foucault, si soffermò sul coinvolgimento della dimensione psichica nei processi di soggettivazione. Nella primissima Introduzione al suo testo “La vita psichica del potere”, la studiosa affermò: “In quanto forma di potere, l'assoggettamento è paradossale. Essere dominati da un potere esterno a noi è una delle forme note e dolorose che il potere assume. Altro è, tuttavia, scoprire che ciò che noi siamo, il nostro stesso costituirci come soggetti, dipende in qualche modo proprio da quel potere. Siamo abituati a pensare al potere come a ciò che si impone al soggetto dall'esterno, a ciò che shiaccia, che spinge in basso e relega a un livello inferiore. Se però, seguendo Foucault, comprendiamo che il potere *forma* il soggetto e al contempo delinea le condizioni stesse della sua esistenza e la traiettoria del suo desiderio, allora esso non è più semplicemente ciò cui ci opponiamo, ma anche, in un senso forte, ciò da cui dipendiamo per la nostra esistenza e ciò che accogliamo e proteggiamo nel nostro stesso essere” (Butler, 2005: 7-8). Riferendosi più specificamente al concetto di “assoggettamento”, ella aggiunse: “L'assoggettamento' indica il processo del divenire subordinati al potere tanto quanto il processo del divenire un soggetto. Che sia per interpellazione [...] o per produzione [...] il soggetto è iniziato attraverso una sottomissione primaria al potere. Se, dunque, la sottomissione è una condizione della soggettivazione, è sensato chiedersi quale sia la forma psichica assunta dal potere” (*ivi*: 8). L'attenzione ai processi di soggettivazione mi è parsa particolarmente interessante in uno studio di tipo medico-antropologico, poiché si concentra specificamente sul rapporto complesso, ambivalente e spesso paradossale che lega l'esperienza del singolo alle dinamiche economiche, politiche e socio-culturali che hanno luogo nel contesto di riferimento.

cui i pazienti, il familiare per avere informazioni... si è costretti ad avere più o meno solo questo come riferimento.

La malattia rara, a differenza di altre condizioni patologiche, avrebbe quindi prodotto una sorta di spaesamento che si sarebbe tradotta anche in una limitazione delle possibilità di scelta a disposizione degli afflitti.

Il concetto di spaesamento rimandava inoltre al secondo aspetto che, per molti, caratterizzava il concetto di malattia rara, ossia il "vagare senza meta". Diverse narrazioni ritrassero tale retorica del "vagare", secondo cui i soggetti con queste patologie, a differenza di altri, si trovavano impelagati in viaggi sconfinati alla faticosa ricerca di un'efficace attribuzione di senso¹⁴⁵. Molti operatori dipinsero veri e propri itinerari geografici percorsi dai loro assistiti, cammini labirintici in cui i "malati rari" continuavano a vagare perdutamente. La Dr.ssa Undici ad esempio evocò il "perpetuarsi di un percorso" e una "sorta di sballottamento" insieme a "pliche di esami", "parti di Italia", "Sud", "Centro", "Piemonte e Lombardia". Raccontò:

Loro si sentono in qualche modo *più sballottati come pazienti rispetto ad altri*; proprio perché sono pazienti – dalla mia breve esperienza qui – vedo che spesso quando giungono al nostro Centro magari hanno già fatto moltissime valutazioni, moltissimi *pellegrinaggi in vari istituti, varie visite... Percorsi che durano anni!* Sentendosi spesso dire da... dagli operatori sanitari e infermieri: "Ah, non sappiamo bene di che cosa si tratta... faccia..." Quindi *un perpetuarsi di... di un percorso*

¹⁴⁵ Una dottoressa aveva ad esempio sostenuto che "Solitamente una persona che arriva da noi con una malattia rara ha un percorso diagnostico alle spalle già molto lungo, perché il fatto stesso di essere affetti da una malattia rara significa aver fatto prima una serie di esami diagnostici che servivano ad escludere alcune patologie più comuni. Sono pazienti che spesso sono anche stanchi di fare esami, nuovi esami strumentali e laboratoristici per giungere a una diagnosi. La prima cosa è che non sempre è semplice spiegare a questi pazienti che tutto quello che hanno fatto prima non è stato invano. Si aspettano da noi di avere una diagnosi e poi di essere curati per questa diagnosi".
La Dr.ssa Sei, dal canto suo, affermò: "Di solito i pazienti con malattia rara sono pazienti che arrivano da noi dopo aver già fatto una lunga strada attraverso altri Centri, altri medici e quindi hanno già un vissuto di malattia, di esami e di sofferenze. Arrivano da noi con molte aspettative, solitamente con molta documentazione".
Questi aspetti furono poi evidenziati anche da alcune infermiere. Una di loro osserò che "il fatto di avere una malattia rara mette le persone, i pazienti che seguiamo, in una difficoltà ancora maggiore nel trovare il percorso perché effettivamente non è semplice arrivare a queste diagnosi. Magari hanno anche un po' seguito altri servizi... Avere un Centro di riferimento è importante per queste persone, si sentono finalmente un po' al centro dell'attenzione. Con delle patologie così poco frequenti negli altri posti rischiano veramente di vagare per diversi servizi...".

che... che poi spesso non arriva ad una diagnosi. Magari viene poi fatta qua nel Centro, ma dopo che sono passati tanti anni in cui loro continuano a star male. Hanno sintomi che non vengono riconosciuti; spesso anche classificati come malattie psicosomatiche [...] Primo incontro... la... il paziente si presenta, appunto: sicuramente vive questa sorta di sbalottamento. Sono pazienti che... spesso mi è capitato di fare prime visite: arrivano con plichi di esami, di valutazioni specialistiche fatte per lo... anche in molte parti d'Italia, non solo all'interno della Regione, ma spesso sono pazienti che arrivano dal Sud, piuttosto che dal Centro Italia. O comunque pur essendo del Piemonte e Lombardia, ma magari hanno fatto valutazioni anche in altri Centri, magari famosi: Roma, così..."

Anche il Dr. Otto mappò una serie di percorsi alla ricerca di un senso, quando parlò di

viaggi della speranza... col trolley, da Catania...! Sperando... Personalmente sono quelli che mi spiazzano di più, perché, per quanto tu possa studiare, è il momento in cui senti tanto l'età [il Dr. Otto era all'epoca un giovane medico], in cui senti una persona che ha già visto medici di mezza Italia... Aprono la porta e vedono te! Li vedi proprio lo sconforto, perché già hai capito che in quel momento stanno pensando: "Un'altra visita inutile!"

Questo giovane medico, in seguito, rappresentò anche un ipotetico percorso del “paziente medio del Centro”, che vi approderebbe dopo essere “già stato visto da due, tre reparti delle Molinette, con i rispettivi primarioni e simili, uno del Maurizioano o sul territorio. Girano, girano, continuano a stare male e arrivano da noi. Questo è il *viaggio della speranza*". Egli arrivò quindi a tratteggiare un movimento privo di meta, un moto quasi perpetuo in cui a venire meno era proprio una delle dimensioni fondamentali della cura, ossia la direzionalità¹⁴⁶ (Mattingly,

¹⁴⁶ Cheryl Mattingly, antropologa e terapeuta occupazionale interessata specificamente alla dimensione narrativa nelle pratiche di cura, aveva osservato che "non è sufficiente sapere come svolgere un insieme di compiti che hanno un ordine astratto. I terapisti devono essere in grado di dipingere un tutto temporale più ampio, che catturi ciò che essi possono vedere in un particolare paziente nel presente e ciò che possono creativamente anticipare vedendo un certo momento nel futuro. Questo processo dà loro una base per organizzare i compiti" (Mattingly, 1998: 72-73). Riferendosi ad una vicenda emersa dalle sue osservazioni su campo, l'autrice raccontò che "La terapeuta chiede al paziente di partecipare nel creare un particolare genere di storia, una in cui viene fatto un progresso. [Lei] sembra sostenere la teoria che la partecipazione del paziente in questa storia aumenterà i suoi miglioramenti, che credere di migliorare renderà più probabile che ciò avvenga" (ivi: 81).

1998). Anziché delineare una linea retta - il tragitto di una narrazione orientata ad un fine - le malattie rare sembravano piuttosto strutturare percorsi circolari (“Girano, girano, continuano a stare male”) inefficaci nel creare quel "particolare genere di storia [...] in cui viene fatto un progresso" (*ivi*: 81). D'altra parte, seguendo gli studi di Mattingly, è proprio in questa "storia" che si situerebbe l'efficacia terapeutica. L'antropologa sostenne infatti che quest'ultima

dipende dal fatto che il paziente ed il terapeuta trovino un qualche modo di costruire attivamente e connettere le azioni cliniche in un più ampio processo cumulativo – creando una storia più ampia a partire da una serie di azioni consecutive. Il compito narrativo del clinico è recuperare gli episodi di azione all'interno dell'incontro clinico e strutturarli in una trama coerente [...] Gli obiettivi, per seguire Ricoeur (1984), non sono predizioni di ciò che accadrà, ma esprimono l'intenzione degli attori di ciò che essi preferiscono accada e che intendono provare a portare avanti. Questi obiettivi esprimono un impegno terapeutico. Essi catturano ciò che il terapeuta intende raggiungere nel corso della terapia (*ivi*: 83).

Nelle descrizioni degli operatori invece i malati rari, presi in un vagare privo di meta e spesso senza uno specialista di riferimento, sembravano perdere l'orientamento terapeutico, pena la stessa efficacia delle cure. Il loro vagare si delineava quindi come un isolamento che, di per sé stesso, apriva domande di senso irresolubili. La Dr.ssa Dieci denunciò apertamente una simile emorragia di senso (evidenziando tra l'altro il rischio di diagnosi e terapie inefficaci) quando affermò:

Quando un paziente si scopre affetto da una malattia si sente sfortunato, dice: "Perché proprio a me!" A maggior ragione questo succede nelle malattie rare. Se uno dice: "Ho una malattia che ha l'1% della popolazione": va bene, ci sono tanti altri che hanno lo stesso problema. Se uno ha una malattia che ha *un paziente su un milione, per dire, forse si pone ancora di più questa domanda, si sente sfortunato. Penso sia normale. E poi anche per il percorso che ha avuto, sia diagnostico (che è molto lungo), sia il problema dopo la diagnosi, della terapia.*

La necessità di una narrazione co-costruita, che coinvolgesse contemporaneamente paziente e terapeuta (come evidenziato dalla stessa Mattingly), spiegava anche perché questa "retorica del vagare" non si limitava ad interessare i malati, ma po-

teva riguardare anche i professionisti impiegati sul campo. A tratti, infatti, anche questi ultimi venivano rappresentati come spersi in tortuose ricerche nello sforzo di individuare un certo collega specializzato, o un tale laboratorio dove effettuare particolari esami. Il Dr. Otto raccontò che

Non sanno dove farli [gli esami] perché spesso il sospetto di malattia rara corrisponde a un esame più indaginoso che non sia l'RX del torace o l'eco-addome. Non sanno dove farlo. *Spesso le informazioni sono scarse: uno perché i medici, talvolta, io per primo, sanno dell'esistenza dell'esame ma non sanno dove lo fanno a Torino. Chiamare tutte le radiologie, tutte le medicine nucleari per sapere dove fanno la scintigrafia con i neutrofilii marcati: se non è proprio un sospetto, cominci...*

Le due dimensioni - la carenza conoscitiva e la retorica del vagare - furono dunque citate da molti intervistati quali elementi intrinseci al concetto di malattia rara. Tuttavia anche queste interpretazioni non furono prive di contraddizioni e ambivalenze.

Il Dr. Cinque, ad esempio, constatò come tali aspetti non fossero del tutto connotanti le malattie rare, poiché non tutte erano effettivamente sconosciute o prive di riferimenti. Per contro egli evidenziò come non mancassero malattie comuni caratterizzate da dinamiche simili. Se quindi in un primo momento lui stesso aveva annoverato tra gli elementi distintivi il fatto "che i medici non conoscono la malattia [rara]", subito dopo osservò che "in realtà spesso non è così vero perché *molte malattie rare sono meno ignote di quanto non si dica*, molte invece lo sono". Inoltre, rispondendo all'intervistatrice che gli domandava che cosa distinguesse le persone con malattia rara rivoltesi al CMID dagli altri utenti, egli aggiunse:

Spesso c'è da un lato una difficoltà a trovare qualcuno che li possa seguire per alcune malattie, *per altre no, lo si trova benissimo [...]* Mentre prima una delle caratteristiche che accomunava i pazienti affetti da malattia rara era quello di essere soli, di non conoscere altri pazienti affetti, oggi continua ad essere ancora vero se prendiamo le singole malattie rare, soprattutto quelle più rare. *Ci sono veramente delle malattie per cui ci sono due, tre pazienti in tutta Italia e questi sono veramente soli.* Vedendo però in questo periodo, sta diventando quasi un'appartenenza quella di essere un malato raro [...]. In effetti, *ci sono pazienti che hanno delle ma-*

lattie non così rare, che però non sono così note al grande pubblico. Perché una cosa è dire “sono diabetico”, va bene, a chiunque lo dico lo capisce, un conto è dire: “ho la sindrome di Sjogren” [n.d.a.: non è una malattia rara], uno dice: “Boh, cos'è?”. Invece dire “Sono un malato raro” ad oggi anche il grande pubblico... risveglia qualcosa...

In questo brano, quindi, il dottore evidenziò come la mancanza di riconoscimento pubblico ormai caratterizzasse solo alcune malattie rare, senza arrivare a distinguere la categoria nel suo insieme. Quest'ultima sembrava infatti aver soddisfatto almeno uno dei suoi obiettivi sociali - rispondere alla mancanza di riconoscimento - modificando così l'esperienza degli afflitti rispetto a quando aveva fatto la sua comparsa negli anni Ottanta/Novanta. Tale trasformazione, tuttavia, avrebbe contribuito a creare nuove forme di marginalità a cui erano destinate le patologie "più rare", ma anche quelle "non così rare" (come nel caso della sindrome di Sjogren, una patologia "non rara", ma comunque scarsamente conosciuta). Erano queste condizioni, più di molte malattie rare, a patire una carenza di visibilità pubblica, di conoscenza e di riconoscimento.

Inoltre il fatto che le malattie rare fossero poco conosciute non fu messo in discussione solamente in relazione al "grande pubblico". Tra gli intervistati, infatti, vi fu chi enunciò un incremento del sapere in materia di malattie rare che avrebbe riguardato sia il campo biomedico, sia l'organizzazione dei percorsi sanitario-assistenziali. Un'infermiera rilevò specificamente un aumento del sapere associato a tali patologie, quando disse:

Credo che ci sia stata più ricerca. La conoscenza del Centro anche è cambiata, prima non era conosciuto. La gente, i medici di base, si sono rivolti verso il Centro Malattie Rare. Avevano queste malattie di cui non sapevano bene cosa fare. C'è un sito anche su Internet che prima non c'era, sarà due anni. C'è più conoscenza del Centro, anche perché in tutta Torino credo ce ne siano solo due.

E' pur vero questa implementazione del sapere, riconosciuta da molti (e di cui il CMID stesso risultava un emblema), non sembrava comunque condurre ad un livello soddisfacente di acquisizione conoscitiva. Gli operatori risolvevano l'apparente contraddizione ammettendo l'esistenza di una ricerca efficace, ma pur sempre insufficiente per l'effettiva risoluzione del problema. Così ad esempio, di-

rettamente interrogata sul ruolo della ricerca, l'infermiera prima citata rispose: *"Ce n'è. Adesso non è che stia uscendo nulla di cose nuove, però speriamo che nei prossimi anni ci siano novità!"*. In questo modo le malattie rare riuscivano ad essere rappresentate come un ambito ove la ricerca (ed i relativi investimenti) era contemporaneamente soddisfacente e scarsa, pertanto necessitava costantemente di nuovi e continui investimenti socio-economici. A rendere più efficace tale produzione discorsiva erano due elementi cruciali: l'inguaribilità delle malattie rare (un'ulteriore caratteristica distintiva), e la strutturazione di una particolare economia politica della speranza che, in linea con quanto descritto da Novas¹⁴⁷ (2006), generava una particolare relazione tra il presente (costruito nei termini di un insieme di potenzialità non ancora attualizzate) e il futuro (dove tali potenzialità sarebbero state soddisfatte).

Per quanto concerne il primo elemento, ossia l'inguaribilità delle malattie rare, i professionisti si erano ormai appropriati della distinzione tra "incurabilità" ed "inguaribilità". Il fatto che le malattie rare fossero "curabili" permetteva loro di riconoscere l'efficacia terapeutica dei medicinali proposti, pur in assenza di una definitiva risoluzione del disagio. Contemporaneamente, poi, proprio l'assenza di guarigione richiedeva nuovi studi, soprattutto a fronte del ridotto numero dei soggetti su cui testare le terapie più innovative. I professionisti, così, potevano rivendicare l'efficacia dei farmaci in uso, in grado di "migliorare la qualità della vita" dei loro pazienti e di fargli "fare cose che non si potevano più fare", legittimando il ricorso ad interventi sperimentali o dagli effetti collaterali importanti. Nello stesso tempo, però, li ritenevano insufficienti e sempre perfettibili. In questo modo i farmaci orfani, derivati a loro volta dall'implementazione della ricerca scientifica, apparivano gli strumenti attraverso cui molte malattie rare erano state trasformate in patologie croniche.

¹⁴⁷ Novas descrive la speranza non solo nei termini di un'aspirazione individuale o di un puro atto immaginativo, bensì come dotata di una materialità politica ed economica in grado di influenzare diverse pratiche sociali. Essa infatti agirebbe: strutturando le vite di individui e loro familiari affetti da disagio; intervenendo contemporaneamente a livello individuale e collettivo attraverso una qualità relazionale; interessando l'interrelazione tra presente e futuro, poiché implicherebbe uno sguardo attivo rivolto al futuro, tale da permettere il raggiungimento delle possibilità e delle potenzialità inerenti al presente. Plasmare o assicurarsi tale futuro richiederebbe, quindi, la mobilitazione di una gamma di risorse retoriche e materiali in grado di creare una direzione condivisa e convincere di ciò che il futuro stesso può portare. Per attivare la speranza sarebbe dunque necessario un coordinamento ed una gestione della condotta degli individui e dei gruppi tale da porre in essere quel particolare futuro.

Di fatto, però, anche la cronicità risultava un concetto complesso a livello definitorio. Se agli occhi di molti professionisti essa costituiva un elemento caratterizzante le patologie in questione, evidentemente non ne costituiva un elemento esclusivo, vista la presenza di numerose patologie croniche "comuni". Le malattie rare potevano quindi essere considerate una parte delle malattie cronicodegenerative. Molto spesso, però, nelle rappresentazioni degli operatori i due insiemi (le malattie cronicodegenerative e il sottoinsieme delle malattie rare) venivano sovrapponendosi del tutto. Tale sovrapposizione venne peraltro esplicitata di frequente da molti intervistati. Il Dr. Cinque, ad esempio, affermò chiaramente che "spesso la malattia rara *non ha molte differenze* dalla malattia cronicodegenerativa" e che la prima "è di sicuro una situazione che va ad alterare, *come tutte le malattie cronicodegenerative*, in maniera importante il senso della persona e la concezione che la persona ha di sé, spesso andando a sostituire addirittura la persona stessa". La Dr.ssa Sette, dal canto suo, constatò che i malati rari "Sono personaggi veramente con problemi cronici, perché *le malattie rare sono malattie croniche, invalidanti*", arrivando quindi a ricondurre le prime alle seconde. La Dr.ssa Dieci, ancora, asserì che "*Poi sono malattie croniche, alla fine tutti i malati cronici hanno...* [...] Sì, la malattia rara ha queste specificità però poi tutto dipende anche dalla gravità della malattia". Alcune narrazioni, infine, arrivarono persino a rappresentare le esperienze dei malati rari attraverso le storie di soggetti affetti da malattie croniche "comuni". Di frequente, cioè, i professionisti citavano a titolo esemplificativo le storie di pazienti con sclerosi multipla, Lupus Eritematoso Sistemico, sindrome di Sjogren o glomerulonefrite: tutte patologie croniche non "rare" da un punto di vista epidemiologico o normativo.

Il concetto di "cronicità", inoltre, era complicato anche dal fatto che recava in sé diversi fenomeni. Così, per certi operatori esso si traduceva essenzialmente nell'assenza di una possibile guarigione e nella conseguente attivazione di pratiche di cura peculiari; per alcuni, rimandava ad una particolare tipologia di rapporti instauratisi tra professionisti e assistiti; per altri, infine, implicava la necessità, da parte degli operatori, di prestare attenzione al vissuto dei singoli pazienti, più che al dato biomedico.

L'assenza di guarigione era evidentemente uno degli aspetti più rilevanti in relazione alla cronicità. Questa, a sua volta, era associata a specifiche pratiche

terapeutiche e a orientamenti valoriali di operatori e pazienti. Un'infermiera osservò ad esempio che

non si trova una soluzione, spesso *c'è una cura che però non è guaritrice*. E' soltanto, non dico una palliazione, ma una terapia di sostentamento che tenta di ridurre alcuni sintomi ma non porta alla guarigione totale, specialmente per le malattie autoimmuni in cui ci sono stati passi da giganti con i nuovi farmaci, ma ci sono sempre *un sacco di effetti collaterali e le terapie vanno portate a lungo termine*.

L'intervento qui proposto connetteva dunque la cronicità all'inguaribilità e quest'ultima, a sua volta, alla continua assunzione di farmaci. L'adozione di farmaci importanti, in grado di provocare effetti collaterali anche pesanti e di strutturare in modo peculiare il vissuto degli afflitti, informandone stati emotivi e relazioni interpersonali, aveva poi ulteriori implicazioni. Ciò (sempre nell'ottica degli operatori) richiedeva la condivisione di un'etica particolare, orientata all'accettazione del problema e di un miglioramento solo temporaneo dello stato di salute. Così l'infermiera aggiunse:

Ci possono essere delle condizioni più favorevoli per andare avanti, per accettare la malattia, per stare meglio, però guarire... no, per tutti i pazienti che abbiamo si può dire che non c'è guarigione. [...] uno lo allontana questo problema perché fa il farmaco, sta meglio, pensa di guarire... *in realtà non guarisce, ci sono delle condizioni che permettono di migliorare per quel periodo lì*.

Nell'ottica dell'intervistata la stessa cura veniva quindi a declinarsi come una serie di pratiche atte a creare le "condizioni più favorevoli per andare avanti", "accettare la malattia" e "stare meglio". Tali prassi miravano a produrre negli afflitti una particolare disposizione etico-emotiva richiesta dalla "realtà" delle loro condizioni. L'infermiera fu radicale nell'escludere la possibilità di una guarigione, rimandando quindi ad un piano di realtà ove questa non troverebbe alcuna possibilità di essere ("in realtà non guarisce"). Ciò, peraltro, venne ribadito anche dai medici. Così ad esempio la Dr.ssa Sei affermò:

Essendo il nostro un Centro di Malattie Rare vengono da te *sperando* che tu riesca a fornire loro la terapia più idonea che gli serva a guarire. Tu però devi anche spe-

cificare che purtroppo, *essendo una malattia rara: uno, non sempre ci sono terapie codificate, e due, che la malattia purtroppo pur tenendola sotto controllo non guarisce*. Bisogna cercare di far capire al paziente che le terapie, sì, ci sono, bisognerà seguire la malattia nel tempo *e quello che si può sperare è trovare una remissione, una stabilità, non una guarigione*.

Anche in questo caso, quindi, la pratica posta in essere dagli operatori veniva ricondotta ad una plasmazione etico-emotiva degli afflitti, riconducibile all'"accettazione" già menzionata dall'infermiera. La dottoressa, in particolare, si riferì ad un ri-orientamento della speranza del paziente che avrebbe dovuto essere opportunamente indirizzata: coloro che "vengono da te sperando che tu riesca a fornire loro la terapia più idonea che gli serva a guarire", dovevano invece imparare a sperare nel "trovare una remissione, una stabilità, non una guarigione". L'introduzione di una simile "etica della speranza", così, mi sembrava ricollegabile a quell'"economia politica della speranza" già citata. Nel costruire la speranza dei pazienti, infatti, si produceva un doppio strumento biopolitico, in grado di agire sia a livello collettivo sia a livello individuale.

Da punto di vista collettivo, istruendo il paziente a non sperare in una guarigione ma a confidare comunque in una remissione, si andava rafforzando la rappresentazione di un sapere biomedico contemporaneamente efficace, ma non sufficiente. Divenivano così necessari ulteriori studi, investimenti, azioni di sensibilizzazione pubblica, donazioni e sostegno da parte di gruppi di interesse specifici (ad esempio le associazioni dei pazienti). In questo modo, come aveva osservato Novas (2006), la condotta e la speranza dei singoli avrebbe reso possibile la creazione di un particolare futuro a livello collettivo.

Se considerata da un punto di vista individuale, poi, la speranza agiva a livello biopolitico inducendo il soggetto a non cercare ulteriori riferimenti di cura, né ulteriori interpretazioni dello stato di disagio, e ad affidarsi al Centro nel tempo, sottoponendosi a controlli periodici, terapie, ed eventuali studi. In questo modo, come avevo già avuto modo di constatare, il CMID interveniva in modo rilevante nella vita degli assistiti, plasmandone le aspettative future, le aspirazioni collettive, le possibili previsioni delle condizioni di salute.

Comunque, proprio la pervasività che l'interazione con il Centro veniva ad assumere, faceva spesso sì che si instaurassero relazioni quasi amicali tra medici

e pazienti. Questa, peraltro, era considerata da molti un'ulteriore declinazione della cronicità inerente alle malattie rare. Così un'infermiera, interpellata in merito ai suoi incontri con i pazienti, rispose:

Sì, alcuni [li incontro] ogni ventun giorni, altri anche tutti i giorni perché vengono a fare magari i prelievi del sangue. A volte mi capita anche di incontrarli per strada e se io non li vedo loro *mi chiamano, mi vengono vicino, mi danno un bacio, mi accarezzano*. Ho un bel rapporto con loro [...] *Per me diventano più che pazienti quasi degli amici, delle persone care. Non li calcolo più come pazienti, ma come persone di famiglia diciamo. Conosco tante cose di loro*. Ci sono quelli che magari ti raccontano dei figli, dei mariti, magari anche solo della vacanza che hanno fatto, se si sono divertiti. Raccontano anche tutte le cose che hanno fatto fuori dall'ospedale.

La relazione quasi amicale trovava qui espressione non solo nell'incontro clinico, ma anche in una serie di modalità incorporate ("mi vengono vicino, mi danno un bacio, mi accarezzano") che rimandavano ad un livello di confidenza generalmente non attribuito al rapporto operatore-paziente. Se questo poteva forse rimandare anche a quelle forme somatiche di attenzione già emerse in relazione alle prassi infermieristiche, la strutturazione di un rapporto peculiare tra operatori e pazienti non interessava semplicemente il personale paramedico. Nonostante per i dottori la relazione si declinasse in termini leggermente differenti (poiché riguardava più espressamente l'individuazione di un punto di riferimento da parte dei pazienti), anche gli specialisti si soffermarono più volte sulla particolarità del legame da loro instaurato con gli assistiti. Così la Dr.ssa Sei affermò:

A volte ci si conosce da anni. I pazienti si affidano a te, hanno molto fiducia in te. Chiedono consiglio su tante cose, che però potrebbero anche essere risolte dal medico della mutua [...] Alla fine il paziente si rivolge a te per tante cose. Io forse mi faccio un po' coinvolgere, anche troppo dai problemi dei pazienti, dalla loro sofferenza. Sono molto partecipe dei loro problemi di salute, fisici e psicologici [...] E' un po' pesantino. In linea di massima tenere un pochino separato l'ambiente lavorativo da quello domestico... però sono anche all'inizio della mia carriera. Lascio che il paziente mi contatti anche durante le vacanze, nel fine settimana. Cerco di rimanere abbastanza a disposizione. Anche perché il paziente con malattia rara, se

ha un problema di sabato e di domenica, si sente un po' perso... Andare in Pronto Soccorso si sente non considerato, ha paura di non trovare sufficiente comprensione o sufficiente adeguatezza. Qualche telefonata o qualche consiglio nel fine settimana te lo chiedono sovente...

La "fiducia" instauratasi tra medico e paziente, dettata a sua volta da una conoscenza di anni, faceva dunque in modo che la relazione si andasse strutturando in termini differenti da quanto accadeva comunemente. In particolare, la delimitazione tra sfera pubblica e sfera privata veniva a ri-definirsi rispetto alla norma, risultando problematica proprio in virtù delle specificità che abbiamo già visto attribuite alle malattie rare: il senso di dispersione ("si sente un po' perso") e l'assenza di conoscenza ("ha paura di non trovare sufficiente comprensione o sufficiente adeguatezza"). Queste dinamiche, insieme alla continuità dovuta alla cronicità, facevano sì che il medico restasse a disposizione del paziente anche in momenti generalmente deputati alla vita privata (le vacanze, il fine settimana, i sabati e le domeniche). Veniva così ad innescarsi una riconfigurazione dei rapporti che caratterizzava ulteriormente l'esperienza di malattia rara. "Hanno proprio bisogno di essere molto, molto seguiti" sostenne anche la Dr.ssa Nove, aggiungendo

Da una parte anche giustamente, però ogni minimo "bubù" subito si rivolgono a noi, come se non esistesse neanche più il medico di base, anche solo per un'influenza o qualcosa del genere, ma esistesse solo la loro malattia rara. In qualche modo vivono in modo assoluto questa patologia.

Pur esprimendo in toni critici tale riconfigurazione (come in un certo qual modo aveva fatto anche la Dr.ssa Sei, sebbene in altri termini), la Dr.ssa Nove sottolineò soprattutto come questa andasse associata alla dimensione pervasiva che la malattia rara assumeva per i soggetti afflitti ("vivono in modo assoluto questa patologia"). Per questi ultimi, infatti, il disagio non risultava un'entità a sé, indipendente dall'esperienza di vita, pertanto essi si attendevano da parte degli operatori un'assistenza che sostenesse in generale il loro vissuto. Anche in questo caso, così emergevano nuovi sconfinamenti: ad essere messa in discussione, questa volta, era la contrapposizione tra la malattia rara e l'accidente comune (considerato da-

gli operatori di competenza del medico di base), la cui delimitazione diveniva invece impercettibile nell'ottica degli assistiti.

Confini e sconfinamenti: la plasticità delle malattie rare nelle rappresentazioni dei professionisti sanitari

In conclusione, ripercorrendo le considerazioni degli operatori sanitari, constatavi come la categoria di rarità, differente da quelle generalmente in uso in ambito biomedico, recasse con sé una serie di ri-modellazioni dei confini adottati normalmente: quelli tra sfera pubblica e sfera privata, quelli tra malattia rara e accidente comune, ma anche quelli che delimitavano tra loro le diverse categorie diagnostiche. A quest'ultimo proposito, fu particolarmente interessante l'intervento della Dr.ssa Nove, che mostrò con chiarezza la plasticità delle diverse categorie nosologiche. Il medico amplificò queste considerazioni al punto che una certa patologia arrivò a "voler dire tutto e voler dire niente". L'intervistata asserì infatti:

Ci sono spesso delle patologie, come la connettivite indifferenziata che vuol dire tutto e vuol dire niente. Molto spesso ci sono dei pazienti che hanno difficoltà [in proposito] [...] E magari per alcuni è un pochino più difficile perché partiamo magari da una diagnosi un po' più ampia, come connettivite indifferenziata, e poi via via nel corso del tempo, a seconda di come va avanti e prosegue la malattia, riusciamo a dare delle etichette sempre più specifiche. Magari ad esempio ci sono delle patologie che possono dare un interessamento solo cutaneo piuttosto che un interessamento di organo. Possono svilupparsi nel tempo. All'inizio si parte con una certa diagnosi, poi mano a mano che si segue il paziente nel tempo... Da qui la necessità comunque di seguire il paziente nel tempo e che il paziente torni a fare dei controlli periodici, tant'è che noi ogni volta, nella lettera, segniamo: "Da rivedere entro sei mesi" [...] A volte effettivamente loro dicono: "Mi hanno fatto questa diagnosi, però ho difficoltà a capire che cosa significhi". Vuol dire tutto e vuol dire nulla! Sono un po' spaesati a volte nei confronti di queste patologie. Non ne sanno molto. Non è come dire: "Ho il diabete" e allora sappiamo che si cura o facendo l'insulina o prendendo il Glibomet orale per tenere sotto controllo i valori glicemici. Sono patologie che via via si differenziano in modo diverso. Anche il confronto fra i pazienti in day hospital: alcuni pazienti magari hanno un certo tipo di sintomatologia e hanno magari lo stesso tipo di diagnosi di un altro paziente che ha una sintomatologia differente. Quindi anche nel confronto tra loro a volte dicono:

"Ah, però io questo non ce l'ho, perché?" Si fanno questi calcoli un po' così e vanno un po' in confusione.

L'intervento della Dr.ssa Nove evidenziava sorprendentemente come la definizione della singola categoria nosologica potesse sfaldarsi e ristrutturarsi nel tempo, assumendo diverse declinazioni. Le categorie quindi non risultavano più dispositivi statici e ben definiti, ma erano oggetto di continue ridefinizioni a seconda delle situazioni, degli individui interessati, delle manifestazioni somatiche, strumentali e di laboratorio.

A tale plasticità diacronica, inoltre, si aggiungeva anche una plasticità sincronica, dovuta all'estrema variabilità espressiva attribuita a molte malattie rare. Così, ad esempio, il Dr. Cinque descrisse la grande eterogeneità delle possibili manifestazioni della sclerosi tuberosa:

i primi con cui ho avuto contatto erano soprattutto pazienti con sclerosi tuberosa, una patologia rara con problematiche di vario tipo. Colpisce il rene piuttosto che il sistema nervoso centrale ed è una malattia che, come molte delle malattie rare, ha come caratteristica di avere uno spettro di possibili espressività della malattia che vanno dall'aver praticamente nulla, magari qualche lesione al rene che si vede giusto casualmente all'ecografia, all'aver dei pazienti che hanno deficit intellettivi totali, attacchi epilettici giornalieri. In effetti i primi pazienti che avevo iniziato a vedere erano su questo lato dello spettro di malattia.

Il Dr. Cinque, con questo intervento, non si limitò ad affermare il difficile di inquadramento della sclerosi tuberosa, ma ribadì come tale plasticità fosse reperibile all'interno di diverse malattie rare ("come molte delle malattie rare").

Il Dr. Otto approfondì questo discorso soffermandosi in particolare sui criteri arbitrari che permettevano di effettuare diagnosi. Egli propose un'ottica costruzionista, dove le categorie non erano altro che "etichette" o "cose fantomatiche" costruite per rispondere all'esigenza antropologica di classificare il mondo. La rigidità "quasi linneiana" dei criteri diagnostici, però, veniva in qualche modo de-costruita e resa l'esito di una scelta effettuata dal professionista. Il medico affermò:

Chi però decide chi è malato è arbitrario. Soprattutto in reumatologia... nella diagnosi. Da noi in reumatologia... L'immunologia ha dei criteri. Nel senso: è una cosa a punti. Se si hanno più di quattro criteri su undici è un Lupus, se se ne hanno sette è un'Artrite Reumatoide, se si hanno tre articolazioni tumefatte... è tutto molto arbitrario... [...] Spesso, tra virgolette, questo affascina il clinico, questa cosa di poter pensare che combinando in maniera diversa gli stessi mattoncini si dà origine a diagnosi diverse! Poi nascono cose fantomatiche tipo 'Rupus' che è un po' artrite reumatoide ed un po' Lupus. Molto probabilmente è sempre la stessa roba che attacca organi diversi, e visto che l'uomo ha bisogno di classificare la chiamiamo Lupus se c'è quello o artrite reumatoide se c'è quell'altro. Per questo è ancora più difficile dire chi è malato: ci inventiamo termini come Connettivite Indifferenziata che ha qualche criterio ma non tutti del Lupus. Quindi a quel punto bastano tre punti - tipo la Conad - e non quattro! Perché se ne hai quattro hai diritto all'etichetta Lupus, se ne hai solo tre sei un connettivite indifferenziata [...] Lì dipende se uno vuole salvaguardare la rigidità dei criteri in maniera quasi lineare!

La finzionalità denunciata dal medico – l'invenzione arbitraria di nuovi termini classificatori – denunciava specificamente che un'imprecisione di fondo non era sottesa solo alle malattie rare come categoria di insieme, ma anche alla loro differenziazione nelle varie patologie. Fu probabilmente anche questa difficoltà di inquadramento a far sì che alcuni medici intervistati si concentrassero sulle narrazioni dei sintomi (trasversali a diverse patologie), più che sulle singole malattie rare. Tali sintomi non coincidevano più con una diagnosi, ma erano piuttosto associati a stati emotivi, alle occupazioni pratiche, alla vita relazionale e a quella professionale. La Dr.ssa Sei in proposito raccontò:

Sono pazienti che entrano quasi sempre con qualche problema, anche psicologico, legato alla malattia. Consideriamo a volte pazienti che hanno ulcere o un fenomeno di Raynaud¹⁴⁸, importante. Hanno un aspetto fisico, una sofferenza a

¹⁴⁸ Il fenomeno di Raynaud riguarda un "disturbo circolatorio ricorrente e fugace, caratterizzato da alterazione della motilità dei vasi sanguigni, che si manifesta con dolore bruciante e variazioni del colorito della cute di mani e piedi, che diventa prima pallida, poi cianotica (bluastro), infine rossastra" (http://www.malattierarepiemonte.it/estrai_scheda_malattia.php?ID=189&nome_malattia=Crioglobulinemia%20mista). E' presente in diverse malattie rare tra cui la crioglobulinemia mista, la connettivite mista, la polimiosite, la dermatomiosite e l'ipertensione polmonare primitiva.

livello fisico che può condizionare una vita di relazione. Ho trovato una ragazza giovane che ha circa trenta/trentacinque anni, con malattia rara che è piena di lesioni. Questo comporta un vissuto alle spalle non indifferente. Non riescono più a fare una normale vita sociale.

In particolare sulle lesioni, da cui molti utenti del CMID erano martoriati, si soffermò un'infermiera. Nel contributo di questa intervistata le lesioni arrivarono addirittura a strutturarsi come vere e proprie "patologie croniche" a sé stanti, a loro volta aggreganti soggetti con malattie rare differenti. Tali condizioni vennero rappresentate contemporaneamente dal segno sul corpo – incomprensibile e inguarianabile – e dalle manifestazioni che tale segno andava assumendo nel corso dell'esperienza vissuta. Raccontò l'intervistata:

*Sovente molte patologie seguite da noi si manifestano ad un certo punto anche con delle lesioni, con la caratteristica di essere spesso anche molto dolorose. Possono essere difficili da far regredire e *diventano delle patologie croniche loro stesse*. Può anche capitare che siano la manifestazione delle malattia sottostante e che questo porti le persona rivolgersi a noi... *Magari lesioni di cui non si riesce a capire l'origine* per cui vengono fatte analisi, biopsie, si tentano approcci diagnostici per capire se possono essere correlate a patologie, se già c'è una diagnosi certa di questa patologia oppure se è una manifestazione di altra natura... [...] *Persone che hanno difficoltà a lavarsi, farsi il bagno, andare al mare... persone per lo più giovani, contrariamente a quanto pensavo. Persone giovani, ancora in età lavorativa, con tutta una rete sociale, già portatori della malattia stessa, in più con queste manifestazioni [le lesioni] che incidono profondamente nel loro stare in mezzo agli altri, relazionarsi anche con la propria famiglia...**

Le lesioni qui descritte, in grado di accomunare molti pazienti del CMID, non erano quindi direttamente ascrivibili a singole categorie diagnostiche, ma erano proposte come un elemento in grado di percorrere queste ultime in modo trasversale, manifestandosi anche come afflizione della vita quotidiana. Esse divennero qui l'emblema della malattia rara stessa che, intesa da un punto di vista esperienziale, andava riassumendo tutte le caratteristiche attribuite a tale semantica. Le lesioni costituivano infatti una condizione sconosciuta ("non se ne riesce a capire l'origine"); cronica ("difficile da far regredire"); dispersiva dal punto di vista tera-

peutico ("vengono fatte analisi, biopsie, si tentano approcci diagnostici [...]"); in grado di affliggere il vissuto dell'afflitto nella sua complessità. In quest'ottica, così, le malattie rare venivano sempre meno a coincidere con un elenco di patologie o con un dato di frequenza sul territorio, e si rivelavano sempre più come un insieme di esperienze riguardanti tutti gli aspetti della vita, pur in modo variabile, difforme ed eterogeneo.

Così, infine, si rendeva evidente l'ulteriore scollamento tra le tre semantiche individuate in relazione alle malattie rare. La rarità definita a livello epidemiologico e quella definita a livello normativo (che come abbiamo sottolineato più volte non coincidevano del tutto) si distinguevano a loro volta dalla rarità intesa come un'esperienza di mancata conoscenza, dispersione sul territorio, inguaribilità e cronicità. Non a caso questi ultimi elementi potevano estendersi ad alcune malattie "comuni" dal punto di vista della diffusione sul territorio e dei riconoscimenti istituzionali, e d'altra parte interessavano solo una parte delle malattie codificate come "rare".

Nell'intrecciarsi delle tre semantiche, quindi, ebbi la sensazione che il senso ultimo del concetto venisse a polverizzarsi ulteriormente nelle molteplici storie che, nella loro specificità, non riuscivano mai ad essere del tutto rappresentative di una malattia rara. Questa percezione, peraltro, mi derivò ancora una volta dalle osservazioni esplicite di alcuni operatori. La Dr.ssa Undici, in particolare, rilevò che il paziente con malattia rara "è un paziente come tutti". Sostenne infatti che

La differenza la fa quello che percepisce il paziente, non tanto per noi, penso. Non... per noi è sempre un paziente, che abbia una malattia rara o non abbia una malattia rara secondo me non fa tanta differenza, se non... Se non, appunto, in questo senso: che magari su alcune cose sei un pochettino legato dal fatto che non... è difficile fare la diagnosi o comunque i risultati terapeutici non sono ancora... Le terapie magari non sono ancora consolidate... In questo senso. Ma come paziente, individuo, penso che non ci sia differenza. E' un paziente come... come tutti.

Confermata ancora una volta l'imprecisione intrinseca al concetto, presi quindi a considerare come esso acquisisse un significato specifico solo nel momento in cui si adattava ad una storia peculiare, ad un particolare individuo, alla

sua interazione con un professionista e, soprattutto, agli obiettivi che tale interazione si prefiggeva. In quest'ottica ripresi qad analizzare le interviste agli operatori, esplorando gli usi sociali delle "malattie rare" che ne emergevano. Il mio intento era, a questo punto, esaminare come le diverse semantiche fossero di volta in volta agite, negoziate o contrattate strategicamente sul campo, a seconda delle situazioni.

4.2. Negoziare le malattie rare tra controllo, riconoscimento, economie morali e processi di *triage*

Quando fu il turno della sua intervista il Dr. Otto, dopo aver scambiato due parole iniziali con la ricercatrice, lesse autonomamente il primo *item* della traccia e asserì:

Cos'è una malattia rara... Una descrizione più epidemiologica... ma credo che questo esuli un po' dalla sede... Da quello che ho visto fino a adesso sono due i malati rari che arrivano al CMID. Chi sa già di esserlo e viene da noi per motivi essenzialmente burocratici, per motivi diciamo esentivi in senso stretto, e questo ne condiziona l'approccio. Sono più pretese che richieste. C'è chi invece non ha una diagnosi e anche questi si dividono in due parti: chi si sente malato e talvolta da un punto di vista strettamente biologico non lo è, si aggrappa al Centro magari per bisogno... Mi vengono in mente due pazienti in particolare, di cui una vista ieri. E' più una richiesta di aiuto. Il fatto che sia rara permette di avere uno spazio per dire: "Non è riconosciuta, non è che io non sia malato, ma magari la ricerca, la scienza non l'ha ancora riconosciuta". A differenza di un infarto che uno dice: "Non è che non puoi diagnosticarmelo!" Invece c'è chi è davvero preso in cura dal Centro e quindi è un rapporto meno conflittuale rispetto ai precedenti.

In questo breve stralcio dell'intervista emersero immediatamente alcuni aspetti relativi alla malleabilità delle malattie rare, modellate e modellabili in base alle prassi. Che il medico fosse consapevole della polivalenza insita nel concetto fu evidente sin dalla sua prima osservazione, con la quale scelse di escludere temporaneamente una definizione di tipo epidemiologico, ritenendola non appropriata alla situazione, per inquadrare invece altre interpretazioni ritenute di maggior interesse. Per farlo egli produsse un'ulteriore classificazione degli utenti afferenti al

CMID che, ai miei occhi, si aggiungeva a quelle già emerse in precedenza (nell'intervento della Dr.ssa Sette, nelle considerazioni dei due medici con cui si era discussa la traccia delle interviste e nelle mie stesse osservazioni, durante le quali avevo avuto constatato come vere e proprie tassonomie di malati rari scaturissero dalle pratiche agite). L'intervento del Dr. Otto, quindi, riconfermava ancora una volta che le classificazioni erano situazionali e flessibili. Nella sua narrazione, in particolare, egli costruiva le tre categorie in base a: presenza o assenza di una definizione diagnostica, specifiche richieste dei pazienti (burocratiche nel primo caso e cliniche negli altri due), atteggiamenti degli utenti (definite come "pretese" o "richieste di aiuto") ed offerte assistenziali proposte dal Centro (che spaziavano dai motivi esentivi, alla ricerca di una diagnosi, sino alla vera e propria presa in carico). Questi criteri mostravano che la plasticità concettuale delle malattie rare non si limitava a emergere dalle prassi per riflettersi in una serie di rappresentazioni teoriche; piuttosto, queste stesse rappresentazioni assumevano un'utilità pratica, adattandosi a precisi scopi e generando specifiche conseguenze. Tutto ciò aveva ricadute concrete sulla relazione operatore/paziente, sulle pratiche di cura e, più in generale, sui rapporti di sapere/potere che si andavano strutturando nel contesto. Esplorare come il concetto di malattia rara venisse agito di volta in volta rendeva quindi possibile esaminarne meglio la portata biopolitica e, nel contempo, il ruolo che acquisiva nei processi di soggettivazione di chi ne era coinvolto.

Il dottore, infatti, aveva osservato che "chi sapeva già di essere malato raro" (riferendosi qui ai portatori di patologie elencate a livello normativo) ricorreva alla propria diagnosi in modo strategico, per esigere una serie di prestazioni attraverso il pubblico riconoscimento a cui aveva già avuto accesso.

Chi invece era un "malato raro" privo di diagnosi si muoveva all'interno nel contesto con altre aspirazioni. Quali individui componessero questo secondo gruppo risultava, però, di più difficile interpretazione. A parere del medico si trattava in ogni caso di "malati rari", anche se per strutturazione tale raggruppamento escludeva coloro ai quali era stata fornita una precisa diagnosi. Questa seconda tipologia di utenti sembrava quindi presumere un'interpretazione esperienziale del concetto: il dottore vi iscriveva un amalgama di individui dai sintomi poco riconoscibili, con esperienze di disagio importanti, ma prive di un inquadramento preciso. In tale gruppo rientravano sia coloro ai quali in futuro sarebbe stata posta

diagnosi dai medici del Centro, sia quei soggetti che, pur "sentendosi malati", non apparivano tali "da un punto di vista strettamente biologico". Per questi ultimi, presumibilmente, una diagnosi non sarebbe arrivata, per lo meno in quel contesto.

Intesa in quest'ultima accezione, la "malattia rara" era in grado di produrre un'apertura entro il rigore categoriale consueto in ambito biomedico: anche individui biologicamente "sani" rientravano infatti in tale classificazione. Il medico riconobbe espressamente tale apertura, agita in modo strategico dagli afflitti, quando constatò come questi ultimi ricorressero al concetto per ampliare le possibilità di un riconoscimento sociale ("Il fatto che sia rara permette di avere uno spazio per dire: 'Non è riconosciuta, non è che io non sia malato, ma magari la ricerca, la scienza non l'ha ancora riconosciuta'"). In questo modo gli stessi utenti sembravano appropriarsi di quella categoria che, come avevo constatato nella prima analisi delle interviste, produceva l'idea di un sapere biomedico efficace, ma pur sempre incompleto. Riconoscendo nella rarità un vuoto conoscitivo potenzialmente correggibile, gli afflitti ne facevano allora uno strumento in grado di legittimare entro il contesto biomedico esperienze non codificabili, in quanto anch'esse avrebbero potuto acquisire un nome in futuro (e, con esso, una legittimazione).

D'altra parte la stessa concezione del medico ammetteva un'incertezza di fondo, il dubbio su dove porre il confine. Infatti, egli parlò in un primo momento di "malati rari", ma subito dopo dipinse tra questi persone per cui la malattia rara sembrava più il frutto di un'auto-percezione ("chi si sente malato") che non un avvenimento reale (laddove il regime di verità era definito da condizioni oggettivabili attraverso gli strumenti socio-culturalmente accettati in biomedicina). In conclusione il gruppo si tramutava, nelle parole del dottore, in quello di soggetti che si "aggrappano al Centro", sottintendendo una sorta di inappropriata di tali accessi al CMID. In opposizione vi erano invece i malati rari "davvero [...] presi in cura", laddove il concetto di verità - "davvero" - sembrava voler indicare una più adeguata iscrizione nel Centro.

A queste tre diverse declinazioni del concetto (malati rari in presenza di diagnosi, malati rari a cui sarebbe stata posta diagnosi presso il Centro, malati rari privi di diagnosi), il dottore associò poi diversi gradi di conflittualità nel rapporto medico-paziente. La situazione più distesa, tuttavia, non era quella in cui il paziente aveva già conseguito un'attribuzione diagnostica (gli utenti che sapevano

“già di esserlo”), bensì quella in cui era un medico del CMID a tradurre l'esperienza di disagio in una “malattia rara” codificata, e a prendere in carico il paziente.

Per quanto avessi avuto modo di constatare più volte tali dinamiche sul campo, non mi ci ero mai soffermata a sufficienza fino a quando esaminai la narrazione in esame. La descrizione del dottore mi risultò particolarmente rivelatrice, poiché rendeva chiaro che un elemento cruciale per avere una ridotta conflittualità – intesa, nell'opinione del medico, come il mantenimento dell'ordine e del corretto funzionamento del CMID - era che i medici, e non i pazienti, controllassero la malleabilità delle malattie rare. Nel momento in cui i professionisti del Centro stabilivano di attribuire una malattia rara ad un certo utente e sceglievano di prenderlo in carico, essi lo iscrivevano all'interno dei percorsi di cura previsti istituzionalmente e ne guidavano il processo di soggettivazione, orientandolo verso specifiche pratiche, evitandone altre, ed esercitando così vere e proprie forme di controllo. Nei casi in cui invece erano gli afflitti a riferirsi ad una categoria diagnostica già riconosciuta, essi tendevano a ricorrere per perseguire i propri scopi, che potevano divergere da quelli previsti dal CMID. In questi casi, si verificavano situazioni particolarmente conflittuali. Accadeva ad esempio che alcuni utenti si riferissero al concetto di malattia rara per accedere a particolari dispositivi di cura (ad esempio richiedendo una copertura esentiva per ottenere ottenere presidi para-farmaceutici) o per conseguire una legittimazione sociale pur in assenza di una precisa diagnosi (come si è visto, semplicemente in virtù della presenza generica di “malattia rara”). Tali operazioni contrastavano con la volontà di verità che avrebbero ambito ad operare i medici: quella fondata sulla presenza di malattie oggettivabili e ben definibili e, solo in quanto tali, meritevoli di un tipo preciso di ausili, in genere rigorosamente farmacologici.

Tali contrasti assumevano così profonde implicazioni biopolitiche: ricorrendo a loro volta al concetto di malattia rara in modo strategico, gli utenti potevano ampliare, ridefinire o modificare gli usi dei servizi, le modalità di riconoscimento e finanche le concezioni di ciò che poteva essere considerato una “malattia”.

Per limitare tali appropriazioni, i medici evidenziarono più volte la necessità di dirigere traiettorie e stili di vita dei propri pazienti. La Dr.ssa Nove, ad

esempio, dichiarò di porsi come obiettivo un controllo quasi completo sui propri assistiti, affermando:

Vengono seguiti costantemente anche per le visite, non solo per le infusioni. *C'è un monitoraggio continuo di questi pazienti, li si prende in carico in tutto e per tutto.* A volte non chiamano nemmeno più il medico di famiglia, chiamano subito noi: “E perché ho avuto questo problema con l'influenza”. In qualche modo bisogna fornire ai pazienti il giusto, tutte le informazioni di cui necessitano, *in modo che non si sentano stimolati a dover andare altrove a cercare le risposte alle loro domande.*

Secondo quanto esplicitò l'intervistata, quindi, il “monitoraggio continuo” e totalizzante (“in tutto e per tutto”) ambiva dichiaratamente ad evitare che i pazienti interpellassero altri specialisti della cura nell'attribuire un senso al proprio stato di disagio. Quindi, gli stessi sconfinamenti tra pubblico e privato, tra malattia rara e accidente comune (già rilevati nell'analisi delle rappresentazioni proposte dagli operatori) erano talvolta ingenerati dalla necessità degli specialisti di esercitare un controllo più pervasivo sui progetti terapeutici dei pazienti. Una volta incanalati nei percorsi del CMID, infatti, era a quest'ultimo che essi avrebbero dovuto fare affidamento. Peraltro ciò era facilitato dal fatto che, come avevano osservato alcuni operatori, il Centro costituiva uno dei pochi riferimenti biomedici per questo genere di disagi. Ciò implicava anche il fatto che gli “altrove” - le possibili “risposte” alternative – riguardavano in piccola parte il ricorso ad altri specialisti e, in misura maggiore, lasciavano prefigurare l'ipotesi, temuta, che i pazienti si rivolgessero decisamente ad altre forme di sapere.

La necessità di un controllo forte e continuativo fu sottolineata anche dalla Dr.ssa Dodici che ribadì:

[...] comunque con *il paziente devi essere una specie di segugio. Cioè nel senso che non lo devi mollare. Nel senso che anche una... magari lui ti dice che sta bene, oppure ti riferisce una cosa che possa anche non significare niente; però magari possa essere una complicità di una cosa seria, importante, che se tu la lasci perdere, magari poi peggiori tutta la prognosi... Tutta la prognosi la peggiori. Quindi è un po' che devi stare attento. Che devi essere sempre... Tra virgolette, così... Stargli dietro sempre [...]* Piuttosto prevenire, *cercare di essere presente e*

di tenere il paziente molto in mano. Per così dire.

Dal “segugio” che “non molla” il paziente, standogli sempre “dietro”, sino al medico che tiene il paziente “molto in mano”, la serie di metafore qui proposte evocava un controllo tale per cui il paziente andava in qualche modo “catturato” dai dottori (quasi una preda nella prima immagine) anche quando apparentemente sano (“magari lui ti dice che sta bene”).

In particolare gli operatori individuarono due dimensioni differenti su cui agire tale controllo: una normalizzazione dei percorsi terapeutici che doveva evitare che i pazienti si riferissero ad altri specialisti (ammessi solo se indicati dai medici del Centro), e una normalizzazione ermeneutica, in grado di consolidare un'interpretazione univoca dello stato di disagio.

La Dr.ssa Nove insistette più volte sul primo aspetto, ribadendo che “ogni volta che si sentono non seguiti o non capiti e compresi, la prima intenzione è di rivolgersi al medico precedente. Questo rischia di far perdere di credibilità alla figura che li deve seguire da adesso in poi e loro sono sempre più convinti che saranno lasciati un pochino a se stessi”. Tale considerazione rendeva peraltro evidente la costruzione intersoggettiva che avveniva nella relazione medico/paziente, tale per cui il professionista avrebbe “perso di credibilità” a seguito di un allontanamento del suo assistito, che a sua volta si sarebbe così convinto di essere “lasciato un pochino a se stesso”, riconfermando le proprie posizioni dissenzienti. Inoltre il fatto che l'intervistata concepisse tale eventualità in termini di “rischio”, metteva immediatamente in luce il suo intento, orientato a dirigere simili dinamiche. Dalle parole della dottoressa risultava dunque evidente il processo già constatato da Taussig più di trent'anni fa, costituito dalla cannibalizzazione, operata dallo specialista nel corso pratica clinica, della dimensione intersoggettiva nella quale risiede la forza stessa della cura (Taussig, 2006: 95). Taussig aveva inoltre constatato che “Nel nome della nobile causa della guarigione, i professionisti hanno saputo appropriarsi di questa reciprocità, sfruttando letteralmente una relazione sociale in modo da trasformare il potere di guarire in potere di controllo” (*ibidem*). Ben consapevoli, cioè, di come tali dinamiche fossero foriere di legittimazione o meno, di “credibilità” o inattendibilità, essi operavano in modo tale da controllarne il potenziale. Lo stesso autore aveva considerato come, paradossalmente, proprio la “volontà dei professionisti della salute di essere più umani e di

concedere, consapevolmente, una posizione privilegiata, all'interno del dialogo medico, alla definizione che il paziente elabora del suo problema”, risultasse di fatto finalizzata a “cooptare quella definizione in una pratica che diventa sempre più razionale man mano che perde in umanità. Questa razionalizzazione equivale a un tentativo di strappare il controllo al paziente e di definire il suo stato innanzitutto parcellizzandolo [...] (ivi: 94-95).

Che l'attenzione ad un'umanizzazione della biomedicina ambisse a simili scopi fu reso evidente dalle interviste agli operatori in vari modi. Il Dr. Cinque, ad esempio, associò esplicitamente la necessaria “sincerità” del medico, ad una dipendenza interpretativa del paziente. Asserì infatti:

E' chiaro che l'approccio che dovrò avere nei confronti del paziente sarà il più sincero e propositivo sin dall'inizio. Se no, non si riesce ad ottenere un buon rapporto di cura, cosa che prima si riusciva a fare anche non dicendo tutto. Il vantaggio dell'essere più sinceri è che è possibile da subito evitare che il paziente vada a ficcarsi in siti, piuttosto che altro, in cui vengono trasmessi dati non dico di pseudo-scienza, ma comunque non così chiaramente affrontabili dal punto di vista di quella che è l'attuale medicina occidentale.

E' dunque palese che il medico individuava tra i suoi compiti la strutturazione di un'unica interpretazione dello stato di disagio, da inquadrarsi specificamente entro “l'attuale medicina occidentale”¹⁴⁹ e da conseguirsi tramite l'attribuzione al paziente di una nuova e più prestigiosa posizione (a cui non si poteva più “non dire tutto”) nel corso dell'interazione clinica.

Anche il Dr. Otto rilevò aspetti simili quando indicò tra i suoi obiettivi la necessità di verificare che il paziente avesse efficacemente condiviso il sapere legittimato dalla comunità scientifica. Nella sua considerazione ciò si spinse sino ad evitare che l'afflitto si “fosse fatto delle idee”. Il medico sostenne:

Credo che il problema grosso che abbia il paziente è un problema di linguaggio. A quel punto il mio ruolo può diventare di traduttore. Aiutare a capire. Filtrare non

¹⁴⁹ Da notare, peraltro, l'accezione semplicistica di “medicina occidentale”, implicitamente sovrapposta alla biomedicina. Da una parte quest'ultima risultava in qualche modo “proprietà” di un vago “Occidente”, dimenticando la diffusione dei numerosi Centri di ricerca e di cura biomedica nel resto del mondo. Contemporaneamente il riferimento alla biomedicina in termini di “medicina occidentale” trascurava l'eterogeneità delle pratiche di cura presenti in questo stesso, indefinito, “Occidente”.

mi piace, perché implica un setaccio, però almeno decodificare quella valanga di informazioni che ha trovato su internet e *vedere se davvero ha percepito quello che nella comunità scientifica è accettato. Evitare che si sia fatto delle idee...* che di questi miliardi di informazioni che sono a disposizione lui abbia colto solamente, in maniera selettiva, alcuni aspetti che voleva cogliere.

Se il controllo quasi totalizzante da parte dei medici su percorsi e interpretazioni dei pazienti era stato rilevato dagli studi antropologici già decenni or sono, a mio avviso nell'ambito delle malattie rare esso assunse una portata ancora maggiore. I vuoti conoscitivi, l'instabilità categoriale, la mancata guarigione dei pazienti (caratteristiche che abbiamo visto associate alle malattie rare) non facevano che produrre possibili aperture interpretative, minando la solidità del sapere biomedico. A ciò si associava la crisi di un metodo rigorosamente “evidence based” applicabile alle malattie rare, che minacciava le fondamenta della costruzione della realtà operata in biomedicina. Il Dr. Otto rese conto di tale fragilità e della necessità di controllarla quando asserì:

Per una certa malattia si sa che quello che conosce meglio quella malattia è il Dr. X. Qui c'è una rete di malattie rare per cui si cerca di indirizzare il paziente da quello che conosce meglio quella malattia, proprio perché essendoci una casistica ridotta si cerca di convogliare tutti i pazienti verso chi conosce meglio quella patologia. La difficoltà è che noi, come medicina basata sull'evidenza, ci basiamo su studi clinici, possibilmente su RCT, che ovviamente nelle malattie rare non possono esserci! Ci si basa sulla letteratura, sull'esperienza... Alla lettura abbiamo accesso tutti, però è importante anche l'esperienza, per questo è importante indirizzarli a chi conosce meglio le patologie. Io come medico giovane che non si è mai occupato di patologie rare non ho esperienza... Ho imparato molte cose qui, su alcune patologie che seguiamo in particolare, soprattutto immunomediate. Però certo, eticamente non farei affidamento solo sulle mie forze. Cercherei di rivolgermi a qualcuno di più esperto, anche in questo Centro, perché è giusto che sia così.

Era dunque proprio il vuoto conoscitivo associato alle malattie rare a spingere verso “chi conosce meglio una patologia”, laddove la maggior conoscenza veniva a definirsi soprattutto in termini esperienziali. Ciò avrebbe dichiaratamen-

te indotto gli specialisti del CMID a dirigere rigorosamente l'orientamento degli afflitti, a limitarne i percorsi e, di conseguenza, ad esacerbare il controllo su di loro. Tra i compiti dei professionisti, questi ultimi annoveravano dunque il governo di uno strumento scivoloso, slittante e poliedrico. Private della solidità fornita dalla medicina delle evidenze, le malattie rare si rivelavano uno strumento assai potente (plastico, fluido, estremamente malleabile a seconda delle situazioni), ma anche facilmente passibile di altre interpretazioni, appropriazioni e modalità di *governance*.

Le possibilità strategico-negoziali delle malattie rare, potenzialmente sfruttabili da diversi soggetti, apparivano ancor più evidenti se si esaminavano le descrizioni di alcuni episodi occorsi durante la pratica clinica. Già al momento dell'attribuzione di diagnosi (nel caso di pazienti che ancora ne erano privi), infatti, non ci si limitava a ricondurre una serie di segnali corporei a determinati criteri biochimici e/o clinici codificati in letteratura (i cosiddetti “punti della Conad”, già citati dal Dr. Otto). Il processo diagnostico (ma anche la successiva presa in carico) era tutt'altro che meccanico o oggettivo, risultando piuttosto una pratica flessibile, attraverso cui i soggetti coinvolti adattavano di volta in volta talune categorie alle situazioni specifiche. I medici, in particolare, ricorrevano spesso ai margini di scelta garantiti dalle malattie rare per optare per una diagnosi o slittare ad un'altra in modo variabile. Così il Dr. Otto aveva citato casi di Lupus Eritematoso Sistemico (una forma particolare di connettivite, non riconosciuta come “rara”) diagnosticati come connettiviti indifferenziate (elencate nel DM 279/2001) perché i professionisti avevano ritenuto opportuno che i pazienti disponessero delle esenzioni. Il medico raccontò in proposito:

Però connettivite indifferenziata è etichettata come malattia rara, il Lupus no! A quel punto si rientra... [...] Dice "Va beh, è un Lupus però non si esenta a quel punto, si esenta come malato cronico, quindi la proteinuria delle 24 ore, sette euro e rotti, te la paghi. *Però è un peccato!*". Allora mettiamo “connettivite indifferenziata” come diagnosi, però mentalmente mi devo ricordare che in realtà ha l'HLA positivo, quindi *mi puzza come lupus, però così non paga l'esame*. Quindi decidere chi è malato o di cosa mi sembra in alcuni ambiti assolutamente arbitrario.

Se in questo intervento il dottore evidenziava soprattutto l'arbitrarietà sottesa alle malattie rare, ai miei occhi risultò di maggior rilevanza il modo in cui tale arbitrarietà veniva mobilitata. Nel momento in cui gli specialisti ritenevano opportuno garantire ad un certo paziente l'esenzione, allora la diagnosi poteva flettersi leggermente, slittare ad una categoria vicina o convergere verso un più ampio gruppo di patologie rare, saltando al livello tassonomico superiore. Il lupus poteva così trasformarsi in un promemoria del medico (“mi devo ricordare che in realtà l'HLA è positivo”), mentre il paziente sarebbe stato irregimentato nel registro dei malati rari, conseguendo una serie di riconoscimenti simbolici atti a costruirlo come tale (la richiesta di esenzione, il piano terapeutico o finanche il semplice codice di esenzione segnalato sull'impegnativa mutualistica).

Peraltro, decidendo chi avrebbe disposto dell'esenzione e chi no, chi avrebbe avuto un lupus e chi una connettivite, chi una malattia rara e chi una comune, i professionisti non si limitavano a produrre una serie di effetti microscopici. Essi ingeneravano anche una serie di ricadute sul piano macroscopico, investendo il piano demografico, quello economico e quello socio-culturale. In questo modo andavano infatti modellando: la dimensione delle popolazioni di malati rari (iscritti o meno nei registri); gli indirizzi di ricerca e la strutturazione di studi epidemiologici, farmacologici o clinici; gli investimenti ad essi destinati; le complesse economie politiche attivate all'interno del Sistema Sanitario Nazionale, sulla base dell'emergenza (insieme comparsa e urgenza) di diverse malattie rare.

La modalità con cui simili procedimenti avevano luogo erano comunque molteplici e difformi tra loro. Se nell'esempio proposto dal Dr. Otto i medici agivano la plasticità delle malattie rare estendendo i confini di alcune categorie quando lo ritenevano appropriato, vi erano situazioni opposte in cui essi ambivano a limitare le richieste degli utenti, considerandole inadeguate. In questi casi applicavano una serie di restrizioni al concetto, imponendo definizioni dettagliate e ben delimitate. Rifiutando un'interpretazione esperienziale della categoria di malattia rara, più generica, essi prediligevano allora i riferimenti a precisi inquadramenti diagnostici. In tali situazioni, un'esperienza di disagio cronico, privo di riferimenti terapeutici e scarsamente codificabile, mancava di tradursi in una malattia rara (e, talvolta, finanche in una malattia).

La Dr.ssa Sette, ad esempio, distinse tra “malattie rare vere” e “malattie che non escono fuori”, riproponendo in qualche modo il dualismo, già espresso

dal Dr. Otto, tra “chi è davvero preso in cura dal centro” e “chi si sente malato e talvolta da un punto di vista strettamente biologico non lo è”. La dottoressa, però, non solo non riconobbe il secondo tipo di condizioni tra le “malattie rare”, ma arrivò sin quasi ad escluderle dal dominio del patologico. Sostenne:

Generalmente pazienti con *malattie rare vere*, con una brutta compromissione, quando fai la diagnosi e inizi a fare una terapia anche loro emotivamente stanno meglio, *sono più gratificati e più contenti* [...] In altri casi invece, *quando loro stanno male male, ma la malattia non esce fuori, la terapia non c'è, diventano cose croniche che non capisci come inquadrare, dove molto spesso i problemi funzionali, psicologici o psichiatrici sono preponderanti, allora effettivamente diventa dura e pesante. Sono i pazienti più difficili da seguire.*

E aggiunse:

I pazienti più difficili che incontro sono quelli che *assolutamente vogliono la diagnosi ma la diagnosi non c'è! Nemmeno dire c'è una malattia rara, una malattia troppo rara.... quando proprio la malattia non c'è!* Quando con molta probabilità non ci sarà malattia, ma tu *hai di fronte una persona che sta male, a cui non sai dire che cos'ha, o se le dici che ha qualcosa che probabilmente non è una malattia fisica, organica, magari si arrabbia anche.* Sono situazioni difficili, che ti fanno star male anche a te. *Magari hai fatto tutte le indagini, non c'è niente.* Pensi, anche a pelle, *che quella persona lì non ha una malattia, tanto meno rara,* che sia tra virgolette solo “un rompiscatole” e poi tra te pensi che magari c'è *l'un per mille di probabilità che magari tu stia sbagliando. Perché c'è anche il rischio dell'errore* [...] Allora impieghi tanto tempo con un po' di rabbia perché *sai che sarà tempo perso, perché ti rendi conto che magari quello che stai facendo... stai sprecando il tempo... e poi comunque non riesci a soddisfare le richieste che ti vengono fatte.*

La Dr.ssa Sette in queste considerazioni aveva enunciato espressamente una serie di affezioni potenzialmente riconducibili alle malattie rare, se considerate da un punto di vista esperienziale: situazioni caratterizzate da mancanza di conoscenza (“tu hai di fronte una persona che sta male, a cui non sai dire che cos'ha”, “quando loro stanno male male, ma la malattia non esce fuori”), da un senso di spaesamento (“la terapia non c'è”), da inguaribilità e cronicità (“diventano cose croniche

che non capisci come inquadrare”). Nonostante ciò, la possibilità di ricondurre tali disagi a malattie rare fu del tutto esclusa (“quella persona lì non ha una malattia, tanto meno rara”). Anche il margine di incertezza ammesso in questo caso dallo specialista non era più considerato intrinseco alla categoria (in quanto difficilmente definibile di per sé), ma collegato ad una possibilità di errore del diagnosta, che avrebbe potuto mancare di individuare una categoria nosologica precisa. Era solo in quest'ultima, infatti, che sembrava ora risiedere la “malattia rara vera”¹⁵⁰.

Anche in questo caso la scelta definitoria operata dalla dottoressa, riconducibile ad una certa oggettività biomedica, risultava quindi strategica: limitando le malattie rare alle sole categorie riconosciute, il medico poteva negare la presenza di patologie a cui egli non riusciva a fornire una risposta – e interpretativa e terapeutica – soddisfacente: un rischio sempre sollevato dal concetto aperto e generico di malattia rara. Dunque, anziché ammettere che la carenza conoscitiva insita nella rarità potesse estendersi al punto da mettere in crisi le pratiche biomediche in uso (non essendo stati individuati interventi laboratoristici, strumentali, clinici o farmacologici adeguati per la definizione e la presa in carico di alcuni disagi), il problema veniva relegato ad un'ulteriore esteriorità, spesso costituita dalla mente dei pazienti¹⁵¹. La scelta di ricorrere ad un'interpretazione formale delle malattie rare, quindi, appariva in questi casi funzionale ad una certa volontà di verità¹⁵², ed alla possibilità di stabilizzare¹⁵³ un sistema di sapere proprio là dove esso si mostrava più fragile. Nel momento in cui alcuni pazienti riuscivano a maneggiare la definizione di “malattia rara” nella sua accezione più ampia, tentando così di legittimare le proprie sofferenze innominate entro il sistema biomedico, era allora che la dottoressa ne riportava i confini alle specifiche categorie nosolo-

¹⁵⁰ Canguilhem, nel 1966, aveva già rilevato come nell'anatomia patologica andasse emergendo "l'irrilevanza dell'opinione del malato sulla realtà della propria malattia", attribuendo tale atteggiamento ad alcune affermazioni di Leriche, risalenti agli anni Trenta del XX secolo. Leriche aveva infatti affermato che "se si vuole definire la medicina è necessario disumanizzarla" e che "nella malattia, in fondo, ciò che meno importa è l'uomo" (Leriche, cit. in Canguilhem, 1998: 66). Egli aveva inoltre continuato sostenendo che "E' da ritenersi che la malattia dell'uomo malato non sia la malattia anatomica del medico" (*ivi*: 68), aggiungendo infine che "Forse la lesione non basta a fare la malattia clinica, la malattia del malato. Questa è altro dalla malattia dell'anatomo-patologo" (*ibidem*).

¹⁵¹ Per quanto ciò possa apparire paradossale, abbiamo già constatato come la psichiatria fosse estranea al concetto di malattia rara e, dunque, in qualche modo esterna ad essa.

¹⁵² Per il concetto di "volontà di verità" si veda la nota 49.

¹⁵³ Riguardo ai processi di stabilizzazione indispensabili agli esseri umani al fine di gestire l'incertezza e l'instabilità si veda Remotti, 2008 (cfr. note 37 e 90).

giche (non a caso il timore di commettere un errore riguardava dichiaratamente il rischio di mancare una diagnosi). Tale procedimento sembrava quindi agire ristabilendo una sorta di circolarità (e di chiusura) ¹⁵⁴ nel sistema di sapere/potere, tale da garantirne in ogni caso l'efficacia.

Simili costruzioni cliniche della realtà, tuttavia, esercitavano anche un profondo potere soggettivante, in grado di fornire o meno un riconoscimento sociale e, insieme, di plasmare le emozioni e le percezioni degli individui coinvolti, definendone le modalità di interazione. Così se l'effettuazione di una diagnosi era in grado di garantire benessere emotivo, "gratificazione" e "contentezza" a chi ne era soggetto, la mancanza di riconoscimento faceva sì che i pazienti "si arrabbiassero anche" trasformando, agli occhi della dottoressa, le loro richieste nelle pretese di "rompiscatole", ai quali si dedicava "tempo perso". I pazienti venivano in questo caso trasformati in nemici (Taussig, 2006: 94), neutralizzandone il potere destabilizzante e reclutando loro stessi ed il concetto di malattia così riaffermato "al servizio di una costruzione della realtà la cui stabilità, che non può essere negata fin tanto che vi incombe la competenza professionale, è nondimeno soggetta a violenti alterchi, non appena la pressione della paternità negata alla creazione e la negata reciprocità fanno sentire la propria presenza" (*ivi*: 81).

A riguardo il Dr. Cinque fece riferimento alla crisi prodotta nel medico dall'"impossibilità di dare una risposta", che ingenerava una profonda frustrazione. Egli arrivò poi a ristrutturare tale discorso nei termini di una vera e propria

¹⁵⁴ Sindzingre si riferì alla "circolarità" quando descrisse rappresentazioni e schemi esplicativi dei disturbi presso i Fodonon, popolazione senufo della Costa d'Avorio. L'autrice individuò uno stretto legame tra l'ordine sociale e la spiegazione della sventura Fodonon, le cui categorie interpretative svolgevano "contemporaneamente una funzione esplicativa e una funzione di sostegno dell'ordine lignaggero" (Sindzingre, 1986: 112-113). In tale contesto la circolarità risultava "una delle regole organizzative degli schemi causali della società Fodonon, nel senso di chiusura dei modelli possibili, sempre veri, sempre confermati dall'esperienza [...]. La divinazione, anche se propone connessioni con contenuti infiniti, lavora soltanto con le categorie elencate. La concezione di circolarità non significa incapacità intellettuale, ma è un aspetto della teoria e del reale funzionamento dell'organizzazione lignaggera (il lignaggio come cumulo di poteri e gruppo di filiazione continuo, che cerca di conservare il maggior numero possibile di membri nel proprio seno). La causalità fonda la sua coerenza, esattamente come l'interpretazione dispone della propria, sulla base di esigenze di adattamento pratico alla realtà, che, essendo determinate dalla causalità *a priori*, non sono destinate a rimetterla in discussione" (*ivi*: 113). Esaminando le considerazioni di alcuni medici rispetto alla presenza/assenza delle malattie rare, riscontrai una simile circolarità tale per cui, pur a fronte dell'infinità interpretativa resa possibile dalla polivalenza delle malattie rare, di fatto erano agite dai professionisti solo quelle categorie riconosciute *a priori*, che potevano così garantire una certa coerenza al sistema di sapere/potere. Anche in questo caso, dunque, si generava una "chiusura dei modelli possibili, sempre veri, sempre confermati dall'esperienza", senza porre a rischio la loro coerenza interna.

economia morale, in base alla quale applicare criteri di inclusione ed esclusione nella selezione dei pazienti, attraverso specifiche delimitazioni categoriali del concetto. In proposito vale la pena riportare un breve stralcio della sua intervista:

INTERVISTATRICE: Le capita che si rivolgano a lei persone che stanno cercando di capire qual è il problema, che ancora non hanno una diagnosi certa?

DR. CINQUE: Può capitare. Devo dire che lì è un po' cambiato nel tempo. In passato spesso capitava di dire: "Provi a venire qua e cerchiamo di capire se riusciamo a darle una risposta". Attualmente, *forse un po' per cinismo, più che altro perché spesso poi in realtà non si riesce a dare una risposta... [...]* Ultimamente, tranne ciò di cui ci occupiamo direttamente, tendenzialmente o gli si dice: "E' un problema neurologico" e lo si manda del neurologo e quant'altro, o se no, dovendo affrontare problematiche su cui magari ci sono già delle risposte tra virgolette un po' più avanzate, e questi [senza risposta] veramente avrebbero *una richiesta di tempo che sarebbe immane, spesso per non arrivare a nessuna conclusione.... su questi qua non si riesce a dare più di tanto una risposta, purtroppo!*

I: Questo come la fa sentire?

DR. CINQUE: *E' frustrante*, però d'altra parte purtroppo è una questione *di porsi degli obiettivi*. Questi sono obiettivi veramente... che nei vissuti precedenti richiedevano un enorme dispendio di *risorse mentali, di tempo, psichiche, perché comunque sia, se uno prende il problema e lo mette sul carrello poi continua a girargli in testa, soprattutto quando uno non lo ha risolto*. Quindi, a un certo punto, uno deve mettere freno, e comunque è chiaramente frustrante bloccarla all'inizio [si riferisce a quanto detto, al non interessarsi a tutti i casi che gli si propongono...]. D'altra parte il rischio è quello di farli entrare e dire "Va beh, provo a dare una risposta" e poi non darla... *creando frustrazione per se stessi e anche per la persona a cui si è data una falsa speranza dall'inizio. Questo è un grosso problema! Come anche su alcune richieste che vengono fatte molto più banalmente per avere delle esenzioni su certe cose che non possono essere erogate o altro. Da un lato è frustrante, dall'altro uno purtroppo deve, questa è la mia idea, applicare anche, fra virgolette, un'etica della popolazione.*

Le osservazioni del dottore riconoscevano quindi una serie di processi socio-culturali attivi al Centro tali per cui talune affezioni, per quanto potenzialmente ascrivibili a condizioni rare, venivano escluse se non apparivano facilmente governabili. In questo senso le opzioni categoriali (e le pratiche ad esse connesse,

quali l'attribuzione di esenzione e la definizione di un piano terapeutico) erano espressamente mobilitate allo scopo di attuare vere e proprie operazioni di *triage*¹⁵⁵, separando coloro che si potevano più facilmente assistere dagli altri (Nguyen, 2010). Ciò implicava immediatamente due aspetti correlati: da una parte, quella circolarità epistemologica a cui si è già fatto riferimento; in secondo luogo, l'attivazione di specifiche economie morali che sostenevano e legittimavano le pratiche di inclusione/esclusione suddette.

Per quanto concerne il primo aspetto, la chiusura dei modelli possibili escludeva immediatamente chi non vi si confaceva poiché questi rischiava, almeno potenzialmente, di minare le basi del sistema di sapere/potere in oggetto. Una simile selezione, peraltro, operava escludendo gli utenti difficilmente codificabili - e di conseguenza difficilmente gestibili - persino dalla sfera di attenzione dei professionisti (“[...] perché [...] se uno prende il problema [...] poi continua a girargli in testa [...]”). In questi termini, dunque, il medico evocò una vera e propria teratologia del sapere - l'esterno di una scienza di cui si è già ampiamente parlato¹⁵⁶ - che era qui prodotta dalle pratiche agite al Centro, sfruttando la plasticità delle malattie rare. Infatti, se è vero che a tratti esse potevano ampliare il raggio d'azione della biomedicina, creando nuovi ambiti di studio e ricerca, nuove economie politiche, nuovi centri e nuove periferie (come si è constatato nel II Capitolo di questo lavoro), allo stesso modo esse potevano ridimensionarsi per esercitare una funzione normalizzante, generatrice di nuovi standard e di nuove margi-

¹⁵⁵ Il concetto di *triage*, strettamente collegato a quello di "cittadinanza terapeutica" (vedi nota 69), è stato ristrutturato da Nguyen nel corso dei suoi studi sull'epidemia di AIDS. Secondo lo studioso, il *triage* rimanderebbe ad una serie di processi biopolitici per cui “[...] le organizzazioni locali e internazionali che tentavano di rispondere all'epidemia [di AIDS] su basi umanitarie, involontariamente suddividevano chi avrebbe dovuto vivere da chi sarebbe potuto rimanere privo di trattamento [...] La logica culturale e politica del triage persisteva nei tentativi di programmare, finanziare ed implementare programmi di trattamento di massa nel mondo in via di sviluppo dopo il 2000, e ciò è ravvisabile sino ad oggi. Il tentativo globale di salvare vite continua a separare quelli che si possono facilmente salvare - e contare - dal resto" (Nguyen, 2010: 6). Nguyen rilevò dunque nel *triage* il retaggio delle pratiche coloniali impiegate nella lotta per la sovranità che, di conseguenza, distinguevano la popolazione coloniale secondo una logica che attribuiva ad alcuni un maggior valore rispetto ad altri (*ivi*: 7). Il *triage*, concetto sviluppato storicamente in ambito militare per definire le modalità di utilizzo delle scarse risorse terapeutiche presenti sui campi di battaglia, si declinò più in generale come il processo di "identificazione di coloro la cui salute si sarebbe tradotta più probabilmente in risorse accresciute per il gruppo. Talvolta la decisione rispetto a chi dovesse ottenere i farmaci era squisitamente pragmatica. Dare la priorità di accesso ai farmaci a quei beneficiari che avrebbero facilitato il lavoro del gruppo in virtù della loro posizione professionale, quale ad esempio un doganiere, forniva un'esemplificazione di come i gruppi riservassero i farmaci ai membri che consideravano preziosi" (*ivi*: 100).

¹⁵⁶ Cfr. nota 62.

nalità (le malattie rare non “vere”, le non “malattie”, o ancora le sofferenze di soggetti “biologicamente sani” sempre al confine tra malati rari e individui “aggrappati al Centro” per disperazione).

Il secondo elemento da considerarsi in relazione alle pratiche di *triage*, poi, riguardava le economie morali ad esse legate (impossibile dire se ne costituivano il fondamento o una giustificazione). A supporto delle pratiche di inclusione/esclusione, infatti, il Dr. Cinque mobilità un’“etica della popolazione” di stampo utilitarista, tale per cui la mancata accettazione di un singolo andava immediatamente a rispecchiarsi nella gestione microscopica di talune risorse politico-economiche. Il non “fare entrare” certi pazienti sarebbe così apparso persino doveroso, in una concezione della pratica biomedica quale insieme di prestazioni limitate, quantificabili e mercificate, da distribuirsi in una certa popolazione (peraltro non ben definita dal discorso del dottore). Da notare che il medico non arrivò a specificare una serie di criteri in base a cui riteneva legittima tale distribuzione (gravità clinica? Guaribilità? Condizioni anagrafiche o socio-economiche dei pazienti?), limitandosi a ribadire la necessità di non destinare risorse eccessive a coloro per cui una risposta avrebbe richiesto sforzi interpretativi eccessivi. Così egli proseguì:

Non posso dare tutto ad un singolo se poi vado a togliere al resto della comunità. Purtroppo le risorse sono quelle che sono, non le decidiamo noi quelle che sono a disposizione per la sanità! Dobbiamo barcamenarci con quello che abbiamo a disposizione, altrimenti potremmo anche prendere [assumere] della gente che cerchi di capire un po' meglio le problematiche! Ecco, un altro mio *riferimento etico che a volte uso forse per giustificarmi quando rifiuto di cercare di dare delle risposte ai pazienti*, è il fatto che c'è moltissima attenzione per la malattia rara, molta più di una volta. Forse i malati rari dicono che se ne dovrebbe avere sempre di più, teniamo conto che spesso qua si va veramente ad affrontare, non dico *per tutte le malattie rare ma per ogni singola, un ago nel pagliaio e poi abbiamo sempre milioni di bambini che muoiono di fame*. Con quello che noi spendiamo per un malato raro salveremmo chissà quanti! E' un dilemma etico che spesso mi pongo, che c'è... Non dico che non ci si debba occupare delle malattie rare, però a volte veramente loro richiedono...

Il Dr. Cinque, dunque, attinse ad un variegato bagaglio retorico per rendere conto di un'economia morale che legittimasse le scelte attivate strategicamente sul campo. Di fatto egli si riferì a diverse produzioni discorsive, connettendole poi creativamente tra loro: congiunse ad esempio le riflessioni proposte in merito ai farmaci “ultra-rari”, che vedeva contrapporsi utilitarismo e diritto all’accesso al farmaco (si veda il II Capitolo di questo lavoro) alla retorica umanista dei “milioni di bambini che muoiono di fame”. Simile prospettiva non si limitava a motivare le operazioni di *triage* attive presso il Centro, ma rifletteva appieno una prospettiva biomedica che Huyard avrebbe definito “industriale”, per cui la presa in carico da parte dello specialista riguardava popolazioni di pazienti accomunati da talune categorie diagnostiche, piuttosto che le condizioni di sofferenza soggettive e particolaristiche recate al professionista dal singolo paziente.

Infine, i processi di *triage* potevano intervenire in una forma differente, producendo anche in questo caso contrasti e conseguenti azioni di controllo. Era questo il caso, a cui si è già accennato, in cui i professionisti rifiutavano di acconsentire alle richieste di pazienti pur già riconosciuti pubblicamente come malati rari. Al contrario di quanto accadeva con un Lupus che diveniva connettivite per garantire un'esenzione, ma anche di quanto avveniva quando una condizione rara non veniva codificata come malattia, poteva infatti capitare che alla definizione normativa non venisse riconosciuta una certa funzione socio-assistenziale. In simili casi accadeva che gli specialisti ammettessero la presenza della malattia rara, ma che ritenessero inadeguate le richieste degli utenti, dimostrando ancora una volta l'importante ruolo biopolitico assunto dai singoli professionisti attraverso la conduzione di prassi locali, minute, informali. Così sempre il Dr. Cinque osservò:

Anche lì [tra le malattie rare] bisogna distinguere, *ci sono malati rari che veramente richiedono di tutto*. Il bambino che nasce con l'ittiosi¹⁵⁷ vuole tutte le creme, e se c'è la crema che magari unge un po' di più allora rovina la pelle, rovina i vesti-

¹⁵⁷ Le ittiosi congenite della pelle sono classificate in Italia tra le malattie rare e sono definite come un "gruppo di malattie della pelle caratterizzate dalla presenza di squame che diffusamente ricoprono la pelle stessa, conseguenza di un disturbo della cheratinizzazione [...] Si tratta di patologie congenite, che si manifestano già alla nascita o entro le prime settimane di vita con la comparsa di squame cutanee; ogni variante ha peculiarità di presentazione e localizzazione. In genere si tratta di malattie a trasmissione ereditaria con meccanismi eziopatogenetici e modalità di trasmissione che variano a seconda delle differenti forme della malattia" (http://www.malattierarepiemonte.it/estrai_scheda_malattia.php?ID=262&nome_malattia=Ittiosi%20congenite).

ti. C'è quell'altra che unge di meno, però costa tre volte tanto al Sistema Sanitario Nazionale; poi in contemporanea abbiamo bambini che muoiono di malaria! Mi era capitato, mi aveva detto una farmacista giusto quest'anno, di un paziente affetto da ittiosi, che *è una malattia rara che può portare a morte, teoricamente*. Sostanzialmente hanno una pelle che manca dello strato protettivo e quindi hanno una notevole dispersione di acqua, oltre che un rischio infettivo. Devono chiaramente mettersi sempre delle creme per cercare di sostituire questo strato. *Questa ragazza aveva raggiunto l'età dell'adolescenza e voleva i trucchi. Servivano dei trucchi specifici che fossero ipoallergenici e quant'altro...* Volevano, i familiari, che i trucchi fossero forniti gratuitamente dal Sistema Sanitario Nazionale. *Ci sono veramente degli eccessi [...]* Vivono la loro malattia, *questa rarità, sfruttando, a volte, la problematica della loro rarità*, avendo poi un odio importante nei confronti del mondo e *quindi sostanzialmente richiedendo, assumendo un atteggiamento di rivalsa nei confronti del mondo. Richiedono al mondo tutto perché loro hanno la malattia, anche se magari non così grave, non così debilitante*. Questi chiaramente mi provocano un importante *senso di repulsione*. Soprattutto perché poi abbiamo il vantaggio-svantaggio di vedere anche il contrappeso. Se uno conoscesse solo questi, va beh, ma vedendo il contrappeso di gente che veramente vive con dignità degli stadi... terminali o comunque malattie molto gravi, a prescindere dalla rarità appunto [...] Dall'altro lato c'è il fatto *che venga spesso svilizzato come un grimaldello da alcuni pazienti il fatto di avere una malattia rara, per cercare di ottenere delle cose in più o dall'altro lato di, veramente, ottenere una rivalsa nei confronti del mondo da cui si sentono privati di qualcosa per la malattia che li ha colpiti*.

Anche in questo caso gli interlocutori del medico si trasformarono, com'era stato per la Dr.ssa Sette, in veri e propri nemici, tali da suscitare nel professionista emozioni profondamente negative (un "importante senso di repulsione"). Tali pazienti, per citare ancora una volta Taussig, risultavano presi tra "la passività alienata e l'autoaffermazione alienata" (Taussig, 2006: 94), tra il tentativo di appropriarsi dei concetti biomedici per determinare i propri percorsi e le modalità con cui i professionisti ambivano a limitare tale autodeterminazione. Così, per quanto gli stessi professionisti avessero fatto più volte riferimento agli usi strategici praticati da loro per primi in relazione alle malattie rare (lo slittamento dei confini per garantire certe tutele, o il ridimensionamento di questi in assenza di risposte soddisfacenti), essi giudicavano illegittimo il fatto che gli stessi assistiti ne tentassero applicazioni altrettanto strategiche (nel concetto di una

"svilizzazione come un grimaldello" è evidente addirittura un riferimento all'illegalità dello strumento in questione). Era, quindi, solo quando i professionisti ritenevano che un'esperienza di disagio fosse sufficientemente significativa da giustificare il ricorso a determinati sussidi che le domande degli afflitti venivano considerate accettabili. I giudizi di valore degli operatori in merito a ciò, tuttavia, tendevano difficilmente a coincidere con quello degli utenti poiché i primi, come abbiamo visto, si riferivano più spesso ad una medicina "industriale", normalizzante, facilmente standardizzabile e quantificabile nei termini di una disponibilità limitata di risorse. In questo modo essi tendevano ad adottare un'ottica macroscopica in base alla quale era anche possibile comparare il singolo caso ad altre situazioni, creando così vere e proprie scale di valore in base a cui classificare – e sottoporre a *triage* - situazioni più e meno preziose, più o meno passibili di intervento, più o meno virtuose (le persone che “provocano un importante senso di repulsione” e la “gente che veramente vive con dignità degli stadi... terminali o comunque malattie molto gravi”). Gli afflitti, dal canto loro, sembravano invece richiedere sollievo per la propria situazione peculiare, in un'ottica esperienziale, soggettiva ed incorporata, ove il CMID si delineava come il servizio deputato ad offrire insieme supporto sanitario e le necessarie tutele socio-economiche (un'ottica intesa spesso come egoistica dagli operatori sanitari). Questi ultimi aspetti meritavano però ulteriori studi.

Fu dunque sulle prospettive, le rappresentazioni e le pratiche delineate dagli afflitti che decisi di concentrare le mie successive analisi, a partire dagli incontri, le interviste e le considerazioni che ebbi l'opportunità di svolgere insieme ai pazienti che parteciparono alla ricerca.

Le malattie rare al CMID. Rappresentazioni e pratiche degli utenti

5.1. L'azione delle malattie rare nell'esperienza dei pazienti del CMID: soggettivazione, *agency*, biocittadinanza e dissolvenza

Secondo quanto esplorato nel precedente Capitolo, gli usi flessibili del concetto di malattia rara non si limitavano ad assolvere un obiettivo teorico, ma avevano una ricaduta concreta sulle pratiche attuate al CMID e, in particolare, sulle operazioni di *triage* attivate dai medici. Operazioni di inclusione ed esclusione furono adottate anche nel momento in cui gli specialisti collaborarono con noi al progetto di medicina narrativa, aiutandoci ad individuare i pazienti intervistabili.

La richiesta di un intervento agli operatori e le conseguenti pratiche di selezione dei pazienti avvennero a diversi livelli. In primo luogo, come già descritto, furono coinvolti due medici nella disamina della traccia delle interviste. In quell'occasione, come già narrato, i due medici si adoperarono entusiasticamente orientando le tracce, ma anche spingendo per definire criteri di inclusione/esclusione applicabili nella selezione del "campione". Poiché un'operazione di campionamento rigoroso fu ritenuta indispensabile dalle altre ricercatrici, venne attuato

un processo di delimitazione piuttosto rigido degli utenti coinvolgibili, in base al quale solamente i soggetti affetti da "malattia rara riconosciuta", "ricoverati almeno una volta al day hospital CMID" e "in follow-up attivo presso il Centro" avrebbero preso parte al lavoro di ricerca. Per quanto simile processo di selezione non avesse ricadute terapeutiche sui pazienti, e sicuramente non riguardasse situazioni di vita o di morte (come nelle pratiche di *triage* vere e proprie), esso distingueva coloro i quali avrebbero avuto accesso alla parola, all'attribuzione di senso e, di conseguenza, alla legittima produzione di un sapere sulle malattie rare da coloro che ne sarebbero stati esclusi. Ciò riduceva piuttosto forzosamente la complessità e l'eterogeneità degli utenti che quotidianamente si rivolgevano al Centro di malattie rare per richiedere una qualche forma di riconoscimento, e celava le modalità con cui alcune soggettività venivano costruite nei termini di "patologiche" e "rare" (e quindi accedevano a specifici diritti o presidi sanitario-assistenziali) mentre altre erano escluse da tali processi.

Se simili dinamiche di selezione furono ravvisabili quando i due medici parteciparono con noi alla costruzione delle interviste, esse si resero ancor più evidenti successivamente, quando il lavoro prese effettivamente avvio. Non solo, infatti, uno dei dottori ci indicò chi sarebbe stata la persona più adeguata per testare la traccia dell'intervista agli utenti (poiché, secondo il proprio personale giudizio, tale persona costituiva un "paziente ideale"). Successivamente gli stessi specialisti individuarono i nominativi degli utenti che avrebbero potuto sottoporsi alle interviste. La loro scelta non dipendeva semplicemente dal modo in cui i soggetti rispondevano ai criteri prestabiliti, ma anche dagli argomenti d'interesse che, secondo l'opinione dei medici, i diversi utenti avrebbero potuto recare al progetto.

A livello operativo, accadeva che i medici mi anticipassero il nome del paziente descrivendomene brevemente la storia clinica. In seguito annunciavano all'utente l'attivazione del progetto, gli/le introducevano il mio ruolo in esso e lo/la invitavano alla partecipazione. In quel momento mi lasciavano sola con i miei interlocutori ed io provvedevo, assai timidamente, a descrivere il lavoro di ricerca, ad illustrarne gli obiettivi e le modalità di conduzione, e a specificare che lo stesso materiale sarebbe stato utilizzato per la mia tesi di dottorato (un elemento che, tuttavia, cadeva puntualmente in secondo piano). A questo punto domandavo loro se fossero disposti a farsi intervistare e, in caso di risposta affermativa, chiedevo di poter fissare un appuntamento secondo le loro esigenze. Nei casi in cui percepissi

dubbi o incertezze, ribadivo che la partecipazione non era obbligatoria, domandavo di pensarci approfonditamente, e mi accordavo affinché potessimo risentirci per conoscere la loro decisione in merito¹⁵⁸.

La scelta che a presentare il progetto fossero i medici, ad ogni modo, non scaturì da questi ultimi, ma dalla specifica richiesta del nostro gruppo di ricerca. Infatti, una serie di riflessioni condotte all'interno del gruppo ci resero ben consapevoli del fatto che l'autorevolezza attribuita al progetto sarebbe stata diversa se lo avessero introdotto ai propri pazienti i curanti. In un contesto ove la gerarchia del sapere era indiscutibile, un lavoro presentato da una giovane segretaria o da esponenti, pur rilevanti, delle professioni infermieristiche, avrebbe suscitato indubbiamente uno scarso interesse e, probabilmente, un'insufficiente adesione. In qualche modo, quindi, noi per prime sceglieammo di sfruttare il potere esercitato dagli specialisti per avere accesso agli utenti ed alle loro storie.

Se in taluni casi mi parve che di fatto i pazienti partecipassero per dimostrare la loro gratitudine – o accondiscendenza? - ai medici che li avevano in cura, ci furono anche situazioni in cui essi colsero l'opportunità per esprimere critiche o insoddisfazioni. In almeno un paio di casi, gli utenti scelsero di incontrarmi per reperire uno spazio di sfogo più generale, nel quale dare espressione a storie di disagi professionali, dissidi familiari e, almeno in un'occasione, di vere e proprie violenze subite. Ci fu, inoltre, chi decise di farsi intervistare perché mi conosceva piuttosto bene e aveva piacere di aiutarmi nel lavoro. Ad ogni modo molte di queste persone ricondussero la decisione di partecipare ad un preciso imperativo morale, determinato dalla volontà di aiutare chi si trovava, o si sarebbe trovato in futuro, in situazioni simili alle loro. Una sorta di solidarietà di gruppo veniva così strutturata dai pazienti almeno a livello immaginativo, per motivare il prodigarsi in narrazioni spesso dolorose. Poteva essere la speranza che certe situazioni non si

¹⁵⁸ Accadde solo in un caso un paziente, dopo avermi chiesto più volte del tempo per riflettere, mi spiegò imbarazzato di non essere disposto a parlare della sua malattia. L'uomo, estremamente gentile, stava affrontando in quel momento continui peggioramenti del suo stato di salute e ripetuti ricoveri, motivo per cui non si sentì disposto a ripercorrere la propria esperienza nel corso di una narrazione.

Ci fu poi una giovane donna, in ottime relazioni con me (chiacchieravamo spesso nei corridoi), che rimandò continuamente i nostri appuntamenti, sino al momento in cui smisi di cercarla. L'intervista non fu mai effettuata pur se non ebbi mai un rifiuto esplicito da parte sua. A mio modo di vedere, ciò fu dovuto al fatto che la donna percepiva presso il Centro una profonda de-legittimazione del proprio stato di malattia. La sua resistenza, quindi, mi parve motivata dal timore che i medici potessero riconoscere l'identità dell'intervistata (e le sue eventuali critiche) e che ciò potesse assumere effetti negativi sulle pratiche di cura a lei destinate.

ripetessero più, che certi percorsi di cura venissero facilitati o certi fraintendimenti evitati (tali obiettivi furono chiaramente esplicitati almeno da cinque dei miei interlocutori). Queste considerazioni, tuttavia, rimandavano solo in alcuni casi ad un'identità di gruppo costituita da "malati rari". Più spesso gli intervistati si riferivano all'esperienza condivisa dell'afflizione cronica, dei disagi degenerativi o delle forme di sofferenza associate a forti e continui dolori, limitanti o imprevedibili. La categoria di "malattia rara" veniva invece ad inserirsi in modi estremamente divergenti all'interno delle narrazioni proposte, rivelandosi uno strumento assai plastico e mutevole anche nell'esperienza degli afflitti. Per questo motivo iniziai ben presto ad insistere affinché gli specialisti mi indicassero, tra i possibili soggetti intervistabili, anche individui che loro avrebbero teso ad escludere. Richiesi di incontrare utenti dalle esperienze atipiche, originali o "poco rappresentative", spiegando che sarebbero risultati indispensabili per il mio lavoro.

Fu così che arrivai ad incontrare venticinque utenti del CMID a cui si aggiunsero tre ragazzi disabili¹⁵⁹ non afferenti al reparto. Alcune interviste durarono una quindicina di minuti (riducendosi quasi a radi questionari), mentre altre si protrassero per diverse ore o per più incontri. Tra tutte le narrazioni raccolte, tre non rientrarono infine nel progetto sulla medicina narrativa, ma risultarono determinanti per la mia ricerca di dottorato. La varietà delle storie, delle esperienze somatiche, dei processi di soggettivazione e delle pratiche di biocittadinanza nelle quali agivano le malattie rare mi apparve infine straordinaria, rendendomi impossibile, almeno in un primo momento, ricostruire una rappresentazione univoca delle diverse esperienze dei "malati rari".

Proprio per questo motivo, prima di procedere ad una disamina complessiva del materiale raccolto, decisi di soffermarmi su alcune storie che, a mio avviso, rappresentavano discorsi e pratiche della "rarità" profondamente articolati, ma anche assai divergenti tra loro. Affiancando le narrazioni alle osservazioni sul campo, esplorai queste storie per esaminare come la malattia rara agisse nello strutturare l'esperienza di vita e di cura, nell'implementare o limitare l'*agency*¹⁶⁰ dei sog-

¹⁵⁹ Uno dei tre ragazzi era figlio di un paziente contattato. Come vedremo dettagliatamente più avanti, il paziente mi propose di effettuare l'intervista presso il proprio domicilio, insieme alle tre persone disabili (il figlio e due amici di quest'ultimo), che facevano parte di una cooperativa impegnata in attività giovanili a sostegno della disabilità. In seguito mi soffermerò ampiamente su questo incontro.

¹⁶⁰ Il concetto di *agency* è attualmente al centro di numerosi dibattiti di scienze sociali. Esso ha le sue origini nella complessa questione che indaga il rapporto tra l'azione del singolo ed il potere esercitato su di esso dalla struttura sociale. Tra i primi a problematizzare il concetto

getti coinvolti e nell'attivare processi di soggettivazione e biocittadinanza. Solo dopo essermi fatta un'idea delle molteplici modalità con cui tali dinamiche avevano luogo, iniziai ad esaminare trasversalmente le narrazioni di tutti gli intervistati.

"Non esiste la sclerodermia. Esistono le sclerodermie". Una rarità flessibile a potenziamento dell'agency individuale

La prima paziente che incontrai fu la signora Gialli¹⁶¹, ossia colei che uno dei medici indicò al gruppo come interlocutrice perfetta per discutere la traccia

fu Anthony Giddens (1984). Riferendosi alla teoria della pratica di Bourdieu, Giddens considerò che "l'*agency* non si riferisce alle intenzioni che le persone hanno di fare delle cose, ma in primo luogo alla loro capacitazione nel fare tali cose (ecco perchè l'*agency* implica il potere [...]). L'*agency* riguarda gli eventi di cui un individuo è il responsabile, nel senso che l'individuo potrebbe, in qualsiasi fase in una data sequenza di condotta, aver agito in modo diverso. Qualsiasi cosa accada non sarebbe accaduta se quell'individuo non fosse intervenuto" (*ivi*: 9).

Dopo il lavoro di Giddens, numerose definizioni sono state proposte del concetto sin in tempi recenti.

Nel loro manuale di antropologia sociale e culturale, Rapport e Overing definiscono l'*agency* come "la capacità, il potere di essere fonte ed origine di azioni" (Rapport, Overing, 2000: 1).

Per Ahearn si tratta della "capacità socioculturalmente meditata di agire" (Ahearn, 2001: 112).

Long si riferisce invece alla "capacità di processare l'esperienza sociale e di escogitare metodi per affrontare la vita, anche in caso di forme di coercizione estreme" (Long 2001: 16).

Sono state mosse anche diverse critiche al concetto: per alcuni esso scaturirebbe dalla concezione occidentale di attore, che si focalizza tradizionalmente sull'idea di libertà individuale in base alla quale gli individui sarebbero il *locus* dell'azione sociale (Holstein and Gubrium 2000; Meyer e Jepperson, 2000 cit. in Hitlin e Elder, 2007: 171). Per altri invece la contrapposizione tra *agency* e struttura è una "palude concettuale" che devia l'attenzione dallo studio delle interazioni sociali (Collins, 2004 cit. in *ibidem*).

Tra gli studiosi recenti c'è stato poi chi, pur riconoscendo la complessità del concetto, si è adoperato per approfondirne l'elaborazione. Judith Butler, riferendosi agli studi di Foucault, parlò di "paradosso dell'*agency*", constatando che: "Dal momento che sono persona che non può essere senza agire [doing], le condizioni del mio agire saranno, in parte, le condizioni della mia esistenza. Se il mio agire dipende da ciò che mi viene fatto o, piuttosto, dal modo in cui io vengo plasmata dalle norme, allora la possibilità della mia persistenza in quanto 'Io' dipende dalla mia capacità di fare [doing] qualcosa con ciò che mi viene fatto [done]. Ciò non significa che io possa rifare il mondo in modo da divenirne il creatore. [...] La mia *agency* non consiste nel negare le condizioni della mia costituzione. Il fatto stesso che io sia in grado di agire è reso possibile dalle circostanze stesse della mia formazione, la quale ha origine in un mondo sociale che non ho mai scelto. Il fatto poi che la mia *agency* sia lacerata dal paradosso non significa che sia impossibile. Significa solo che il paradosso è la condizione della sua possibilità.

L' 'Io', che io sono, si ritrova, a un tempo, costituito da norme e da queste dipendente, ma si sforza anche di vivere in modo da mantenere con esse un rapporto critico e trasformativo" (Butler, 2006: 27).

¹⁶¹ Come per i medici, anche per i pazienti ho utilizzato degli pseudonimi. Per rendere conto del grado di confidenza con i miei interlocutori, mi sono riferita ad alcuni di loro con un cognome fittizio e ad altri con un nome fittizio, dal momento che ad alcuni di loro mi rivolgevo con il cognome e ad altri con il nome proprio. Ho cercato in tutti i casi di riportare la diagnosi della malattia a loro attribuita, ma l'ho evitato quando, vista la rarità della stessa, quest'ultima avrebbe condotto all'individuazione dell'intervistato ed alla conseguente perdita dell'anonimato.

delle interviste. Nonostante la signora fosse seguita al CMID già da qualche tempo, io la vidi per la prima volta quando le presentammo il progetto e le proponemmo di partecipare. Era una donna di mezz'età, energica e vivace nonostante la corporatura estremamente minuta (dovuta anche al disagio). La diagnosi biomedica a lei effettuata, ormai più di vent'anni addietro, era di sclerosi sistemica progressiva (o sclerodermia), una malattia riconosciuta tra le rare¹⁶² in Italia. Io ebbi un colloquio con la signora in uno studio riservatoci dai medici. Il colloquio, a cui eravamo presenti solo noi due, fu del tutto informale. Poiché ebbi il pieno consenso alla registrazione, potei in seguito trascrivere scrupolosamente l'intera conversazione.

La signora Gialli attribui al suo impegno nel progetto un intento morale di stampo formativo, considerando la ricerca un'operazione che avrebbe potuto condurre medici e pazienti ad una maggiore comprensione reciproca. Espresse più volte l'entusiasmo per il lavoro e, in generale, per l'insieme di attività e iniziative praticate al CMID, dal quale affermò di essere "affascinata" ("Io comunque sono affascinata da questo reparto qua! La... la freddezza che c'è in reparto dov'ero prima... io sono sempre restata lì tranquilla, tanto i miei problemi poi li raccontavo separatamente al mio dottore, quindi... Però non... non c'è confronto!"). In questo modo ella mi diede immediatamente l'impressione di ricambiare la percezione positiva che gli operatori avevano di lei. Ben presto, poi, la consonanza di prospettive tra la signora ed i medici apparve superare i complimenti reciproci. La donna, che incentrò la maggior parte del colloquio sulle caratteristiche necessarie ad un'appropriata relazione medico-paziente, poneva proprio in tale relazione uno degli elementi più rilevanti per gli individui affetti da malattia cronico-degenerativa¹⁶³. Valorizzando la relazione operatore-paziente, ella confermava in parte quanto emerso dalle interviste degli operatori, ossia il ruolo cruciale assunto da tale interazione per i soggetti affetti da malattie croniche. Nell'approfondire il discorso, però, divenne evidente che la signora Gialli si riferiva quasi esclusivamente al rapporto degli utenti con i medici: nel colloquio non vennero mai citate altre professioni sanitarie ad esclusione degli psicologi, ai quali fu attribuito un ruolo prevalentemente negativo¹⁶⁴.

¹⁶² Per una descrizione della sclerosi sistemica progressiva si veda nota 101.

¹⁶³ Come vedremo meglio in seguito, il concetto di malattia cronico-degenerativa ebbe una grande rilevanza nell'intero colloquio, rispecchiando l'importanza che i concetti di incurabilità e progressione del disagio avevano avuto nel vissuto della donna.

¹⁶⁴ Pur non negando la possibilità che il supporto psicologico si rivelasse utile per alcuni pazienti, la signora Gialli esclude del tutto il fatto che a lei fosse stato di un qualche

Altra differenza tra le sue prospettive e quelle riportate dagli operatori riguardava il fatto che, lungi dal descrivere un rapporto quasi amicale o comunque travalicante i consueti confini professionali, la signora si prodigò per delineare modalità relazionali in cui i rispettivi ruoli fossero ben definiti (rispecchiando così le aspirazioni dei medici che, seppur disattese, abbiamo viste espresse nel precedente Capitolo). Nell'ottica della mia interlocutrice l'idea di fondo era che i medici, adeguatamente formati all'ascolto, dovessero stipulare con i propri assistiti un vero e proprio "patto", che avrebbe disposto questi ultimi ad affidarsi ai professionisti ed i primi ad assumere un ruolo formativo e a dirigere gli itinerari terapeutici.

Tra i compiti spettanti ai medici, ad esempio, vi sarebbe stato quello di evitare i processi di spaesamento in cui i pazienti tendevano a perdersi. Un eventuale allontanamento dallo specialista di riferimento era ammesso, tutt'al più, nel caso in cui fosse quest'ultimo a consigliare altri consulenti ai propri assistiti. Facendo riferimento ad esperienze vissute in prima persona, la signora Gialli raccontò:

Perché potrebbe essere una procedura che il paziente considera normale: se io ho una malattia... ho l'influenza vado dal medico della mutua, ma *se ho una cosa più seria, comincio a girare tutto il mondo*. Ecco. Poi c'è un atteggiamento di *esterofilia*. Io sento tante amiche che, insomma: "Vuoi mettere?! Se noi andiamo all'estero..." [...] C'è la nonna di una mia [conoscente] che [...] lei è andata dal Dr. X, è andata all'ospedale Y, è andata a Pavia, è andata a Milano... e continua, eh! Perché poi non è che dice: "L'ho fatto una volta e poi mai più". No! Lei continua a avere questo... Così, non ne vieni a capo! [...] sono tutti ansiosi in quella famiglia! E quindi - visto che hanno anche possibilità di spendere - andare a destra e a manca per loro è un'altra attività! [...] Visto che i suoi problemi sono

sostegno. La sua impressione, scaturita anche da esperienze lavorative condotte a fianco di psicologi, associava queste figure a quelle di chi "si pone al di sopra, invece bisogna stare dentro il problema! [...] Se io mi metto in un gradino superiore e giudico la situazione, non aiuto i pazienti". L'intervistata aggiunse inoltre in un altro punto del colloquio: "[...] anche quando ero [nell'altro ospedale] e c'era la psicologa che interveniva nelle camere [...] mi rendevo conto che, sì: arrivava lì una brava persona e si faceva una chiacchieratina [...] Ecco, che non so quanto poi possa servire. E non so poi quanto quello che lo psicologo percepisce da questa comunicazione viene riportato al medico per essere utilizzato da un punto di vista terapeutico. Perché io avevo la sensazione - potrei sbagliarmi, questo lo dico, sono un pochino prevenuta, quindi... - allora, il reparto decide: 'Adesso vi offriamo una cosa in più: vi mettiamo a disposizione uno psicologo'. E, va bene... e poi? Non mi pare che siano in grado di utilizzarlo in modo utile". Nell'ottica della signora Gialli, dunque, anche il colloquio psicologico avrebbe avuto un'efficacia solo nel momento in cui fosse stato consegnato ai medici stessi, al fine di poter "essere utilizzato da un punto di vista terapeutico".

prevalentemente di natura polmonare, era arrivata lì, all'ospedale Y – io so che lì ci sono dei bravi medici – e dico: “Vai all'ospedale Y!” [...] No. “Vogliamo continuare a fare...” *Perché poi c'è anche la tendenza... anche questo bisogna dirlo dei pazienti: che quasi è diventata una moda parlare male dei medici: “Ah, sono andata da quello, non va bene... Quell'altro non va bene, mi ha detto...”*

A parere della signora, quindi, lo spaesamento dei pazienti con malattia rara (già riconosciuto anche nelle interviste agli operatori) non risultava tanto legato alla difficoltà di individuare specialisti competenti, quanto piuttosto ad un atteggiamento quasi compulsivo, un'abitudine, o finanche una "moda" diffusa tra i pazienti. Ad esso era necessario porre rimedio attraverso il rapporto di fiducia medico-paziente, che doveva essere espressamente finalizzato a garantire ai professionisti un controllo sui propri assistiti. Per la signora Gialli, infatti, l'ascolto del paziente da parte del medico, l'adozione di un livello comunicativo “adeguato” al proprio interlocutore, il conseguente consolidarsi del rapporto fiduciario dovevano far sì che gli operatori governassero efficacemente le traiettorie terapeutiche dei propri assistiti. La donna raccontò:

Il Dr. X mi ha detto, in una fase un pochino critica, in cui io non stavo bene: “Signora, stia tranquilla, che se è necessario io la posso mandare anche in altri posti: dall’America ad altri colleghi”. A me quell’informazione lì, in quel momento è servita tantissimo e dico adesso, riflettendoci: “Vedo tanti pazienti che passano la vita da un medico all’altro: ‘io ho un problema, sì, sono andato da quello, sono andato di là, sono andato di là...’”. Perché la gente ha bisogno di fare questa cosa? Evidentemente perché non è sufficientemente convinto... [...] Allora, *bisogna evitare*. Forse, proprio una formula del tipo: “Guardi signora, se io mi faccio carico della sua malattia, io sono anche in grado, nel momento in cui verifico che le mie competenze non sono adeguate per coprire tutti i suoi bisogni, io mi sento di indirizzarla da altre parti. Ho la possibilità di farlo... *forse meglio di lei, visto che sono medico*”.

Anche qui dev'essere il medico a pilotare. Ci sono delle persone talmente fragili che possono anche avere bisogno di un intervento di questo genere, ma *dovrebbe sempre essere filtrato dal medico curante*. In modo tale che quando il paziente va dallo specialista riferisce le sue ansie, ma lo specialista dovrebbe essere in grado di comunicare con il medico, perché *lo specialista è in grado di interpretarle anche, quelle ansie*.

Lo specialista, dunque, era per la signora Gialli non solo il supervisore di percorsi e scelte dei pazienti, ma anche l'interprete più adeguato delle loro ansie, assumendo la funzione di guida forte e, a tratti, direttiva. E' pur vero che nella narrazione della signora il coinvolgimento del medico richiamava, a tratti, l'idea di una logica della cura¹⁶⁵, secondo cui medico e paziente sarebbero due alleati contemporaneamente impiegati nel percorso di cura. D'altra parte, in molte osservazioni della signora Gialli, il ruolo dello specialista arrivava ad assumere toni decisamente imperativi, rispecchiati anche dalle modalità espressive adottate dalla donna ("bisogna evitare", "dev'essere il medico a pilotare", "un intervento [...] dovrebbe sempre essere filtrato dal medico"). Il rapporto di fiducia andava così delineandosi di frequente come una vera e propria strategia di controllo esercitata da un medico necessariamente più competente del suo interlocutore ("ho la possibilità di farlo... forse meglio di lei, visto che sono medico"; "lo specialista è in grado di interpretarle anche, quelle ansie").

Anche il "patto" a cui la donna si riferì diverse volte, lasciava presagire l'idea della cura come un processo di transizione (concezione tipica di una logica della scelta¹⁶⁶) piuttosto che come un insieme di azioni in co-costruzione. Più che descrivere una produzione condivisa, il patto illustrato dalla signora Gialli rappresentava a tratti una vera e propria delega del paziente allo specialista: il primo avrebbe dovuto cedere al medico l'interpretazione, la guida e la gestione del pro-

¹⁶⁵ Annemarie Mol propone il concetto di "logica della cura", contrapponendolo a quello della "logica della scelta" che godrebbe attualmente di grande popolarità nel contesto "occidentale" (Mol, 2008). La logica della scelta si fonda sull'idea che le persone siano in grado di prendere le proprie decisioni valutando correttamente vantaggi e svantaggi, così da perseguire le soluzioni per loro migliori. Sottolineando le difficoltà di condurre simili valutazioni in talune condizioni (quali ad esempio quella di malattia cronica) e di poter scegliere liberamente, Mol introduce una diversa concezione. La "logica della cura" si basa infatti sull'idea di un soggetto malato che, più che essere impegnato in una scelta, è occupato in una serie di attività in collaborazione con altre figure. L'autrice pone quindi in evidenza le modalità attraverso cui "i professionisti e i pazienti agiscono e agiscono ripetutamente insieme. Piuttosto che impegnarsi in una transazione, essi interagiscono, modificando l'azione in modo da adattare al meglio le esigenze della malattia con le abitudini, le prerogative e le possibilità della vita quotidiana" (*ivi*: 13-14). Per Mol è dunque su un processo di condivisione e co-costruzione che si incentra il percorso di cura. D'altra parte l'autrice sottolinea anche che "[...] la cura non è un prodotto (ridotto o ampio) che cambia mani, ma una faccenda di varie mani che lavorano insieme nel tempo per un risultato. La cura non è una transazione in cui qualcosa viene scambiato, un prodotto contro un prezzo; ma un'interazione in cui l'azione va avanti e indietro in un processo continuo" (*ivi*: 21).

¹⁶⁶ Si veda la nota precedente, dove si riporta che secondo la logica della cura quest'ultima non dovrebbe essere "[...] una transazione in cui qualcosa viene scambiato, un prodotto contro un prezzo; ma un'interazione in cui l'azione va avanti e indietro in un processo continuo" (Mol, 2008: 21).

prio stato. In questo modo avrebbe avuto luogo lo scambio tra un soggetto competente che consegnava una serie di conoscenze (il medico) ed un soggetto bisognoso (il paziente) che si disponeva ad orientare la propria volontà secondo le indicazioni del primo. La signora sostenne ad esempio:

E forse ecco, su questo il medico... anche lì il medico dovrebbe un pochino lavorare e dire: "Guarda che io posso darti questo: te la senti di collaborare con me per...? Abbiamo un compito da portare avanti insieme. *Io metto a disposizione le mie conoscenze*, tu però devi mettere a disposizione *la tua volontà e le tue forze* per raggiungere determinati obiettivi".

Un'ottica simile, peraltro, ribadiva la separazione piuttosto rigorosa delle reciproche attitudini¹⁶⁷ e, per quanto la signora non disconoscesse del tutto le competenze del malato, ella sembrava escludere la possibilità che queste assumessero un ruolo rilevante all'interno della pratica clinica. Attività come lo yoga, la meditazione o l'auto-ascolto (che nell'ottica della mia interlocutrice facilitavano forme di auto-cura e rivelavano il potere creativo¹⁶⁸ dell'esperienza di disagio) non arrivavano però ad informare il processo terapeutico organizzato dal medico. Tutt'al più i professionisti sanitari potevano, ancora una volta, suggerire simili pratiche ai propri assistiti, ponendosi nuovamente nel ruolo di "piloti" dei percorsi terapeutici. Ovviamente tali pratiche avrebbero potuto avere ricadute successive sulla pratica clinica, rinsaldando la forza di volontà del paziente e consentendogli di effettuare con maggior rigore le cure proposte dagli specialisti. D'altra parte il compito del paziente, come abbiamo visto, constava proprio nel piegare la propria volontà alle indicazioni biomediche, malgrado le innumerevoli difficoltà. Ciò non riguardava

¹⁶⁷ In diversi punti del colloquio la donna sottolineò tale separazione di competenze. Ad esempio affermò: "Perché, insomma, [bisogna] cercare di capire che ognuno deve operare nel proprio settore... [...] perché la gente si deve improvvisare?". E ancora: "Perché... [...] uno deve farsi carico della propria persona: io mi occupo di me. Mi devo occupare di me e devo imparare ad agire e a reagire di fronte alle situazioni. Il medico deve fare il medico".

¹⁶⁸ Per la signora Gialli il potere creativo che scaturiva dall'esperienza di malattia riguardava una crescita individuale, che avrebbe permesso al singolo l'acquisizione di una maggiore consapevolezza di sé e delle proprie potenzialità. Tale consapevolezza non assumeva però alcuna rilevanza socio-politica, ma piuttosto un'importanza a livello introspettivo o esperienziale. Ella sostenne: "SIGNORA GIALLI: Che la malattia... ci insegna tante cose. Intanto ad auscultarci, perché anche noi lo possiamo fare, questo. E questo aiuta nel... nel risolvere i problemi! ILARIA: Ma... auscultarci nel senso... proprio a livello fisico? Le tue sensazioni? S.G.: Nel senso che io mi ascolto. Esatto: ascolto quelle che sono le mie sensazioni, cerco di agire... interagire, anche, con il mio malessere [...] La malattia è anche un... un modo per conoscerci".

solo le scelte di percorso, ma anche le decisioni terapeutiche in senso stretto, quali ad esempio la somministrazione di farmaci. La signora ricordò in un altro punto del colloquio:

Invece quando il dottore mi dà un farmaco, io so che quello lì mi serve. Io tante volte ho detto al Dottor X: “Io faccio un po’ fatica ad accettare dei farmaci nuovi”. Ho avuto delle fasi in cui ero allergica persino all’aspirina [...] Nella fase iniziale ho dovuto prendere la penicillamina ... che era un farmaco che all’inizio mi dava dei problemi... Lo prendevo un giorno, poi m’interrompevo, poi lo riprendevo... Sapevo che dovevo farlo. E ce l’ho fatta! E poi l’ho preso! Quindi non riempirsi di troppi farmaci, ma quando uno deve prendere una cosa lo deve fare con convinzione, perché sa che quello lì fa bene.

Esaminando nel suo insieme la trascrizione del colloquio, io conclusi infine che la mia interlocutrice, così come avevano fatto i professionisti sanitari prima di lei, non si limitava a ribadire la necessità che i medici gestissero interamente il percorso di cura, ma arrivava a cooptare diverse forme di "umanizzazione" della biomedicina (dalla costruzione di rapporti fiduciosi alla migliore comunicazione, dall'interpretazione creativa della malattia alle pratiche di auto-ascolto e rilassamento) affinché venisse rinsaldato l'esercizio di quello stesso controllo (confermando le assonanze con Taussig già rilevate nel Capitolo precedente). In qualche modo, quindi, come gli operatori avevano mobilitato sincerità e fiducia per esercitare un certo potere sul paziente, così la signora Gialli assumeva punti di vista simili. Ciò mi stupì non poco.

Mi chiesi quindi se, e in che modo, le esperienze di disagio e di cura esperite dalla mia interlocutrice avessero avuto un ruolo nel consolidare tali concezioni. Volevo cioè comprendere se le dinamiche attraverso le quali il suo disagio era stato definito, riconosciuto e gestito avessero contribuito a costruire un soggetto “affetto da patologia rara e cronica” che era, insieme, un “paziente perfetto” e “ideale”. Tornai quindi a ripercorrere la personale storia di malattia narratami dalla donna.

Nel raccontarmi il suo vissuto, ella aveva ricondotto i primi sintomi del disagio ad una confusa percezione di stanchezza che non trovava riscontri negli esiti degli esami diagnostici o laboratoristici. Tuttavia la signora Gialli intratteneva da

tempo legami amicali con alcuni professionisti che le garantirono già a priori un rapporto di fiducia, tale da facilitare l'ideazione di un percorso d'indagine condiviso, pur a dispetto delle prime, insoddisfacenti, analisi. Mi narrò la signora:

SIGNORA GIALLI: Questo nella fase iniziale e quindi devo dire che è stato proprio un pochino difficile. [...] *Io ho degli amici medici, in particolare uno che allora abitava proprio vicino a casa mia, la porta accanto, e mi diceva: "Devi essere precisa nelle descrizioni... tu fai un quadernino e descrivi tutti i sintomi". Io non avevo altri sintomi se non la stanchezza. Come fa uno ad essere preciso? E prima di arrivare ad avere degli esami non regolari è passato quasi un anno. Poi quando dagli esami si è evidenziata questa cosa qui, allora è stato più facile fare la diagnosi. Però questa è stata la situazione iniziale. E quindi... anche qui bisogna essere... cercare di aiutare un pochino. Perché dietro un "quasi niente" – perché la stanchezza potrebbe essere considerata una cosa... - ci potrebbero essere delle cose anche più serie. [...] Tutti gli esami erano tutti a posto! Gli esami che mi facevano fare in base alle poche cose che io potevo dire, perché non avevo altro che stanchezza. Ma anche quei [test] che dopo si sono rivelati utili [...] le prime volte non davano alcun segnale e quindi... nessuno poteva ipotizzare una malattia autoimmune!*

ILARIA: E in questo è stato critico anche... la fiducia, di nuovo?

S.G.: Eh sì.

I: Perché anche il medico deve riuscire a fidarsi...

S.G.: Ecco, però poi una volta, *proprio un medico – un amico, non mi ricordo più – mi ha detto: "Guarda che molte volte l'organismo prima di... prima si sentono i sintomi, e poi proprio la reazione si vede anche un pochino dopo". Infatti questo giustifica il fatto che certi esami sono risultati positivi dopo un po' di tempo [...] era una situazione per me ansiosa, ma non mi è mai venuto in mente di dire, che ne so: "Adesso vado da un altro medico, adesso faccio un'altra cosa". Forse perché mi è stata data l'indicazione da un mio amico, di cui avevo fiducia... Poi io ho sempre detto che sono una malata privilegiata, perché conoscendo qualcuno, uno si sente un tantino più protetto, è chiaro!*

Così, per quanto il riconoscimento definitivo dello stato di "malata rara" si fosse consolidato con il conseguimento di esami "positivi", alcuni rapporti interpersonali precedentemente instaurati avevano garantito a priori una certa legittimazione alla signora. Anche detta dell'intervistata erano stati i rapporti

fiduciari preesistenti a far sì che i professionisti dessero credito alle sue parole, nonostante le tecniche diagnostiche consolidate non rappresentassero all'epoca alcuna anomalia. Quegli stessi rapporti di fiducia, peraltro, disposero la donna a non inseguire risposte altrove e, piuttosto, a "cercare di aiutare un pochino", seguendo scrupolosamente le indicazioni fornitele. Fu solo più tardi che gli esami di laboratorio, rapportati ai sintomi precedentemente descritti, permisero di sovrapporre un'interpretazione biomedica alle esperienze somatiche della donna o, se si preferisce, di sovrapporre la "malattia anatomica del medico" alla "malattia dell'uomo malato" (Leriche, cit. in Canguilhem, 1998)¹⁶⁹. Fu così che si effettuò la diagnosi di sclerodermia. Quest'ultima le garantì un certo riconoscimento sociale e permise di iscriverla entro specifici percorsi di cura. Anche in questo caso, comunque, ella godette di un elevato potere di negoziazione.

Mi raccontò ad esempio che la sua volontà ebbe un ruolo determinante nel definire le tempistiche del primo ricovero:

devo dire che quando poi ho avuto un momento - la diagnosi ormai era definita - questo senso di stanchezza, le scale per andare a [lavoro]... *io sono andata dal Dr. X e ho detto: "Senta dottore, io mi voglio ricoverare". E lui mi ha ricoverato, ha cominciato questa terapia con la penicillamina e, grazie al cielo, insomma, lì c'è stato subito un miglioramento della situazione. Poi ho preso cortisone per un paio d'anni - un po' di più - e le cose sono andate...*

L'*agency* esercitata dalla donna, già evidente nella prima fase del disagio, fu dunque implementata dalla diagnosi, che fece di lei un soggetto indubbiamente affetto da malattia rara. Inoltre, questa stessa *agency* continuò a manifestarsi anche nel corso del processo di cura, permettendole di modellare a proprio vantaggio le interpretazioni del disagio proposte in ambito biomedico.

In realtà, in un primo momento la signora Gialli si era soffermata parecchio sulla crisi di senso - l'attacco ontologico al proprio essere-nel-mondo (Garro, 1992)¹⁷⁰ - esperito al momento dell'attribuzione di diagnosi. A quell'epoca non solo il suo stato d'animo, ma anche le consuete modalità di relazione con il contesto socio-culturale erano andate crollando. La rappresentazione

¹⁶⁹ In merito si veda anche nota 150.

¹⁷⁰ Si veda anche nota 136.

dell'afflizione nei termini di una malattia "autoimmune", "cronica" e "progressiva" - e in quanto tale autoprodotta, eppure ingovernabile ed ineluttabile - furono gli elementi più importanti nel connotare la sua esperienza (da evidenziare che in questa fase l'idea di una sindrome poco diffusa o "rara" aveva avuto un rilievo del tutto secondario).

Nel suo racconto, la mia interlocutrice rievocò il senso di frustrazione e panico iniziale¹⁷¹, i profondi turbamenti percepiti quando usciva di casa da sola¹⁷², gli atteggiamenti eccessivamente premurosi delle amiche¹⁷³ e l'ansia trasmessale dal marito amorevole, ma fortemente angosciato dalla situazione¹⁷⁴. I primi effetti emersi a seguito dell'attribuzione diagnostica, così, furono la percezione di una condanna ineludibile, che pure la donna riteneva di aver personalmente generato. Infatti ella ricondusse l'eziologia del disagio alla sua personale – e spropositata – reazione a dinamiche socio-relazionali problematiche¹⁷⁵. Tali considerazioni

¹⁷¹ "Perché io ho pensato subito... Beh, insomma, avevo quarantadue anni e una malattia degenerativa... mi vedevo già abbastanza sulla sedia a rotelle, cose di questo tipo, non più autosufficiente e allora mi dicevo: 'Che senso ha vivere in questo modo?' E quindi non... Ecco, questa è stata la prima sensazione".

¹⁷² "Io avevo quest'ansia. E dicevo... limitavo di uscire da sola, perché quando mi capitava io guardavo la gente [...] oppure un viso che mi potesse dare sicurezza, perché se mi sento male mi rivolgo a quella persona. Quindi questa era la fragilità".

¹⁷³ "Io non mi sono risparmiata mai e ho delle amiche che sono molto affettuose, ecco: 'Non fare questo!' Io allora: 'Per favore, ecco, io faccio quello che mi sento di fare!'".

¹⁷⁴ "Mio marito è uno più ansioso di me e quindi io avevo anche questo ruolo di tranquillizzarlo [...] Avevo adesso questo fenomeno di pressione alta. Così, all'improvviso è salita la pressione. Non abbiamo ancora capito bene il perché, stiamo facendo gli esami, vedremo. E allora... un giorno ritorna a casa lui subito con l'apparecchio – io non lo volevo prendere, perché queste cose qui non le voglio fare, comunque va bene – e avevo la pressione un po' alta e allora lui mi ha detto: 'Eh, ma stanotte c'è stato il vento. Sarà il vento? Ieri sera hai mangiato le uova', ecco. Ma come dire... [...] Doveva trovare un motivo per giustificare, ecco! Perché è così. E' così. Allora io tante cose non gliele posso dire".

¹⁷⁵ La signora evocò di fatto una pluralità di cause che avrebbero condotto al suo stato di disagio. Mi raccontò: "Mia sorella è più grande di me, si è sposata dopo di me, quindi si era sposata da pochi anni... e a un certo punto mio padre – io ho idealizzato mio padre in una maniera persino esagerata – però non andava d'accordo con mio cognato. E io ho patito questa cosa in un modo esagerato forse, però io sono stata abituata a un senso di famiglia allargata per tanti motivi [...] E questo fatto che una persona venisse esclusa dalla nostra famiglia mi dava molto fastidio. Per di più io vivevo a Torino, loro vivevano [altrove]. Quindi quando andavo, per le feste... Allora, a casa mia c'erano delle persone – quindi dovevo stare lì a fare la festa di Natale, a pranzo, con i miei genitori, gli zii, i cugini – e a cena me ne andavo da mia sorella... Io questa cosa qui l'ho patita tantissimo! Forse in modo esagerato. Però... a me dava molto fastidio questa cosa perché ho riconosciuto che mio padre – che pur poteva avere delle ragioni – però non è stato sufficientemente bravo a fare dei sacrifici per dire: 'Ma sì, in fondo io do... più peso al mio orgoglio che non all'unità della famiglia'".

Alle difficoltà familiari la signora aggiunse inoltre problematiche professionali e fatiche legate alla gestione della famiglia nucleare: "Mio marito era sempre in giro per lavoro e io dicevo: 'Sono una ragazza madre, perché qua... ho i miei problemi, me li gestisco sempre da sola... Non si può risolvere la domenica un problema che si presenta il lunedì'".

vennero però inquadrare dalla donna in un'ottica psicosomatica, per cui il suo corpo avrebbe reagito in modo meccanico, spropositato e ingestibile, rendendo l'afflitta una vittima impotente di se stessa. La signora mi raccontò a riguardo:

Allora, quando mi hanno detto che avevo una malattia autoimmune, io subito mi sono chiesta che cosa vuol dire "autoimmune". Allora, *"autoimmune" vuol dire, secondo quello che ho capito, che le nostre cellule a un certo punto smettono di funzionare come dovrebbero funzionare e quasi aggrediscono altre cellule, no? Entrano in lotta con altre cellule.* Allora, nella mia semplicità, io l'ho interpretato in questo modo: *perché nel mio fisico delle cellule si sono messe a fare... a lottare con altre cellule? Cosa c'è che non va? C'è qualche cosa che non va!* Allora vediamo un attimo: analizziamo il periodo che sto vivendo. Io in quel momento vivevo delle situazioni che o in modo reale o in modo ipotizzato da me... non stavo bene! Io avevo dei problemi con il mondo del lavoro, con il mondo della famiglia, con la mia famiglia... non ero sufficientemente tranquilla e serena. E allora il mio fisico... Mi sono data quest'interpretazione. Infatti tante volte io ho detto: *"Io sono convinta che questa malattia per me ha una causa psicosomatica". [...]* Perché io in quel momento... ecco, io in quel momento non mi volevo bene e vedevo, in certe situazioni, degli ostacoli nei miei confronti. Poi sono cose che, rivedendole dopo, le ho potute interpretare in altro modo, non così negativo. Però in quel momento le vedevo così. E quindi... è importante a mio avviso arrivare a capire che *in un certo momento noi possiamo anche avere una visione distorta della realtà perché non abbiamo occhi sufficientemente attenti per vedere le cose come stanno.* Può capitare! E...

ILARIA: Però non so neanche se sia una visione distorta. Nel senso che in quel momento forse quella è l'interpretazione corretta, che poi alla luce...

S.G.: Sì... Io credo di aver esasperato molto le situazioni, però certo che qualche cosa di fondamentale c'era in questa cosa qui. *E allora queste... queste cose mi facevano star male ed ecco che le cellule sono andate... Probabilmente io ho espresso una reazione abnorme rispetto al reale.* Però ci sta anche questo, no?

I: Certo.

S.G.: Non è che abbiamo sempre... come dire, azione e reazione in modo equivalente. Può capitare anche questo.

La percezione della donna era quindi quella di essere caduta vittima del suo stesso sistema immunitario sconsiderato, quasi ribelle e senz'altro impossibile

da gestire nonostante fosse una parte costitutiva di lei stessa. Io registrai così una situazione di "*empowerless powerlessness*" (Martin, cit. in Quaranta, 1999:150): una condizione quasi paradossale per cui la signora Gialli riteneva contemporaneamente di essere responsabile della propria condizione, ma assolutamente impotente nel controllarla. La sua *agency* in quel momento risultava quindi intrappolata in una sostanziale ambivalenza, in quanto risultava governata dal sistema immunitario della donna, eppure ingovernabile da parte del suo "Io"¹⁷⁶.

Ben presto, tuttavia, io constatai un profondo mutamento in tale situazione. Nella rappresentazione narrativa che mi propose, la signora Gialli attribuì dichiaratamente simile trasformazione ad una particolare ri-significazione del disagio. Ella affermò:

SIGNORA GIALLI: [...] mi è servito molto una volta che sono andata in ospedale – forse già le ho detto – che c'era una signora che era più anziana di me, che era in una fase...

ILARIA: Che aveva, scusi?

S.G.: Sclerodermia anche lei. In una fase decisamente più grave della mia. E mi sono messa a piangere. Allora sono andata dal dottore e lui mi ha detto: "*Non esiste la sclerodermia. Esistono le sclerodermie*". Sono... sono parole che possono

¹⁷⁶ Emily Martin, in un saggio pubblicato ormai più di vent'anni fa (Martin, 1992), analizzò la rappresentazione del sistema immunitario in relazione ad alcune caratteristiche assunte dalla società occidentale, e in particolare dal sistema produttivo. La tesi della studiosa sosteneva che "la scienza dell'immunologia stesse aiutando a rappresentare un tipo di estetica o architettura dei nostri corpi in grado di catturare alcuni caratteri essenziali dell'accumulazione flessibile" (*ivi*: 126). Pur non riferendosi specificamente alle malattie del sistema immunitario, alcune caratteristiche che Martin attribuì alla rappresentazione di quest'ultimo risultano particolarmente interessanti se riferite al discorso sopra riportato. Il sistema immunitario, infatti, sarebbe rappresentato dalla biomedicina contemporanea come "omeostatico, auto-regolantesi e completo in sé stesso" (*ivi*: 123). Nel corso di simile rappresentazione il "sé si è ritirato all'interno del corpo, è un testimone di se stesso, una figura sottile in un paesaggio cosmico che è il corpo [...]. Non c'è da meravigliarsi se ciò è sconcertante: l'inimmaginabilmente piccolo e l'inimmaginabilmente grande si fondono in una stessa immagine, l'*agency* risiede nelle cellule, la persona diviene un osservatore dell'*agency* di altri all'interno di lui stesso o lei stessa. L'io che era solito indossare il corpo come un completo intimamente perfetto è ora miniaturizzato, ed è sovrastato dal suo corpo. L'io è reso un testimone passivo ed impotente delle azioni delle componenti del corpo. Da qualche parte del sistema giace l'*agency*; l'io può solo guardare" (*ivi*: 125). Un'*agency* non più di dominio dell'io torna inoltre in un altro testo di Martin, dove l'autrice parla appunto di "*empowerless powerlessness*". Tale concetto vuole proporre l'idea di un individuo che si sente al contempo responsabile per ogni cosa, ma anche assolutamente impotente, poichè gli risulterebbe impossibile gestire l'enormità dei fattori coinvolti nel mantenimento della propria salute. Il sé, anche in questo caso, rimarrebbe perciò intrappolato tra "un'universale possibilità di azione e l'impotenza" (Martin, cit. in Quaranta, 1999: 150).

sembrare, così, un *puorparler*, però...

I: No, no, però dimostrano...

S.G.: Però con certe persone queste cose, *queste parole hanno una grossa risonanza*.

La signora, quindi, associò dichiaratamente alle parole dal dottore - alla modalità con cui lui seppe rappresentare un disagio flessibile e aperto - la trasformazione occorsa nella propria esperienza. La nuova concezione propositale seppe sfruttare esattamente la plasticità tipica delle malattie rare. Era la variabilità a loro intrinseca, a sua volta dovuta al loro limitato livello di standardizzazione, che aveva reso possibile pluralizzare la categoria di riferimento, ammettendo decorsi scarsamente prevedibili. Tutto ciò consentì al medico di ventilare alla sua assistita nuove possibilità immaginative. Smaterializzando la costruzione nosologica e polverizzandola nelle singole esperienze soggettive, il medico ricreò un potere congiuntivo che apriva l'esperienza della donna "a molteplici letture ed esiti potenziali" (Good, 1999: 222). L'*agency* dell'assistita trovò allora un nuovo spazio d'azione, al di là delle previsioni associate ad un decorso clinico univoco e prestabilito. Tuttavia, a differenza del potere congiuntivo che Good aveva ravvisato nella dimensione narrativa della cura¹⁷⁷, quello qui prodotto non sembrava tanto dipendere da un processo di narrazione co-costruita, quanto piuttosto da un'apertura di cui la signora era stata in grado di appropriarsi creativamente. Lei stessa evidenziò il proprio sforzo in questo senso, affermando:

SIGNORA GIALLI: Quindi il fatto è che, *è vero che si chiamano "malattie sistemiche progressive" anche, ma non è detto che la progressione debba essere costante e continua*. Ci possono essere anche delle fasi molto lunghe di in cui la malattia è in stasi. E quindi *ho sviluppato queste... queste conoscenze e mi sono servite! Poi ho potuto, però, capire da sola che il mio fisico stava reagendo!*

ILARIA: Capire da sola?

S.G.: Nel senso: io sono stata in ospedale a febbraio, no? Alla fine di marzo ho ripreso a lavorare, sono andata in gita scolastica con i miei ragazzi in montagna! A camminare in montagna. *E vedevo che ce la facevo! Allora... ci siamo! E' stata*

¹⁷⁷ L'autore aveva estrapolato il concetto analitico dagli studi di narratologia e di letteratura e lo aveva applicato ai racconti di alcune persone malate incontrate in Iran. In essi aveva ritrovato, appunto, quella "qualità congiuntiva delle storie, compresa la loro apertura a molteplici letture ed esiti potenziali" (Good, 1999: 222).

importante per me questa cosa [...] E da allora... le ho detto che avevo questa... la pelle molto dura, non riuscivo a tirare... c'è stata veramente una fase iniziale acuta che mi ha spiazzato un po'. Poi, piano piano ho imparato a... a conoscere... a conoscermi. Non a conoscere la malattia, perché se lei mi chiede che cosa sia la sclerodermia, non glielo so dire. Però a capire che, insomma, si può avere fiducia, si può migliorare, si può vivere.

In conclusione, la signora Gialli seppe sfruttare la malleabilità delle malattie rare per superare l'impasse prodotta dall'inquadramento entro una categoria "autoimmune, progressiva e degenerativa". La sua soggettività non fu più delimitata dalla categoria nosologica di sclerodermia quando in cui quest'ultima, pluralizzandosi, si adeguò al vissuto della paziente, implementandone così l'*agency*. Ciò consentì alla signora di trovare buoni equilibri tra: la propria *illness* e le interpretazioni di malattia ammesse in ambito biomedico; il riconoscimento garantito dalla diagnosi e l'esercizio dell'*agency*; le pratiche di assoggettamento e le forme di soggettivazione. Un simile equilibrio, comunque, si era andato definendo nel corso un lungo processo nel quale erano intervenuti: l'immediata fiducia accordata dai medici suoi conoscenti; le possibilità di negoziazione ammesse durante la programmazione terapeutica; le ri-modellazioni di una categoria nosologica poco standardizzata e quindi potenzialmente aperta; il personale sforzo interpretativo della protagonista.

D'altra parte, dovetti constatare come simili condizioni non si dessero in tutti i casi e che situazioni molto diverse avevano luogo sul campo.

Quando la illness non trova riscontro in ambito biomedico. Una "rarietà sconosciuta" per rivendicare orizzonti interpretativi altri

Una donna che tutti gli operatori mi scongiurarono di intervistare, e alla quale infine non osai domandare di partecipare al progetto, fu la signora Blu. Se la signora Gialli costituiva per i medici una paziente esemplare, la signora Blu rappresentava un'utente problematica e di difficile gestione. Così, nonostante io la conoscessi da parecchio tempo (probabilmente dal mio primo accesso al CMID), non riuscii a coinvolgerla direttamente nel lavoro, per timore di inserirmi all'interno di dinamiche che già presentavano profonde criticità. Peraltro, in una situazione simile il mio doppio posizionamento mi risultava ostico, rendendomi diffi-

cile sia oppormi alle indicazioni dei medici (dai quali comunque dipendevo, per lo meno in quanto segretaria), sia proporre alla signora di incontrarci altrove, per timore di creare in lei aspettative che non sarei stata in grado di soddisfare. Malgrado ciò, mi rendevo conto che proprio tale esclusione - atta a rendere la paziente silente e in qualche modo invisibile – mi richiedeva di prendere in considerazione la sua esperienza, esaminando come questa si fosse strutturata e come la malattia rara vi si dispiegasse.

Ad esacerbare il mio interesse, peraltro, vi era il fatto che il suo vissuto presentava numerose somiglianze con quello della signora Gialli, almeno di primo acchito. Basandomi sulle osservazioni effettuate, infatti, avevo riportato sul mio diario di campo:

La signora Blu, come la signora Gialli, è laureata in [la medesima disciplina]. La signora Blu è più o meno coetanea della signora Gialli. Alcuni dei sintomi descritti dalla signora Blu, sono simili a quelli narrati dalla signora Gialli (stanchezza, incapacità di alzarsi dal letto)....

Entrambe sono in cura da molti anni.

Entrambe non condividono approcci di tipo psicologico, forse neanche per motivazioni troppo differenti: entrambe non vogliono dover delegare all'autorità di uno psicoterapeuta la propria salute. In ogni caso entrambe non disconoscono l'eventuale efficacia della psicologia su altri pazienti. Entrambe erano [professioni simili] e rievocano frequentemente la loro esperienza professionale. Nonostante ciò le loro esperienze [di disagio] sono incommensurabili.

Riflettendo in seguito sulle due situazioni, rammentai ulteriori consonanze. Ad entrambe le donne, infatti, era stata diagnosticata una malattia autoimmune, sistemica e a carattere cronico-degenerativo (per quanto si trattasse di due patologie distinte). Le due donne avevano avuto accesso per la prima volta al CMID su indicazione di alcuni medici loro conoscenti e, da allora, si recavano di frequente al Centro per sottoporsi ad infusioni farmacologiche, controlli e visite. Entrambe, infine, godevano di un'esenzione per malattia rara, che avrebbe dovuto garantire loro simili tutele sanitario-assistenziali. Nonostante ciò, anziché essere assimilabili, le due situazioni apparivano diametralmente opposte. Il vissuto di malattia, la strutturazione della soggettività e la possibilità di un efficace esercizio dell'*agency* si articolavano in modi profondamente dissimili, esprimendosi anche attraverso

le differenti valenze che la diagnosi di veniva ad assumere nelle due esperienze. A mio parere, anzi, la distanza dipendeva specificamente dalle modalità con cui le loro esperienze di disagio erano state definite, interpretate e socializzate.

Presi quindi ad esaminare con più attenzione l'esperienza della signora Blu, basandomi sulle osservazioni sul campo (naturalmente l'assistita era a conoscenza del fatto che io stessi conducendo una ricerca di dottorato sulle malattie rare all'interno del CMID).

Il disagio da cui lei era ritenuta affetta – autoimmune, sistemico e cronico-degenerativo - non era di per sé stesso una malattia rara, ma poteva divenirlo a seconda delle categorie in cui andava dettagliandosi, a loro volta dipendenti dalle caratteristiche che esso poteva assumere e/o degli apparati che andava interessando. Era dunque una di quelle situazioni in cui il sistema classificatorio si intrecciava con la definizione di malattia rara nel frammentarsi di una sovracategoria di per sé non rara, ma passibile di rarità in alcune sue sottoclassi. La signora Blu, ad ogni modo, aveva conseguito l'esenzione per malattia rara e seguiva, ormai da diverso tempo, una terapia infusioneale che la portava al Centro assai di frequente. Per questo motivo, oltre a conoscerla da parecchio, mi accadeva anche di incontrarla abitualmente in day hospital, in infermeria o in segreteria, dove ci raggiungeva spesso, soprattutto per richiedere nuove visite specialistiche. Il percorso di cura per lei prestabilito, infatti, aveva cessato di soddisfarla e la signora aveva preso a domandare sempre più frequentemente di poter incontrare altri consulenti e specialisti afferenti al Centro. Accadeva così che ci telefonasse chiedendo consigli, accertamenti o ulteriori esami, oppure lamentando la comparsa di nuovi dolori, l'aggravarsi di una certa condizione o l'insostenibilità della stessa. In alcuni periodi le chiamate potevano essere due o tre in una settimana. La signora risultava quasi sempre sofferente, spesso in lacrime, talvolta spazientita o ostile. I colloqui telefonici potevano durare parecchio tempo, poiché la donna narrava in dettaglio le condizioni disagiate occorsele o riferiva alcuni episodi della sua vita personale che avevano convinto amici, conoscenti o altre figure di riferimento a constatarne lo stato di salute sempre più precario. Effettivamente, il peggioramento delle sue condizioni si rese sempre più visibile nel corso del tempo: nel 2010 erano innegabili il suo evidente dimagrimento, il diradarsi dei capelli, la carnagione decisamente pallida e le difficoltà nel camminare.

Tuttavia, la sua ostinazione nel richiedere nuove soluzioni terapeutiche, farmacologiche o specialistiche nonostante quelle già somministrate, aveva reso gli operatori piuttosto insofferenti nei suoi confronti, soprattutto vista la mancata corrispondenza con dati di laboratorio anomali (oltre a quelli già evidenziati in relazione alla patologia diagnosticata). Talvolta poi l'utilizzo di placebo, che a detta della paziente si rivelavano efficacissimi, rendevano gli specialisti ancor più sospettosi. Inoltre l'atteggiamento lamentevole della donna, spesso considerato vittimista, sembrava alienarle ulteriormente le simpatie dei diversi professionisti. Infine, anche i resoconti di segnali somatici sempre più severi e di difficile interpretazione avevano contribuito a renderla invisibile a molti. La donna parlava di bruciori continui, di vampate dolenti in tutto il corpo e di un senso di soffocamento intollerabile, che la patologia diagnosticata non sembrava giustificare, né le terapie risolvere. Ben presto i medici iniziarono ad attribuire accezioni psichiatriche alla sua esperienza di disagio. Alla paziente furono consigliate consulenze in tal senso, ma lei si oppose duramente a tale concezione, insistendo perché fossero adottate altre modalità esplicative.

L'interpretazione psichiatrica non convinceva la signora Blu per diversi motivi. Innanzi tutto riconduceva il suo disagio ad un disturbo mentale, generalmente considerato stigmatizzante e di second'ordine rispetto alle patologie organiche a cui era attribuito un indubbio statuto di realtà. L'interpretazione psichiatrica, peraltro, l'avrebbe portata in un diverso contesto di cura, allontanandola dal Centro che la seguiva già da anni (dove, come abbiamo visto, non afferiva abitualmente uno psichiatra). Tuttavia era proprio dal CMID che la paziente richiedeva un riconoscimento della propria sofferenza somatica. Si aggiunga inoltre che in gioventù la signora Blu aveva avuto un trascorso professionale in un contesto psicologico, motivo per cui l'interpretazione psichiatrica (da lei stessa assimilata ad una condanna di "pazzia") ne avrebbe delegittimato doppiamente la credibilità: in quanto persona "realmente" afflitta e in quanto professionista – pur se pensionata – che non aveva saputo riconoscere né evitare le stesse condizioni che in passato aveva dovuto assistere.

La contesa in merito alla diagnosi tese sempre più ad inasprirsi, contrapponendo da una parte la donna, che si ostinava affinché i medici le proponessero altre strade interpretative (in virtù della rarità della sua condizione), dall'altra i medici, che insistevano perché lei si sottoponesse a visite psichiatriche o si acconten-

tasse delle terapie già fornitele. Accadde infine che gli operatori le comunicarono espressamente di non poter intervenire in altro modo e le suggerirono, se insoddisfatta, di rivolgersi altrove.

Fu così che la signora Blu si assentò per un certo periodo dal Centro. Tornò dopo qualche tempo, riferendo di essere stata visitata presso un altro ospedale dove gli specialisti avevano ipotizzato avesse un disturbo delle “piccole fibre”. Le avevano quindi suggerito di contattare un'associazione di pazienti. Inoltre, le avevano indicato esami e accertamenti, talora costosi, insieme ad alcuni centri di riabilitazione a cui rivolgersi. Nonostante tali suggerimenti, ella decise di telefonare al CMID per chiedere ulteriori consigli e ri-allacciare i rapporti con il Centro. I medici stabilirono che da quel momento in poi le si sarebbe somministrato per via endovenosa un farmaco destinato alla cura per la malattia autoimmune già diagnosticata, specificando che non vi erano competenze per intervenire sugli altri disturbi.

Confrontando questa esperienza con quella della signora Gialli, dunque, risultava immediatamente evidente come l'attribuzione diagnostica fosse qui inefficace nel rendere conto dello stato di disagio della paziente. Tale inefficacia si palesava sia agli occhi dei medici, che ritenevano i sintomi principali andassero associati a disagi psichiatrici, sia agli occhi della donna, che non trovava una risposta soddisfacente né a livello interpretativo, né a livello terapeutico.

Nella storia precedente, invece, si era osservato come l'afflitta avesse potuto iscrivere i segnali somatici percepiti, le proprie esperienze socio-relazionali ed il vissuto soggettivo all'interno della categoria biomedica ricorrendo a vari strumenti: appellandosi alla psicosomatica, esercitando la propria *agency* all'interno del Centro, ma soprattutto mobilitando la flessibilità intrinseca al concetto di malattia rara, che aveva permesso di pluralizzare la categoria diagnostica aprendo a molteplici scenari possibili. La signora Blu, all'opposto, vedeva defluire i propri sintomi corporei, le relazioni interpersonali e, più in generale, la sua esperienza di vita al di fuori della categoria nosologica proposta, che andava sempre più svuotandosi di senso. In questo caso, la malattia rara non si piegava in modo flessibile alle sue esigenze, conciliando efficacemente *sickness* ed *illness*, ma piuttosto si irrigidiva, inducendo la signora a cercare altrove le proprie risposte e a poter esercitare la propria *agency* solo allontanandosi, involontariamente, dal centro di riferimento.

Considerate simili dinamiche, volli indagare se, anche in questo caso, i processi interpersonali e le dinamiche socio-culturali in cui si collocava l'esperienza della paziente avessero avuto un ruolo nel produrre gli effetti sopra descritti.

Certamente, l'atteggiamento lamentevole, la crescente insoddisfazione e le pretese di continue rivalutazioni si rivelavano per i medici faticose, oltre che frustranti. Ricordai peraltro le testimonianze del Dr. Cinque, che nella sua intervista aveva esplicitato la necessità di selezionare i pazienti escludendo coloro ai quali non si riusciva a fornire risposta. Tutto ciò, associato all'assenza di dati di laboratorio - che costituivano lo strumento in grado di porre in essere il regime di verità biomedico - erano in grado di invalidare agli occhi degli specialisti le esperienze riferite dalla donna. E' pur vero che anche nella narrazione della signora Gialli vi era stata, in origine, un'assenza di dati. In quel caso, però, la relazione medico-paziente si fondava su un rapporto di amicizia, che garantiva un elevato livello di fiducia già a priori. Invece, per quanto la signora Blu fosse stata inviata al Centro da uno specialista di sua conoscenza, i due non intrattenevano tra loro un legame dello stesso genere.

A ciò si aggiunga che nel caso della signora Blu era già stata ammessa l'esistenza di una patologia insidiosa, progressiva, debilitante e rara, eppure proprio quest'interpretazione non soddisfaceva la donna. Tale insoddisfazione, insieme alla scarsa valorizzazione dell'esperienza a lei attribuita (i continui interventi terapeutici considerati vani) risultavano doppiamente frustranti per gli specialisti.

Oltre a questi aspetti, però, iniziai a considerare con più attenzione anche l'idioma utilizzato dalla paziente, profondamente diverso da quello a cui ricorreva la signora Gialli (e, senza dubbio, da quello degli operatori). Fervente cattolica, devota a santi e Madonne, l'assistita tendeva a ribadire continuamente la propria fede nei resoconti del disagio, attribuendo a quest'ultimo una valenza quasi mistica. Scrivevo a riguardo sul mio diario di campo:

La signora Blu è nubile, cattolica osservante, devota alla Madonna. Frequenta una comunità spirituale, ha una guida a cui fa enorme riferimento ed è fervente testimone della Cristianità. Appoggia le argomentazioni del Vaticano sui temi di attualità (eutanasia, fecondazione assistita) e si appella completamente all'autorità del "nostro Signore". La sua esperienza di malattia, ovviamente, non prescinde da tali oriz-

zonti di riferimento. Il disagio è rappresentato alla luce di quegli orizzonti discorsivi e le pratiche attivate sono coerenti con essi [...]

La rappresentazione del suo stato di disagio, poi, è orientata in questo senso. In svariate comunicazioni telefoniche mi dice: "Se questo è ciò che il Signore vuole per me, così sia"; "Non posso che accettare ciò che il Buon Dio mi ha destinato"; "Se non fossi credente avrei già posto fine alle mie sofferenze".

[...] La donna afferma di sentirsi "posseduta da un fuoco che parte dalla base della colonna", di sentirsi "bruciare da dentro", "sentirsi consumare", "essere divorata". Racconta di non riuscire ad alzarsi, di essere debolissima, di non essere neanche più in grado di partecipare ai momenti di condivisione della sua comunità. Recentemente mi ha telefonato e ha riferito di non aver potuto prendere parte a due battesimi. [...]

Così il suo vissuto e la descrizione dei sintomi [...] divengono icone paragonabili alle immaginette sacre che la donna distribuisce abitualmente a pazienti e operatori. Quasi a chiedere – o imporre – che quella sua esperienza di vita trascorsa a testimoniare il Cristo possa alla fine essere riconosciuta come tale.

E' pur vero che anche la signora Gialli aveva proposto interpretazioni dello stato di malattia che non si sovrapponevano a quelle strettamente biomediche (la malattia come occasione di crescita e di consapevolezza), ma queste venivano raramente associate a forme di religiosità pubblica, riferendosi piuttosto al dominio esistenziale-individuale soggettivo, più compatibile con l'ottica degli specialisti del Centro. A prescindere da questo, poi, la signora Gialli non introduceva dichiaratamente all'interno dello spazio clinico le dimensioni creative da lei associate alla malattia (e le pratiche ad esse connesse). Esse restavano delimitate all'ambito privato o, tutt'al più, fornivano alla clinica un supporto indiretto (rafforzando la volontà del paziente, la sua forza di sopportazione, etc...)

La signora Blu, invece, si prodigava per portare proprio nell'incontro clinico, e più in generale al CMID, una testimonianza attiva della propria esperienza religiosa anche attraverso il disagio. Si impegnava quindi affinché le sue personali modalità interpretative, nella loro complessità, venissero riconosciute ed ammesse entro il contesto ospedaliero (distribuendo santini, introducendo discorsi su tematiche bioetiche e incorporando una sofferenza "voluta da Dio"). Evidentemente la diagnosi che le era stata fornita non rendeva conto di tale esperienza nella sua complessità e nelle sue diverse accezioni.

Vista l'inefficacia semantica che la categoria nosologica assumeva per lei, la signora Blu evidenziava quindi la necessità di ulteriori approfondimenti, riconoscimenti e legittimazioni. La "rarità" della sua condizione, peraltro, ammetteva tali richieste di approfondimento, poiché in quanto "poco conosciuta" una malattia rara poteva lasciar presupporre la presenza di forze non ancora individuate che si manifestavano nel corpo dell'afflitto. Così la rarità, questa volta, veniva mobilitata in modo del tutto differente da quanto accaduto in precedenza. Essa non era tanto associata alla flessibilità di una categoria diagnostica già definita (come era stato per la signora Gialli), quanto piuttosto ad una carenza conoscitiva, un'esperienza priva di nome che andava ancora riconosciuta. In quest'ultimo caso la rarità non agiva conciliando la dimensione soggettiva del disagio - la *illness* - con la categoria ammessa in ambito biomedico, bensì esplicitando la mancata convergenza tra le due ed imponendo ulteriori indagini. Così, se attraverso la rarità la signora Gialli aveva pienamente condiviso la definizione diagnostica, arrivando a pluralizzarla per adeguarla appieno al proprio stato, la signora Blu vi aveva trovato l'occasione per allontanarsi dalle interpretazioni proposte dal Centro. In conclusione, entrambe le utenti si erano appellate ad alcune caratteristiche attribuite alle malattie rare sia da un punto di vista genealogico, sia da un punto di vista etnografico (come abbiamo visto nelle rappresentazioni degli operatori sanitari). Tuttavia la signora Gialli ne aveva valorizzato la flessibilità e la mancata standardizzazione, la signora Blu la carenza conoscitiva. Gli oggetti socio-culturali così prodotti e le esperienze di vita che ne furono plasmate apparvero infine profondamente divergenti.

D'altra parte queste due dimensioni della rarità non esaurirono tutte le pratiche ad esse associate. Altro significato ed altro uso ne fece ad esempio la signora Verdi che, rivendicando la categoria di "malattia rara" per una condizione ritenuta di dubbio statuto biomedico, andava esprimendo con essa il proprio diritto ad una nuova appartenenza e ad una specifica biocittadinanza.

Riconoscere e disconoscere un disagio. Una "rarità inascoltata" tra biocittadinanza ed emarginazione.

Incontrai la signora Verdi presso il suo domicilio, nelle casi popolari di una zona industriale di Torino. Il contatto mi era stato fornito anche in questo caso da uno dei medici del CMID, che aveva seguito la situazione della donna soprattutto

dal punto di vista burocratico, attribuendole l'esenzione per malattia rara. La signora, tuttavia, si era recata assai di rado al Centro (dove io non l'avevo mai vista), prediligendo gli incontri telematici, proprio per via delle sue condizioni di salute. Al di là della malattia rara di origine genetica che le era stata diagnosticata da alcuni anni (ma comunque in età adulta) e a cui erano imputate alcune limitazioni sensoriali da cui la signora era affetta, vi erano numerosi altri disturbi che la interessavano. Nel corso del tempo aveva avuto: un tumore alla tiroide, che era stato rimosso ma l'aveva resa ipotiroidea (richiedendo la somministrazione di ormoni vita natural durante); un restringimento del canale vertebrale in corrispondenza degli spazi intervertebrali; il tunnel carpale; disturbi di ipersonnia; una frattura del menisco e, più recentemente, una tromboflebite. Nel complesso le era stata riconosciuta un'invalidità al 67% in un primo momento, poi aggravatasi all'89%, secondo le stime della Commissione preposta alla valutazione della stessa. Tuttavia, ciò che più informava la vita della signora e che costituiva per lei un quadro interpretativo generale in cui situare il proprio vissuto, era la Sindrome da Sensibilità Chimica Multipla (MCS).

La MCS è una condizione assai complessa dal punto di vista socio-culturale nonché biomedico-sanitario, costituendo essa un oggetto di contesa tra concezioni differenti e spesso discordanti di salute/malattia. Riconosciuta dalle legislazioni sanitarie di alcuni Paesi (Giappone, Germania, Austria, Svizzera) che l'hanno associata ad alcuni codici dell'ICD10¹⁷⁸, la legittimazione a livello internazionale è tuttavia controversa. Mentre diversi siti informativi riferiscono esserci stato un effettivo riconoscimento della MCS da parte dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (in corrispondenza del codice T78.4 dell'ICD10), altre fonti rigettano tale considerazione. In Italia, ad esempio, una Commissione Scientifica Regionale della Regione Veneto per lo Studio della MCS aveva espressamente ricordato che “Nella versione originale inglese della suddetta Classificazione delle Malattie non vi è traccia della MCS e così nella corrispondente traduzione Italiana a cura del Ministero della Salute” e aveva aggiunto che

¹⁷⁸ Nel 2008 la Germania ha riconosciuto l'MCS codificandola ricorrendo all'aggiornamento tedesco dell'ICD-10 (l'ICD10-GM) come “Allergia, non specificata altrimenti” (codice T78.4), Capitolo 19 (“Infortuni, avvelenamenti e le altre conseguenze di cause tossiche”), Articolo T66-T78 (“Altri danni non specificati prodotti da cause esterne”). Anche Austria e Svizzera hanno seguito lo stesso procedimento. Per quanto concerne il Giappone, invece, esso ha riconosciuto l'MCS tra gli “effetti tossici di sostanza non specificata” (codice T65.9), a loro volta inseriti nel Capitolo 19 relativo a “Infortuni, avvelenamenti e le altre conseguenze di cause tossiche”.

A partire dal 1992 l'*American Medical Association* ha emanato una raccomandazione al fine di non riconoscere la "sensibilità chimica multipla" come una sindrome clinica. Nel 1996 nell'ambito di un workshop tenutosi a Berlino promosso dall'IPCS-OMS (*International Programme on Chemical Safety - Organizzazione Mondiale della Sanità*) si è concordato di non continuare ad utilizzare il termine "sensibilità chimica multipla" (MCS), in quanto sottintendente un giudizio non supportato da evidenza riguardante il meccanismo causale. Il Rapporto finale dello stesso workshop afferma che, nonostante esistano varie definizioni di quella che è chiamata "sensibilità chimica multipla", essa non può essere riconosciuta come entità nosologica per la mancanza di teorie universalmente riconosciute riguardanti la patogenesi, di criteri clinici diagnostici validati e di una provata relazione tra esposizione e sintomatologia riportata. Nel 1998, l'*American Academy of Family Physicians* pubblica un editoriale che sostiene l'origine psichica della sintomatologia e sostiene un articolo pubblicato nello stesso fascicolo secondo cui la MCS non deve venire riconosciuta come una malattia nosologicamente definita, posizione sostenuta anche da numerose altre associazioni scientifico-professionali quali l'*American Academy of Allergy and Immunology*, la *California Medical Association*, l'*American College of Physicians*, e l'*International Society of Regulatory Toxicology and Pharmacology*.

La Società Italiana di Medicina del Lavoro ed Igiene Industriale incaricata di esaminare l'ipotesi di una possibile origine lavorativa della MCS, ha sintetizzato in un documento di consenso i risultati delle ricerche sulla sensibilità chimica multipla, sottolineando che "ad oggi non appare ragionevole sostenere il riconoscimento di uno stato di 'malattia' in generale e di 'malattia professionale' in particolare a quadri per i quali non siano stati individuati fattori eziologici dei quali si ignorino eventuali meccanismi patogenetici". Nel documento si aggiunge inoltre che "le procedure di riconoscimento non appaiono oggi scientificamente sostenibili e l'assenza di chiari riferimenti eziologici, patogenetici e diagnostici rischia di portare all'autoreferenzialità". Il documento conclude che "poiché alla MCS non è tuttora riconosciuta una obiettiva base scientifica, il medico del lavoro dovrebbe astenersi dal formulare diagnosi o anche solo sospetti diagnostici che esulano da una base scientifica"

(<http://www.elettrosensibili.it/pdf/MCSVeneto.pdf>).

Paradossalmente, però, un successivo disegno di legge della stessa Regione

Veneto aveva previsto di iscrivere proprio la Sindrome della Sensibilità Chimica Multipla nell'elenco delle malattie rare regionali, garantendo agli afflitti un Centro di riferimento dedicato, specifici presidi destinati alla diagnosi ed alla cura, nonché disposizioni peculiari rispetto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle relative spese sanitarie (Consiglio Regionale del Veneto, 2013).

Indipendentemente dal caso particolare della Regione Veneto, senz'altro emblematico delle contraddizioni inerenti al riconoscimento di tale disagio, le contese interpretative risultano ampiamente rilevabili esaminando le pubblicazioni scientifiche in ambito internazionale. Anche in questo caso, infatti, le stesse definizioni associate alla condizione in oggetto variano notevolmente. Ad una rapida ricognizione degli articoli presenti in PubMed nell'ultimo anno, è possibile osservare che alcuni studiosi (e i gruppi di interesse a loro connessi) considerano l'MCS una patologia organica e forniscono specifiche interpretazioni rispetto al suo funzionamento¹⁷⁹, mentre altri vi ravvisano piuttosto una condizione idiopatica di difficile definizione¹⁸⁰. Come esposto nel primo

¹⁷⁹ Martini, Iavicoli e Corso (2013), del Dipartimento di Medicina Occupazionale dell'INAIL Ricerca di Roma ritengono che la “sensibilità chimica multipla, comunemente conosciuta come una malattia ambientale [environmental illness]” sia una “malattia cronica [chronic disease] in cui l'esposizione a bassi livelli di sostanze chimiche causa sintomi correlati di intensità variabile”.

Mazzatenta, Di Giulio e Pokorski (2013), del Dipartimento di Neuroscienze dell'Università di Chieti-Pescara, in un articolo intitolato “Patologie attualmente identificate da biomarkers espirati”, collocano l'MCS tra queste, implicando evidentemente un riconoscimento della specifica entità nosologica ed attribuendole uno statuto organico (ritenuto esaminabile attraverso nuove metodologie diagnostiche, in particolare il sensore del metallo ossido semiconduttore -MOS per l'analisi del respiro, in grado di “distinguere tra salute e malattia in talune condizioni”).

Per quanto concerne Azuma, Uchiyama, Takano, Tanigawa, Azuma, Bamba e Yoshikawa (2013), sebbene essi si limitino ad affermare che la MCS sia “caratterizzata da una sofferenza somatica all'esposizione agli odori”, incentrano poi l'intero articolo sulla patologia del disagio [“pathology of disorder”], attribuendola in gran parte all’“elaborazione pre-frontale delle informazioni associata con la memoria ed i circuiti neuronali di elaborazione degli odori ed i processi cognitivi dell'esperienza passata”.

Infine un gruppo di ricerca del Policlinico Universitario di Messina (Caccamo, Cesareo, Mariani, Raskovic, Ientile, Currò, Korkina, De Luca, 2013) colloca la MCS (insieme alla sindrome da affaticamento cronico ed alla fibromialgia) tra le “malattie associate ad una sensibilità ambientale [environmental sensitivity-related illnesses (SRIs)]” e propongono una serie di parametri genetici da includere tra i biomarkers di laboratorio ancora indefiniti per la “diagnosi di tali malattie nate dall'ambiente [environmental-borne SRI]”.

¹⁸⁰ Barnig e de Blay (2013), in un lavoro dedicato alla patofisiologia della sensibilità chimica multipla, affermano che tale condizione è “un'entità clinica complessa che include un gran numero di sintomi non specifici, associati in modo univoco in ogni paziente e scatenati dall'esposizione a varie sostanze chimiche a basse concentrazioni, ben al di sotto di quelle che sono dimostrate causare effetti tossici”.

Dupas e Dagorne (2013) la definiscono invece una “condizione cronica, che appartiene al gruppo di sindromi medicalmente inspiegate. I pazienti (sia uomini sia donne) lamentano molti sintomi soggettivi come irritazione del naso e della bocca, mal di gola, dispnea, stanchezza, vertigini, mal di testa e difficoltà di concentrazione”. Essi aggiungono tuttavia

documento della Regione Veneto sopra riportato, inoltre, vi sono prospettive che non si limitano a confutare la dimensione organica dell'MCS, ma arrivano a disconoscerla in quanto entità a se stante, riconducendola piuttosto ad altre forme di disagio mentale.

Considerata la complessità semantica associata alla categoria in questione, la sua iscrizione tra le malattie rare appare ancor più complicata. Nonostante il sito Orphanet non riporti in elenco l'MCS, vi sono tuttavia diverse richieste di inserimento di tale condizione tra le malattie rare da parte delle associazioni di pazienti, principalmente a motivo delle ridotte conoscenze in merito e della scarsa visibilità di cui godono gli afflitti (vaghi invece risultano i dati epidemiologici e alcune fonti attestano per l'MCS una frequenza abbastanza elevata). Anche in Italia esistono diverse associazioni di pazienti esplicitamente dedicate al riconoscimento dell'MCS e, in alcuni casi, alla sua iscrizione entro il registro delle malattie rare. Inoltre, l'ambiguità del rapporto tra l'MCS e le malattie rare è evidente quando si considera che alcune delle associazioni suddette compaiono in confederazioni o elenchi specificamente destinati alle malattie rare¹⁸¹.

Come molti soggetti che si ritengono affetti da tale disagio, anche la

che se “la diagnosi è sospettata clinicamente può essere confermata utilizzando l'auto-questionario *Quick Environmental Exposure and Sensitivity Inventory (QEESI(©))*”. Hillert, Jovanovic, Åhs e Savic (2013), infine, affermano che “la sensibilità chimica multipla (MCS) è una condizione comune, caratterizzata da disagio somatico all'esposizione agli odori. Come in altre intolleranze ambientali idiopatiche [idiopathic environmental intolerances], i meccanismi soggiacenti sono sconosciuti. Contrariamente alle aspettative, è stato recentemente scoperto che le persone con MCS attivano le regioni cerebrali dell'elaborazione degli odori senza controllo, mentre la loro attivazione della corteccia cingolata anteriore (ACC) è aumentata.

¹⁸¹ Tra queste: l'Associazione amici della sensibilità chimica multipla (<http://www.mcscommunity.info/>); l'Associazione Nazionale Fibromialgia, CFS, Encefalomielite mialgica (ANFISC), specificamente votata a “far riconoscere le seguenti patologie trascurate dalle Istituzioni e dal Sistema Sanitario Nazionale: fibromialgia, encefalomielite mialgica benigna e sensibilità chimica multipla” (<http://www.anfisc.it/l-associazione.html>); l'Associazione per la Difesa dell'Ambiente e della Salute – A.D.A.S., i cui membri, tra gli altri obiettivi, ambiscono a “garantire la dignità della persona” e, allo scopo, a tutelare “in ogni sede i diritti civili”, a pretendere “il rispetto delle pari opportunità” e a realizzare “progetti di solidarietà e inclusione sociale” (<http://www.associazioneadas.com/Associazione.shtml>); l'Associazione per le Malattie da Intossicazione Cronica e/o Ambientale, che mira al riconoscimento della Sensibilità Chimica Multipla, Elettrosensibilità, Sindrome da Sensibilità Centrale, Sindrome da Mercurio Odontoiatrico, abbassamento di fonti di esposizione al mercurio e ai campi elettromagnetici” (Orphanet, 2008: 184). Si noti peraltro che la prima associazione qui citata, insieme all'ultima, compaiono nell'elenco delle associazioni di malattie rare proposto dall'Istituto Superiore di Sanità. L'ANFISC e l'A.D.A.S. sono afferenti ad UNIAMO, la Federazione italiana delle Malattie Rare (si veda Capitolo II), indipendentemente dall'effettiva attribuzione di “rarietà” alle condizioni da loro rappresentate. Infine l'Associazione per le Malattie da Intossicazione Cronica e/o Ambientale è citata nel manuale Orphanet che raccoglie le associazioni di pazienti con malattia rara.

signora Verdi era iscritta ad una di queste associazioni e vi faceva costante riferimento. La donna interloquiva spesso per via telematica con gli altri membri del gruppo e, seguendo le indicazioni fornitele, leggeva e si informava approfonditamente sull'MCS, favorendo la circolazione di pubblicazioni scientifiche oppure di testi letterari che raccoglievano le testimonianze di soggetti afflitti (a seguito di uno dei nostri incontri regalò anche a me uno di questi libri, nel quale erano riportate storie esperite da uomini e donne con MCS). Se si escludono tali interrelazioni, tuttavia, la signora Verdi viveva in una condizione di profondo isolamento caratterizzato da uscite ridotte al minimo e dai soli contatti con il personale di supporto inviatole dai servizi sociali: operatori socio-sanitari, collaboratrici domestiche e una parrucchiera che si recava presso la sua abitazione di tanto in tanto (da notare che tali ausili le erano garantiti dal riconoscimento di invalidità e non dalla MCS). A motivare tale condizione di isolamento, comune a molti soggetti affetti da MCS, era il timore di dover uscire in un mondo inondato di odori ed esserne sopraffatti, rischiando di esperire reazioni somatiche profondamente disagiati (i sintomi, variabili, sono paragonati a quelli degli shock anafilattici). Per il medesimo motivo, anche le poche persone che si situavano presso il domicilio della signora Verdi dovevano attenersi a specifiche norme di comportamento dettate dalla signora. Io stessa, prima di andare a trovarla, doveti premurarmi di fare una doccia senza utilizzare bagno schiuma, shampoo, oli, creme o saponi profumati. Dovetti indossare abiti privi di qualsiasi odore, lasciati a bagno in acqua e lavati senza alcun ammorbidente particolare. Inoltre, una volta entrata nella casa della signora, doveti rimanere a una certa distanza da lei, la quale affermava comunque di sentire provenire da me leggeri profumi che avrebbero reso problematica una maggiore vicinanza.

Iniziai così a rendermi conto che la MCS costituisse per la signora Verdi anche una modalità mediante cui ella negoziava il suo rapporto con le altre persone e, più in generale, con il mondo circostante. Mi risultava pertanto evidente la dimensione incorporata¹⁸² del disagio attraverso cui la donna gestiva,

¹⁸² La proposta di introdurre un paradigma dell'incorporazione in antropologia quale nuova prospettiva metodologica fu suggerita da Thomas Csordas (1990). Rifacendosi alla fenomenologia di Merleau-Ponty ed ai discorsi sulla pratica elaborati da Bourdieu, Csordas immaginò di considerare il corpo non solo come l'oggetto della cultura, bensì come il suo soggetto, ovvero "il terreno esistenziale della cultura" (1990: 5). Adottando tale approccio nei suoi studi, egli mostrò come il corpo fosse produttore della cultura e del sé, un *locus* in cui le relazioni sociali e le categorie culturali si radicano e, contemporaneamente, vengono criticate, ridiscusse, commentate e contrastate.

commentava e criticava il contesto sociale ove era situata. Mediante l'MCS, ad esempio, la signora manifestava la propria intolleranza verso i vicini (specie se di nazionalità diversa da quella italiana), verso una generica categoria di “giovani” e le loro modalità di svago, verso il contesto abitativo in cui risiedeva (e ove trascorreva ormai la sua intera esistenza) e, più in generale, verso le condizioni ambientali in cui si trovava a vivere.

Nei nostri colloqui la signora Verdi si lamentò più e più volte dei vicini migranti che abitavano nel suo palazzo. L'iscrizione di simili discorsi entro un'intervista sulle malattie rare fu possibile proprio perché era attraverso l'idioma di malattia che la donna descriveva ed interpretava i propri rapporti con il vicinato. Dal suo punto di vista, a giustificare e legittimare la sua intolleranza era infatti la sindrome da cui era affetta, poiché i vicini ne scatenavano i sintomi, mostrandosi del tutto incuranti delle condizioni della signora. Quest'ultima mi spiegò:

Allora, io inizialmente qui stavo male quando arrivava l'odore, no? Per lo meno mi accorgevo che 'sto odore mi bruciava gli occhi, mi dava fastidio. L'odore soprattutto del mangiare degli africani sotto. E poi mi è stato detto che sono delle spezie che mettono lì sopra. Ma io ho sempre mangiato cipolle e cose. Adesso non riesco più. Però ho passato i primi mesi, forse anche un paio d'anni... io stavo male prima. Anche... qualche sera fa, ormai mi prende le caviglie: io c'ho tutte le venuzze che vengono fuori. Gonfiano le caviglie, non sto in piedi e penso che sia circolazione, lì per lì. Poi l'odore mi arriva dopo.

ILARIA: Quindi percepisce...

SIGNORA VERDI: I volatili. Spezie volatili. Ma mi diceva una dottoressa che

Da notare comunque che già un precedente lavoro condotto da Micheal Jackson (1983), aveva invitato a esaminare il coinvolgimento del corpo nei rituali, tenendo conto non solo degli aspetti simbolici che vi erano implicati, quanto piuttosto della dimensione performativa attivata nel corso di simili pratiche. Il segno sul corpo, a parere di Jackson, non andava ridotto ad una rappresentazione astratta, ma considerato come un'azione dagli esiti concreti. Modelli alterati di usi corporei, infatti, erano in grado di generare nuove esperienze e suscitare nuove idee. Ad esempio una regolamentazione e un'intensificazione del respiro potevano indurre una certa tranquillità mentale e un posizionamento bilanciato del corpo un senso di equanimità. Per contro, disordini mentali ed emotivi potevano indurre corrispondenti mutamenti nell'attitudine corporea, come quando la depressione si registra nel lasciarsi cadere o il dolore si manifesta in una perdita assoluta di tono muscolare (Jackson, 1983: 334). L'autore mise dunque in discussione la contrapposizione cartesiana tra mente e corpo, riconoscendo piuttosto un'unica totalità, informata della dimensione sociale-culturale, contestuale e insieme anatomo-fisiologica. In questi termini l'azione del corpo e sul corpo agirebbe sulla totalità dell'individuo, sulle sue relazioni interpersonali, sul suo generale coinvolgimento nel contesto di vita.

abita proprio qui davanti [...] mi ha chiesto come andava qua e mi ha detto: *"Certo che quelle persone lì mettono molte spezie e molte erbe e le rompono anche, per cui gli allergeni salgono". Sono gli allergeni che...*

Erano dunque gli "allergeni" la cifra che condensava il malessere della signora, insieme un segno somatico e un'interazione sociale che risultava critica. Se però tale intolleranza – somatica e sociale – trovava espressione nell'MCS, essa veniva poi inquadrata entro un più generale commentario socio-politico, che a sua volta riguardava il disconoscimento esperito dagli afflitti di sensibilità chimica multipla. In una lettera scritta di suo pugno la signora riferiva:

Spesso veniamo dileggiati dai vicini di abitazione, o presi da un attacco per un aumento di profumi o altri odori nelle scale e sul pianerottolo, poiché essendo la malattia non riconosciuta dal Sistema Sanitario Nazionale, si sentono autorizzati a trattarti da cittadino di serie B, aumentando la nostra sofferenza fisica e morale e anche il rischio di shock anafilattico.

La sua sofferenza, così, non distingueva nettamente tra dato fisico e percezione morale, tra la mancata cittadinanza ("cittadino di serie B") e la condizione sintomatologica (lo "shock anafilattico"). Ben presto mi resi conto che questo mancato confine, questa rappresentazione totalizzante che nell'MCS convogliava disconoscimento pubblico, relazioni private problematiche e disagio somatico caratterizzava tutte le narrazioni della donna. Come accadeva per l'insofferenza espressa nei confronti del vicinato, infatti, anche il disagio personale per il contesto di residenza veniva ad esprimersi quale emanazione dell'MCS e, contemporaneamente, quale forma di disconoscimento pubblico.

Il domicilio della donna, come accennato, era costituito da un piccolo appartamento sito nelle case popolari di una zona periferica della città. Al primo piano, dotato di un'unica aria, l'alloggio si affacciava su un corso estremamente trafficato (soprattutto nelle ore centrali della giornata). Inoltre esso sovrastava una birreria assai frequentata in tarda serata. Rispetto a tale contesto, la mia interlocutrice riferì:

E, potrebbe essere che comunque l'organismo ormai non riesce più a tollerare sia l'inquinamento... Perché io avessi saputo una cosa del genere... E questo che io

dico: *se il Governo la riconoscesse, si potrebbe evitare molti malati in più. O peggiorare. Perché io, l'avessi saputo, non venivo a stare davanti...* prima qui c'era un distributore di benzina. Adesso è un corso frequentatissimo: due semafori che non funzionano, con delle code enormi. In più la sera c'è la birreria che mettono le macchine in doppia fila nel controviale e poi c'è il viavai continuo. Poi le infilano in spazi... Poi stanno anche con i motori accesi [...] Allora io ho lottato parecchio per questo semaforo. Un architetto del Comune mi ha dato anche della bugiarda, adesso è in pensione e spero che gli venga l'MCS così può capire, perché se no, non ha mai capito che l'inquinamento eccessivo che c'è qua... ma porca miseria, c'è pure una fabbrica! Allora la fabbrica certo, sta lì, inquina, tanto fanno tutto quello che vogliono. *Ma il semaforo sono centocinquanta metri uno dall'altro, al centro della strada – detto dal Comune – per cui io prima di parlare in genere mi documento.* Perché non li sincronizzano? No: che coda di qua, coda di là! Insomma fanno pochi metri!

Anche in questo caso, dunque, l'MCS vedeva embricarsi l'uno nell'altro i disagi esperiti dalla donna (somatici e non) ed era ricondotta ad un più generale disconoscimento sociale, che ne costituiva in parte l'origine ("se il Governo la riconoscesse, si potrebbe evitare molti malati in più"). Pertanto le condizioni di vita che la signora Verdi continuamente deprecava – l'isolamento, l'impossibilità di una vita di relazione soddisfacente, l'esercizio di una serie di diritti civili – trovavano forma espressiva in un'afflizione che, non a caso, era disconosciuta dalle istituzioni pubbliche.

Inoltre, ripercorrendo le lunghe narrazioni della mia interlocutrice, mi resi conto che la questione del disconoscimento non riguardava per lei la sola dimensione pubblica, ma l'intera storia di vita, ove il disconoscimento costituiva una trama ricorrente. Così l'MCS, oltre a fornire un inquadramento alla multidimensionalità dei disturbi che affliggevano la signora Verdi nel presente, riusciva anche a rappresentarne efficacemente la storia passata. Priva di un padre, riconosciuta dalla madre ma rifiutata dal nonno materno e dai fratellastri, la narratrice mi raccontò un'infanzia di povertà ed solitudine, vissuta nelle campagne in tempo di guerra. Qui ella radicava le proprie origini e qui ritrovava già la presenza del disagio, associata ad una peculiare sensibilità. Le chiesi:

ILARIA: Secondo lei quindi questa sindrome da sensibilità chimica multipla ce l'ha da sempre e non se ne sono mai accorti?

SIGNORA VERDI: Probabilmente sì. Perché da bambina ricordo che mi dava molto fastidio, ad esempio, l'odore degli scoiattoli quando... perché c'era mio fratello, andava poi a caccia, lui aveva diciotto anni e io ne avevo nove di meno, quindi avevo intorno ai nove anni. E arrivava con 'sti scoiattoli puzzolenti, che erano appena morti. A parte che mi facevano una pena immensa, no? [...] E... non lo sopportavo. Come non sopportavo di stare vicino al letamaio. Mentre nella campagna allora il letamaio era sempre nei pressi della casa, perché poi c'era.... Niente, gli altri giocavano, vicino. Io no! Io scappavo! [...] Ma poi... *allora la mia sensibilità è sempre stata tremenda.*

Si aggiunga che anche le disfunzioni sensoriali, che in anni recenti erano state ricondotte ad una malattia genetica di altro genere, non erano state notate durante l'infanzia della signora, producendo ulteriori disconoscimenti. Così, rammentando quando a quindici anni era stata inviata in città a “far la serva”, la donna mi riferì:

SIGNORA VERDI: E lì comunque c'era il fatto del telefono: notavo qualche volta che dovevo rispondere al telefono e mi sono accorta anche che non sentivo dalla parte destra. Un giorno ero vicina al lavandino che trafficavo – probabilmente mi sono fregata l'occhio, questo – e ho visto che qui c'era solo nebbia.

ILARIA: E non c'aveva mai fatto caso?

S.V.: Mah, penso di sì. Però con mia madre non si poteva dire. Intanto non aveva soldi per potermi far vedere, no? Però: "Non ti lamentare e stai zitta", altrimenti schiaffoni, no? [...] *io sono sempre stata male. Però... io non potevo lamentarmi, da... praticamente da piccola. Perché se io mi lamentavo, poteva arrivarmi una sberla. Non era permesso dire "Ho male".*

L'esperienza di silenzi, isolamenti e mancati riconoscimenti si protrasse nel tempo, fino all'età adulta. La signora mi raccontò incomprensioni vissute ancora recentemente, nelle quali si era sentita trascurata o ignorata dal personale socio-assistenziale, dagli operatori sanitari o persino da talune associazioni di supporto¹⁸³. Simili esperienze arrivarono infine a declinarsi in vere e proprie

¹⁸³ Il nostro colloquio si incentrò ripetutamente su tali aspetti. La signora Verdi mi raccontò ad esempio: "Sono venuta meno timida negli ultimi anni perché ho capito che io mi dovevo difendere anche dai servizi sociali [...] Io avevo bisogno di aiuto, ma non della OS

forme di esclusione, che nel tempo – cronologico, ma anche narrativo – si tradussero nella percezione di una cittadinanza mancata. Così la signora Verdi scriveva in un'altra lettera da lei destinata ad alcuni organi istituzionali:

Noi malati di MCS siamo isolati e privati della libertà di vivere come persone normali, di curarci, di votare e di culto. Perché non si può andare da nessuna parte. [...] In Parlamento si è parlato tanto del dovere dello Stato di tenere forzatamente in vita delle persone che da anni giacciono inermi, in un letto di ospedale o no, anche quando avevano la volontà di essere lasciati morire dignitosamente in caso di un simile, triste evento. E io spesso mi domando: lo Stato italiano non ha il dovere, come fanno altri Stati, di prendersi cura dei malati di MCS? Lo Stato non ha il dovere di far sì che i figli degli ammalati di MCS vivano meglio? Se io dovessi trovarmi nella situazione di dover dipendere da dei macchinari per restare in vita, chiedo e pretendo di essere lasciata morire in pace. Rifiuto qualsiasi cura o alimentazione artificiale perché non trovo giusto che uno Stato che non ha preso in considerazione la mia salute quando io ero in grado di intendere e di volere, lo voglia fare quando io mi trovo in una eventuale situazione vegetativa.

L'MCS, così, venne infine a manifestarsi come il mancato conseguimento di una serie di diritti civili ("libertà di votare e di culto") e la conseguente esclusione dalla vita pubblica, da cui gli organi istituzionali ("Stato italiano", "Parlamento")

[Operatrice Socio-Sanitaria], che la OS a me non serviva. Avevo bisogno di aiuto a pulire la casa, a pulire il pavimento, perché io non devo chinarmi troppo col rischio di stare bloccata e la mia schiena Dio mi metta. Invece loro che cosa han fatto? Prima ne han mandata una, perché per loro andava bene così. Poi mandavano 'ste persone che non sai neanche chi sono. Io non chiedevo la luna nel pozzo, capiscimi. Poi c'era la cosa degli odori, mi fate quel minimo... e poi... se finite prima potete anche andarvene a me non importa. A me basta quello che ho bisogno e poi andate, no? Più di così! E loro mi prendevano per scema, si vede, anche loro. I servizi sociali mi hanno fatto... ma io poi sono... mentalmente sono autosufficiente [...] Questo qui è stato prima che mi dicessero che siccome ero cronica non mi veniva più fatta fisioterapia [...] Dovevo fare la fisioterapia. Io non potevo andare. Ho chiesto alla SEA [Servizio Emergenza Anziani] se mi portavano. Io avevo cinquantanove anni. Ho pensato che cinquantanove anni se loro... parlavano di sessanta. Ma gli over sessanta era l'AUSER [un'altra organizzazione di supporto]. Per cui forse mi accompagnano. Telefono: "Sì, sì". Dico: "Guardi che però ho cinquantanove anni. Li ho compiuti..." o li dovevo appena compiere in quel periodo, no? Non mi ricordo esattamente. "Ah, in qualche modo facciamo. Deve solo avere il foglio dell'assistente sociale". Chiamo l'assistente sociale, viene qui, compila un foglio, lo manda, dopo che ha mandato quel foglio – io vorrei sapere che cosa ci aveva scritto là sopra...[...] E... il SEA mi telefona due giorni dopo e dice: "Eh, non possiamo perché... non ha ancora sessanta anni": Dico: "Scusate, ma io vi ho detto che non li avevo ancora". "Ci è stato omesso" dice "noi c'abbiamo lo statuto". Io sapevo che lo statuto bisogna seguirlo. Però prima non c'era lo statuto? C'è stato un *qui pro quo* e io non ho potuto fare fisioterapia. Io non ho nessuno qua, i miei sono nelle [campagne]".

sembravano aver rigettato gli afflitti. In risposta la signora ritrattò a sua volta la propria appartenenza, disconoscendo l'autorità di tali organi almeno nella gestione del proprio, eventuale, fine vita ("Rifiuto qualsiasi cura o alimentazione artificiale perché non trovo giusto che uno Stato che non ha preso in considerazione la mia salute quando io ero in grado di intendere e di volere, lo voglia fare quando io mi trovi in una eventuale situazione vegetativa").

Per contro, la donna ricercò altre appartenenze nelle quali iscriversi, prima tra tutte l'associazione di pazienti affetti da MCS. Mi riferì infatti:

La mia fortuna è stata quella di incontrare l'associazione. Checché ne dicano dei signori medici di qualche posto, l'associazione... questa associazione per me è stata una manna dal cielo!

I: E lei come l'ha trovata?

S.V.: Me l'hanno cercata sul computer. Se c'era qualcosa... Ha cercato l'MCS e hanno trovato questa associazione. Poi io ho telefonato, poi si è messa in contatto con altri malati che ci sono in Piemonte e lì ci si dà una mano, no? Nel senso che... solo a parole! Io mi sono fatta certe risate!

[...]

I: Finalmente quindi la possibilità di condividere questa cosa?

S.V.: No, *capivo cos'era poi! I medici non la vogliono riconoscere, no?*

Fu da qui che nacque l'impegno della signora Verdi nelle campagne di sensibilizzazione pubblica, nelle battaglie per il riconoscimento dell'MCS tra le malattie rare, nelle accese discussioni con medici ed assistenti sociali. Alla cittadinanza mancata, ella sostituì la lotta per una nuova biocittadinanza¹⁸⁴, in cui la sindrome sarebbe dovuta essere ammessa e ricevere le stesse tutele garantite alle altre patologie prive di ascolto e visibilità pubblica.

In questo senso, il significato da lei attribuito alle "malattie rare" differiva sia da quello elaborato dalla signora Gialli, sia da quello esperito dalla signora Blu. Esso, infatti, non veniva utilizzato per rimodellare la diagnosi biomedica

¹⁸⁴ Il concetto, sviluppato da Novas e Rose (2003), rimanda a "tutti quei progetti di cittadinanza che hanno collegato le proprie concezioni dei cittadini a credenze circa l'esistenza biologica degli esseri umani, come individui, come famiglie e come lignaggi, come comunità, come popolazione, come razze, e come specie" (*ivi*: 2). Conformazioni biomediche complesse sono allora in grado di attivare diritti "vitali" di cittadinanza per alcuni individui o gruppi, così come di individuare specifiche autorità, politiche e non, atte a garantirne l'esercizio.

adattandola alla propria condizione esistenziale (come per la signora Gialli). Né esprimeva un'assenza di conoscitiva che avrebbe imposto di effettuare indagini e ammettere esperienze di disagio fino ad allora ignorate (come nel caso della signora Blu). La signora Verdi, piuttosto, ritornava ad uno degli usi per cui la categoria era sorta storicamente, ossia la richiesta di una visibilità pubblica e di una serie di diritti destinati a specifiche categorie di afflitti. La rarità era dunque un dispositivo attraverso cui rivendicare una particolare forma di biocittadinanza.

D'altra parte, se si eccettua quest'obiettivo socio-politico del concetto, esso risultava ancora una volta accessorio nel rendere conto dell'esperienza della mia interlocutrice. Procedendo con queste interviste, infatti, osservavo contemporaneamente il declinarsi delle malattie rare in molte forme ed il loro disarticolarsi sino a risultare estremamente sfuggenti.

La dissoluzione del concetto si rese particolarmente evidente nel colloquio con il signor Giovanni Rossi che incontrai insieme a suo figlio disabile e ad altri due amici disabili di quest'ultimo.

Storie di disabilità e normalità. Una rarità in dissolvenza.

Furono alcuni medici del CMID a consigliarmi caldamente di coinvolgere nel progetto Giovanni Rossi. L'uomo, affetto da una malattia reumatica cronico-degenerativa che ostacolava alcuni movimenti (soprattutto nella parte superiore del corpo), era ben conosciuto al Centro, a cui accedeva da diversi anni. Oltre ad essere una persona estremamente disponibile e comunicativa, era coinvolto in alcune iniziative di sostegno alla disabilità attivate presso il suo Comune, un piccolo paese vicino a Torino. Quando gli illustrai il progetto e gli domandai se fosse interessato ad intervenire, si mostrò entusiasta e mi chiese se fossi interessata a far partecipare anche alcuni ragazzi disabili che facevano parte della cooperativa da lui gestita. Acconsentii felice, nonostante presagissi che non si sarebbe trattato necessariamente di malattie rare. E' pur vero che, se avessi desiderato attenermi ai rigidi criteri di inclusione stabiliti dalle mie colleghe per il progetto di medicina narrativa, la partecipazione dei nuovi interlocutori sarebbe risultata superflua. Tuttavia, poiché il mio obiettivo era anche esplorare come il concetto si definisse, mobilitasse ed intersecasse con diversi vissuti di disagio, scelsi piuttosto di accettare la proposta di Giovanni.

Per facilitare l'organizzazione del colloquio, egli mi invitò presso il proprio domicilio, dove era presente anche la moglie, oltre a tre ragazzi disabili (uno dei quali era il figlio dei miei ospiti) di età compresa tra i venticinque e i trentacinque anni. Non appena giunta sul posto facemmo le presentazioni e condividemmo un caffè, prima di iniziare l'intervista vera e propria, che si svolse secondo modalità estremamente aperte ed informali (e che tuttavia potei registrare interamente). Inizialmente mi incentrai sul concetto di “disabilità” per favorire il coinvolgimento di tutti i partecipanti, ma anche per osservare come – e se - si sarebbe spontaneamente declinato il concetto di malattia rara all'interno dei discorsi così elaborati (avevo evidentemente illustrato gli obiettivi dei due progetti di ricerca, riferendomi specificamente alle “malattie rare”).

I tre ragazzi si soffermarono ampiamente sul concetto di disabilità, definendo che cosa per loro significasse. Tutti e tre insistettero ripetutamente nell'affermare che essa non avrebbe implicato alcuna distinzione rispetto ad una presunta “normalità”. *“Per me essere disabile non significa essere diverso dagli altri”* disse Paolo *“cioè, è essere uguale... in tutto e per tutto, con difficoltà o meno. Sia a livello sportivo, che a livello culturale. Da poco sto intraprendendo il servizio civile per integrarmi nel mondo del lavoro. Che è molto difficile per noi entrare nel mondo del lavoro. Io ritengo che non bisogna vergognarsi della propria personalità, di avere delle problematiche”*. Dal canto suo Marco sostenne che

la disabilità per me è come se non ci fosse, perché io mi muovo... sono... praticamente sono quasi autonomo, perché io sono sempre in giro. Giovanni lo sa, mi vede, tutti i lunedì... Faccio sport, ho conosciuto varie realtà di disabilità, quindi... Anzi siamo... siamo noi io penso che tentiamo di far uscire i ragazzi da fuori casa. Perché io la mia disabilità la vivo stando fuori.

Carlo, infine, riferì:

Per me invece la disabilità è più o meno, in linea di massima, è come hanno detto loro. Per me, la mia, per me, grazie a Dio, è molto... è molto leggera. Cioè è come se non me la sentissi, perché io essendo che sono sempre in giro, sono sempre a contatto con la gente. A parte che è da poco che sono in questo paese, da poche

settimane. Sono sempre stato... sono sempre di Torino, quindi. Sono sempre stato a contatto con il pubblico e *per me la disabilità non esiste*. Cioè, con qualunque tipo di persona parlo o vado in giro, per me gli dico sempre: “Stabiliamo subito delle basi a priori, non ti sentire a disagio, perché con me non c'è”.

Nessuno degli intervistati, comunque, fece riferimento alle cause o alle eventuali patologie sottese alla propria disabilità. Tale condizione era sempre descritta in rapporto ad un contesto sociale di riferimento, ed alla possibile integrazione con quest'ultimo (“sto intraprendendo il servizio civile per integrarmi nel mondo del lavoro”; “io la mia disabilità la vivo stando fuori”; “Sono sempre stato a contatto con il pubblico”). Pur nelle ambivalenze e nelle contraddizioni che a tratti emergevano dalle loro rappresentazioni, così, si coglieva lo sforzo di ricondurre le condizioni fisiche alle specificità individuali di un soggetto situato (per Paolo “la propria personalità” e le “problematiche”), evitando di aggregare queste stesse condizioni entro definizioni che avrebbero demarcato identità di gruppo e creato confini tra un “noi” ed una presunta alterità (in questo caso costituita dalla “normalità”). Lo sforzo di inquadrare la questione riportandola all'esperienza soggettiva piuttosto che a categorie generalizzanti, percorse tutto il colloquio.

Di fatto, l'unico a fare riferimento alla condizione patologica fu proprio Giovanni, che ad un tratto scelse spontaneamente di intervenire narrando la propria storia. Anche in questo caso, tuttavia, egli non nominò mai la patologia da cui era ritenuto affetto, né il concetto di “malattia rara” (che difatti non comparve in alcun punto dell'intervista). Anche lui, piuttosto, tornò ad inquadrare il proprio vissuto di afflizione concentrandosi sul rapporto tra il soggetto e il contesto e si soffermò, in particolare, su esperienze di isolamento e vergogna. Mi raccontò:

[...] voglio introdurti anche un po' *sulla mia malattia no?* [Io al CMID] mi sono trovato benissimo, anzi avessi avuto la fortuna di conoscerli, o che esistessero o che fossero esistiti tanti anni prima, forse la mia disabilità sarebbe stata ridotta, o per lo meno l'avremmo fermata in tempo. Mentre io... anch'io ho vissuto dei momenti critici. Perché all'età di tredici anni sono stato male e per me c'era il pallone era il Dio. Ma veramente. Nel senso che io giocavo a pallone mattina, mezzogiorno e sera, trascurando le scuole... Per me c'era solo quello. E quando sono stato male, che mi hanno tolto quello, mi hanno tolto tantissimo, ma veramente tanto. Perché era un po' la mia vita quella. Poi col tempo, per carità, mi

sono un po' ripreso, la malattia si era bloccata... Tanto che poi andavo abbastanza bene e avevo ricominciato a giocare a pallone. Però non più al livello che volevo. E... niente, finché poi all'età di venticinque o ventisei anni, dopo sposato, la malattia ha cominciato di nuovo a farsi risentire, finché... c'erano dei medici che non... non ti curavano perché.. non gliene fregava niente. Io avevo avuto dei medici – e ne avevo parlato anche proprio al CMID – dei medici molto illustri, *che però mi hanno sempre un po' deriso, proprio anche della malattia, no?* Addirittura una dottoressa – c'era anche presente mia moglie – mi ha detto che ero fortunato che non era ancora in carrozzina. [...] Comunque niente: grazie al CMID io ho cominciato ad avere dei sollievi a livello di dolore. Cioè io non dormivo più alla notte... difficilmente riuscivo a volte a stare in piedi se non pigliavo pastiglie, punture di Voltaren... tanto da arrivare a delle vere bombe, perché si arrivava a 200, 300 grammi di Voltaren al giorno! Perciò capisci che... invece conoscendo 'sti medici, perciò... Trovando, diciamo, più che altro, una famiglia di medici dove veramente fanno delle cose per chi ne ha bisogno... Siamo riusciti, diciamo, in un certo modo, *a bloccare parte della malattia. Non a guarirla, perché sarebbe bello! Però comunque a bloccare e non farla progredire, di modo che forse difficilmente andrò in carrozzina, morirò prima di andare in carrozzina! Però comunque questa è la situazione!* Però comunque diciamo che mi hanno aiutato molto. Non l'ho vissuta bene, ti ripeto. *Perché è brutto star male, è brutto sapere di avere una malattia, è brutto rapportarti.* Io mi ricordo sempre che mi ha battezzato il mio... mi ha fatto la cresima il mio padrino – era il papà di mio cugino, mio zio perciò, no? – e lui camminava con i bastoni. *Io mi vergognavo! Ma non capivo... Ero un ragazzino, ma io mi vergognavo. Non capivo che cosa voleva dire! E' quello che dicevo: la società quando vede 'sti ragazzi con la carrozzina... Non so se è vero... io mi ricordo di come ero io: io mi vergognavo!* Ma forse allora non c'era ancora questa disabilità parlata, non ne vedevi tanti... Io vedevo mio zio e mi faceva pena, però quando mi hanno detto: "Ti deve cresimare lui perché ti ha battezzato e da noi si usa così"... Io ho detto: "Va bene", non potevo dire diversamente. Però dentro di me io... In chiesa, con tutti i bambini. Perché una volta le chiese erano formate da cinquanta, cento bambini con tutti 'sti fiocchettini... Era bellissimo! Io con mio zio con... ora posso dire che io ho battezzato dei bambini... l'ultimo l'ho battezzato domenica, mio nipote.

Anche in questo caso, quindi, era l'esperienza socio-culturale a costituire il primo riferimento narrativo: le difficoltà di socializzazione del disagio (esperite da

Giovanni sin da bambino e poi ancora, da adulto, nell'incontro con alcuni medici ritenuti poco competenti) ed il sollievo nell'accoglimento conseguito al CMID. D'altra parte fu proprio il CMID l'unico riferimento, pure indiretto, alla rarità della malattia (peraltro non così immediato, se si considera che il Centro non si occupava esclusivamente di malattie rare). Anche nella parte restante della narrazione, poi, l'esperienza venne concepita in termini di disabilità, come evidente anche dal parallelismo proposto dal soggetto che pose la propria situazione in relazione a quella dello zio (paragone che evidentemente trascurava le particolari cause che li avevano resi tali). Giovanni sembrò quindi rifuggire qualsiasi tipo di categorizzazione biomedica, perseguendo lo stesso intento degli altri intervistati. Come loro, egli non intendeva contrassegnare il soggetto nei termini del patologico, cercando invece di evidenziarne le caratteristiche personali e le esperienze sociali, nel suo caso concepite soprattutto come difficoltà (poi risoltesi). E' forse anche per questo motivo che la definizione di "rarità", recante la percezione di una specificità, una differenza o un distanziamento sociale, venne evitata durante l'intero colloquio. Quest'ultimo si concentrò infine sulle difficoltà di iscrivere il vissuto di un "disabile" all'interno della quotidianità.

Quando io domandai ai miei interlocutori che cosa pensassero dell'accettazione sociale dei loro disagi, il colloquio si fece estremamente acceso. Giovanni intervenne immediatamente anticipando le risposte degli altri partecipanti e sottolineando le difficoltà, le battaglie e gli ostacoli alle pratiche di inclusione sociale da loro esperiti nella vita di tutti i giorni.

Potrei fare un'interruzione io su questo? *Perché dato che io li seguo molto... e io sono uno di loro oltretutto.* Poi io li seguo molto e li vedo. Loro direbbero... al primo impatto direbbero subito "no" perché è vero, *loro cercano di non vederla 'sta diversità, ma c'è 'sta diversità.* C'è nell... nell'ambito generale, se poi pigli la persona singolarmente non c'è più, perché chiunque ti dice: "No, no, non c'è problema..." Invece esiste [...] *Esiste ancora perché comunque il disabile, comunque, è sempre visto come una persona diversa. Anche se loro non si sentono diversi, no?* Perché la loro forza, il loro coraggio, la voglia di fare le cose, l'allegria che hanno non è paragonabile a un normodotato che si buca, che vive in mezzo a una strada... Cioè capisci? Loro sono molto, molto veramente reattivi su queste cose. E sicuramente al primo impatto ti direbbero: "No, non c'è perché vediamo che – come giustamente han detto - ci aiutano, perciò a chi chiediamo...". E' vero.

Ma a volte l'aiuto è quello fatto perché fa pena la persona. Ed è sbagliato capito? Chi vive invece insieme a loro, sa che... e li stimola (proprio la parola che ha detto lui: vengono stimolati) perché hanno delle potenzialità enormi! E le fanno le cose! A cominciare dalla gente che ha delle grosse difficoltà. Lui [si riferisce al figlio] non si riesce a muovere da solo, autonomamente, se non con la carrozzina. *Però la carrozzina sono le sue gambe. Lui l'ha capito, l'ha accettata come tanti ragazzi non l'accettano... Però... Però è vero: c'è questa diversità.* Era questo che volevo dire. Da parte loro, meno riscontrata perché vivono nell'ambito di amicizie, tipo me, tipo te, tipo persone che comunque ti vogliono bene e non li vedono pietosamente. *Come li vede la società.* Perché è vero: la società parla, parla, tutti si riempiono la bocca: "Ah, noi per i disabili". Diciamo che se però giriamo qualunque paese d'Italia: gradini, marciapiedi, buche, bancomat che non ci arrivi, negozi che non ci puoi entrare [...] Faccio un esempio banale: ma abbiamo letto sul giornale che c'è... qui nella zona hanno messo il pullman a chiamata. Il pullman a chiamata serve per chi ha bisogno, no? Ma se un disabile lo chiama non può salire sul pullman. Perché non è un pullman attrezzato per i disabili. Cioè capisci che... *nella società ci sono 'ste cose, sulla diversità* [...] Qui in Italia, per dirti, qui in paese dobbiamo caricarli in mezzo alla strada, al centro strada, per evitare di non cadere dentro le buche su marciapiedi larghi quaranta centimetri. Perciò: marciapiede quaranta centimetri, parcheggio, altro marciapiede di quaranta, buco grande e si rischia di cadere, com'è già successo. Ecco, questa è la mancanza di... di diciamo di... ma non privilegiarli, ma di avere... *Ma lascia perdere i disabili: ma parliamo degli anziani, delle mamme con i bambini in carrozzina...* Cioè di avere un occhio di riguardo sulla viabilità, in modo che tutti possano usufruire delle stesse cose.

Anche da quest'ultimo brano, così, si evince come i discorsi proposti da Giovanni, Marco, Paolo e Carlo, così, si impegnarono piuttosto in una decostruzione delle categorie in uso, sforzandosi di contrastare un atteggiamento culturale percepito come discriminante. La stessa assenza di strutture, infrastrutture e tutele per i soggetti disabili venne concepita come assenza di attenzione per soggetti che sfuggivano in vari modi una presunta norma, e che non erano necessariamente affetti da una patologia biomedica (ad evidenziarlo, il paragone con le condizioni di bambini nei passeggini e anziani in carrozzina). Lo sforzo narrativo, quindi, constava proprio nel non connotare le categorie di "disabilità", "malattia" e "malattia rara" come termini di per sé distintivi, caratterizzati da vissuti ed

esperienze che istituissero delle soglie differenziali. Considerando le esperienze individuali in questa prospettiva, essere sarebbero invece state equiparabili a qualsiasi vissuto personale – sempre singolare ed esclusivo – a patto che fossero poste condizioni socio-culturali tali da consentire a tutti l'esercizio di un'eguale *agency*.

In questo senso, dunque, la “rarietà” quale condizione caratterizzata da alcune esperienze costanti sembrava ancora una volta venir meno o, meglio, emergere nella sua dimensione socio-culturalmente costruita (e a tratti persino controproducente per alcuni). Fu a questo punto, ritornando sulle storie difformi e discordanti che avevo raccolto sino a quel momento, che iniziai a chiedermi come fosse possibile inquadrare un oggetto di studio così contraddittorio da un punto di vista antropologico.

5.2. Malattie rare: quale distanza dall'esperienza?

Ancora una volta le malattie rare erano mi erano apparse come un insieme di esperienze difficilmente inquadrabili. Mi parve significativo ricordare che, nonostante tutti gli intervistati sapessero che i nostri incontri vertevano su di esse, ben di rado le citarono esplicitamente, concentrandosi piuttosto sulle specifiche categorie diagnostiche. In questo modo il “boundary object” individuato di Huyard (2009a) – quell'oggetto sufficientemente plastico da “adattarsi alle necessità locali e tuttavia sufficientemente robusto da mantenere un'identità comune nelle diverse situazioni” (Griesemer, cit. in *ibidem*)¹⁸⁵ – sembrava sfaldarsi sempre più mano a mano che andava declinandosi nelle singole esperienze soggettive. Esso assumeva confini imprecisi, mutevoli e a tratti così indistinti da arrivare quasi a dissolversi. Mi chiesi dunque se la categoria, ormai riconosciuta a livello normativo e socio-politico, assumesse anche un'efficacia nel rendere conto del vissuto dei soggetti afflitti o se tendesse, piuttosto, ad esercitare una sola funzione biopolitica, atta a ricondurre la polidimensionalità dei vissuti, altrimenti irriducibili, ad una tassonomia biomedica condivisa. In altri termini, mi interrogavo su quanto il concetto si avvicinasse all'esperienza dei malati e quanto se ne discostasse, attenendo piuttosto all'esperienza dei professionisti socio-sanitari e dei decisori politici. Recuperai così la definizione di Geertz (che a sua volta si era riferito alla di-

¹⁸⁵ In merito alle malattie rare come *boundary objects* si veda il Capitolo I del presente lavoro.

stinzione proposta dallo psicoanalista Heintz Kohut) secondo la quale un “concetto vicino all'esperienza”

è, sommariamente, un concetto che chiunque - un paziente, un soggetto, nel nostro caso un informatore – può utilizzare naturalmente e senza sforzo per definire ciò che lui e i suoi colleghi vedono, sentono, pensano, immaginano e così via, e che comprenderebbe prontamente quando utilizzato in modo simile da altri (Geertz, 1988: 73).

Un concetto “distante dall'esperienza”, invece, rimandava a ciò che “uno specialista qualsiasi – un analista, uno sperimentatore, un etnografo, persino un prete o un ideologo – utilizzano per fare avanzare i loro obiettivi scientifici, filosofici o pratici” (*ibidem*).

A differenza di Geertz, che ricorse ai due strumenti analitici per riflettere criticamente sulla pratica antropologica, io me ne servii per concepire in che modo il mio oggetto di studio si articolasse all'interno del campo di sapere/potere in cui mi stavo muovendo. Comprendere se le malattie rare potessero definirsi concetti vicini all'esperienza degli afflitti (e pertanto in grado di costituire per loro un idioma comune) o se fossero invece lontane dalla loro esperienza e piuttosto vicine al sapere/potere degli specialisti (che ne avrebbero fatto uso per “fare avanzare i loro obiettivi scientifici, filosofici o pratici”) mi appariva più che una mera speculazione intellettuale. La distinzione infatti avrebbe aiutato a comprendere come il concetto agisse in quella specifica arena politico-culturale. Inoltre mi avrebbe consentito di evidenziare quali forze si mobilitavano nel controllare tale processo. Evidentemente la demarcazione tra i concetti proposti da Geertz, come ricordò egli stesso, “è una questione di gradi, non una opposizione polare” (*ibidem*). Ad interessarmi, infatti, era proprio la misura in cui le malattie rare risultavano salienti per i diversi soggetti in campo. Decisi quindi di ripercorrere le storie degli utenti intervistati al CMID per esaminare tale aspetto.

I soggetti incontrati presso il Centro, come anticipato, rispondevano a precisi criteri di campionamento, pertanto sarebbe stato ragionevole presumere una certa omogeneità tra le loro esperienze. Peraltro, l'analisi che le altre ricercatrici del progetto di medicina narrativa condussero sul materiale raccolto (svolta mediante un approccio “fenomenologico” secondo l'interpretazione procedurale di

Colaizzi¹⁸⁶) sembrava aver effettivamente individuato una serie di trame ricorrenti nella maggior parte delle narrazioni¹⁸⁷. Tale analisi evidenziava nell'esperienza della maggior parte degli afflitti: un forte ritardo diagnostico; un senso di incertezza dovuto alla mancanza di comprensione dell'afflizione; l'attribuzione di diagnosi come strumento atto a far rientrare il problema nell'ordine del conoscibile; le difficoltà di convivenza con i sintomi impattanti sulla quotidianità; l'ansia connessa all'andamento discontinuo delle patologie (caratterizzate da fasi di latenza e fasi di

¹⁸⁶ Le altre ricercatrici consideravano la fenomenologia "un approccio di ricerca qualitativa applicabile allo studio dei fenomeni che influenzano la pratica infermieristica. I ricercatori utilizzano questo metodo per descrivere le esperienze così come sono vissute; queste in termini fenomenologici, sono chiamate appunto esperienze vissute o esperienze di vita o vissuti esperienziali" (Russel, 2004: 212). Il testo di Russel, qui citato, è uno tra quelli che mi vennero suggeriti per formarmi a questo tipo di approccio. Esso concepiva la fenomenologia come un metodo di ricerca - la "ricerca fenomenologica" - attraverso cui sarebbe stato possibile scoprire e descrivere "in modo sistematico la struttura del significato interno o le essenze di un'esperienza che sono catturate attraverso lo studio dei particolari o casi di esperienze così come sono vissute" (*ivi*: 217). Per perseguire questo scopo si procedeva all'individuazione di un campione, alla raccolta dei dati, ed alla loro analisi (caratterizzata dall'"immersione nei dati da parte del ricercatore"). La fase di immersione (nel materiale raccolto, non tanto sul campo) avrebbe permesso allo studioso di inserirsi "nelle descrizioni dei partecipanti per identificare i temi, le essenze o le strutture dei significati dei vissuti esperienziali" (*ivi*: 223). Da notare che l'intero approccio poteva poi avvalersi di diverse metodologie, tra cui le mie colleghe scelsero quella di Colaizzi. Secondo il testo di Russel il metodo di Colaizzi presupporrebbe le seguenti fasi: "1) Descrivere il vissuto esperienziale in studio. 2) Raccogliere le descrizioni dei partecipanti sull'esperienza vissuta. 3) Leggere tutte le descrizioni dei partecipanti sull'esperienza vissuta. 4) Estrarre affermazioni significative. 5) Articolare il significato di ogni affermazione significativa. 6) Aggregare i significati in gruppi di temi. 7) Scrivere una descrizione esaustiva. 8) Ritornare dai partecipanti per validare la descrizione esaustiva. 9) Immettere ogni nuovo dato emerso durante la validazione per una descrizione esaustiva finale". Ciò che non mi convinceva di questo approccio era però la presunzione di poter perseguire un'"analisi incondizionata" (*ivi*: 219), soprattutto grazie al meccanismo di *bracketing*. Secondo tale meccanismo il ricercatore, prima della raccolta dati, avrebbe dovuto eseguire "un'autovalutazione riflessiva" e articolare "le assunzioni, le conoscenze e le idee con cui ci si avvicina al progetto di ricerca" per poi "sospendere e 'mettere tra parentesi'" tali elementi, in modo da permettere, appunto, "un'analisi incondizionata dei vissuti che emergono nei partecipanti" (*ibidem*). Nella mia ottica tale pratica occultava le dimensioni di selezione e costruzione sempre e inevitabilmente attivate dal ricercatore (specialmente nel momento di individuazione delle "affermazioni significative", di articolazione del significato, e della sua aggregazione entro gruppi di temi). Nel lavoro condotto dalle mie colleghe, in particolare, esse mi parvero individuare tematiche ed assunti già evidenziati in letteratura, contribuendo così ad una peculiare produzione discorsiva sulle malattie rare. Per contro, esse tesero a trascurare ciò che tale produzione lasciava normalmente in ombra.

¹⁸⁷ Seguendo il metodo selezionato le ricercatrici aggregarono le affermazioni da loro ritenute significative in una serie di temi ("percorso di malattia"; "convivere con la malattia"; "vivere la quotidianità"; "rapporsi agli altri"; "rapporto con gli operatori"), a loro volta suddivisibili in alcuni elementi essenziali. In seguito offrirono un'interpretazione di tali risultati, che avrebbe reso conto delle esperienze descritte dai malati. Come già accennato, tuttavia, io ritenni che essa rispecchiasse una retorica tipica di una peculiare produzione discorsiva inerente alle malattie rare. Mi sembrava però che mancasse di esplorare gli elementi che contraddicevano quest'ultima e che invece avrebbero aiutato a decostruirla, rendendo conto delle dinamiche politico-economiche e delle forze socio-culturali che vi agivano.

ripresa); il tentativo di perseguire una normalità; la ricerca di contatti con le associazioni di pazienti; il percepito positivo rispetto all'accoglienza fornita dal CMID. A mio parere, tuttavia, tali considerazioni risultavano solo parziali. Se è vero infatti che alcuni intervistati testimoniarono tali aspetti, altri li contraddissero radicalmente. Inoltre, elementi simili a quelli sopra descritti si ritrovavano anche nei racconti di soggetti affetti da malattie cronicodegenerative non rare. Non a caso, le stesse ricercatrici affermarono che la condizione di rarità non veniva descritta come elemento particolarmente problematico dai malati, e che le tematiche emerse, più che mostrare una specificità rispetto alle malattie rare, risultavano sovrapponibili a quelle di molte persone affette da malattie cronicodegenerative.

Mi domandavo dunque se la selezione dei temi significativi da loro operata non si inserisse esattamente all'interno di quei meccanismi socio-culturali di produzione del sapere per cui taluni specialisti costruivano la rarità “per fare avanzare i loro obiettivi scientifici, filosofici o pratici” (*ibidem*), trascurando però la distanza che un simile concetto poteva assumere dall'esperienza degli afflitti (o almeno da quella di alcuni di loro). Attingendo alle mie osservazioni, ai diari di campo ed alle stesse interviste, decisi quindi di ripercorrere l'estrema varietà delle esperienze che incrociai al CMID, per esplorare i ruoli, le funzioni e gli obiettivi che vi rivestivano le malattie rare o, eventualmente, per constatarne la limitata salienza. Analizzai così le rappresentazioni che gli intervistati fornirono della propria esperienza di malattia: le descrizioni dei segnali somatici e delle influenze di questi ultimi sulle pratiche quotidiane; i processi di soggettivazione che venivano attivati; le eziologie attraverso cui venivano interpretati i disagi; le modalità con cui questi ultimi venivano socializzati.

Segnali somatici e pratiche del quotidiano

I segnali somatici che i miei interlocutori identificarono come sintomi dei propri disagi, risultavano variegatissimi sia come collocazione, sia come intensità, sia come rapidità d'insorgenza. Tale variabilità era spesso indipendente dalla categoria nosologica che codificava l'afflizione di cui erano portatori: soggetti con eguale diagnosi potevano descrivere segnali differenti, mentre individui con patologie distinte potevano essere accomunati da percezioni simili.

Tra i racconti dei primi disturbi attribuiti alla propria malattia, alcuni utenti evocarono fastidi vaghi e indefiniti, che costituirono tuttavia campanelli di allar-

me tali da indurli a cercare il supporto di medici specialisti. Il signor Bianchi, un uomo distinto, in pensione, molto garbato pur nelle sue frequentissime ed inattese visite al Centro, riconduceva la prima sensazione di disagio ad una serie di “dolori al cuoio capelluto”. Egli fu poi ritenuto affetto da una particolare forma di vasculite a tarda insorgenza, associata a probabili alterazioni del sistema immunitario. Mostrandomi ripetutamente le fotocopie della cartella clinica e tentando spesso di ricorrere a un linguaggio biomedico, mi raccontò:

I primi sintomi sono stati *dolori al cuoio capelluto*. Proprio i primissimi. Poi dopo i sintomi si sono estesi anche alla *mandibola, alle arterie temporali* e poi ancora successivamente, ma non subito, alla *lingua* – che erano i dolori più forti, alla lingua – e alla *gola* [...] Tant'è vero che sono andato anche dal dentista, per vedere che non c'era qualche infezione, invece no. [...] Però ripeto il dolore più forte era quello alle tempie. Quello è stato. E alla lingua. Alla lingua, ripeto, mi è arrivato molto più tardi, ma era... un dolore più forte.

Anche la signora Neri, ritenuta affetta da una vasculite di altro genere, identificò una serie di primi, vaghi segnali che avevano interessato la zona dell'orecchio e della gola, sino a spingerla a consultare diversi specialisti. Nel corso del nostro incontro, tuttavia, la sua narrazione andò articolandosi sempre più, evocando in seguito una quantità di percezioni, disagi e malesseri assai più variegati. La paziente era una donna sulla cinquantina, di bell'aspetto, spiritosa ed arguta, molto sicura di sé, affermata sul lavoro, indipendente e vivace. La conoscevo ormai da parecchio tempo e spesso scambiavamo chiacchiere e battute scherzose in segreteria. Nonostante ciò, fino al momento del nostro colloquio sapevo ben poco della sua vita privata, del suo stato di disagio, del percorso che l'aveva condotta al CMID e dei sintomi che l'affliggevano. Mi narrò in quell'occasione:

Io ho cominciato a non stare bene nell'autunno del 2006; i sintomi che avevo sembravano abbastanza banali: *avevo un bruciore nel centro della fronte, sopra il naso e avevo un bruciore ad un orecchio*. Mi faceva malissimo. Banale. Sono andata da un otorino, sembrava fosse un'otite. Mi han dato delle... delle pastiglie, non ricordo più, comunque non mi è passato. Sono andata da un altro otorino e mi hanno fatto fare una TAC e una risonanza e da lì si è scoperto che io *avevo una ciste nel cavo rino-faringeo* che sembrava non c'entrasse nulla con l'orecchio, con... con la fronte.

Ho fatto degli esami per fare l'operazione: gli esami del sangue erano perfetti [...] e ho fatto la lastra al polmone e *sul polmone c'era un'evidenza*. Panico. [...] In effetti c'era proprio quest'evidenza di questo nodulo che loro mi hanno fatto vedere attraverso lo schermo, perché c'era questa macchina molto nuova rispetto all'altra e attraverso il computer mi hanno fatto proprio vedere. Era nel centro del polmone destro, non si sapeva. Rotonda, carina, bella. [...] *Ovviamente io non ho mai avuto niente. Ovviamente io sono sempre stata bene! Ma sempre! E' questo il fatto*. Sol tanto questo problema, ecco, che è stato così... così forte che mi ha fatto fermare. Poi, allora, da lì è cominciato: ho fatto tutta una serie di esami vari e diversi [...] la PET cos'ha detto? Ha detto che quel nodulo non era assolutamente nulla, per cui poteva essere la cicatrice di una polmonite trascurata... trascurata, non riconosciuta, non considerata. *Mentre invece c'era un'altra cosa sull'apice del polmone destro* [...] Punto interrogativo. Che non si sapeva cosa fosse.

Dalla medesima patologia era ritenuto affetto anche un uomo all'incirca della stessa età della signora Neri, Rossetti, che come lei mi aveva narrato di segnali corporei piuttosto blandi in origine, per quanto dissimili da quelli della donna. Rossetti, già paziente del Centro ben prima del mio arrivo, era in confidenza con molti medici coi quali aveva rapporti del tutto informali. Il recente aggravarsi della sua condizione, peraltro, lo portava ad accessi frequenti e spesso a ricoveri in altri reparti, in alcuni casi seguiti da interventi chirurgici. Ad ogni modo, io non ero in confidenza con lui nonostante avessi ben presente chi fosse. Durante il nostro colloquio, che si protrasse per ore, egli fu disponibilissimo e mi narrò in dettaglio la propria storia, corredata da interpretazioni del proprio stato di malattia che talvolta si discostavano dall'analisi biomedica (alla quale tuttavia egli non mancò mai di rivolgersi per la gestione degli aspetti terapeutico-farmacologici). In merito ai primi segnali mi narrò:

è iniziata... ma in maniera abbastanza così, subdola. Nel senso che, devo dire, non mi ha dato dei gran segnali. Ha iniziato che sembrava tipo un'influenza, essenzialmente per me era un'influenza. Un po'... l'unica questione per cui poteva essere differenziata da un'influenza era che qualche giorno prima del ricovero, poi, niente, io avevo *dei dolori articolari* che non erano fermi nello stesso posto, cioè: avevo il ginocchio... e mi doleva il ginocchio; una volta il ginocchio, una mattina mi alzavo con la spalla, eccetera, eccetera. *Infatti l'ultima volta che ero andato in*

montagna non riuscivo a trascinare la gamba: avevo il ginocchio che sembrava il ginocchio rotto e... quindi ho detto: "Qui, probabilmente c'è qualcosa che non va".

Se il signor Bianchi, la signora Neri e Rossetti avevano rievocato alcuni segnali generici, inizialmente piuttosto blandi, che quasi per caso li avevano condotti a sottoporsi ad una serie di indagini, per altri pazienti l'intensità e l'immediatezza dei segnali fu del tutto differente.

Antonia, una donna di circa quarant'anni affetta da un'altra forma di vasculite autoimmune, aveva manifestato disagi decisamente più severi, tali da condurla rapidamente ad una serie di ricoveri seguiti da alcuni interventi chirurgici urgenti. Con lei effettuai due interviste, anche perché aveva un gran desiderio di raccontarsi e, anche in questo caso, eravamo già solite chiacchierare presso la segretaria del CMID. Era una donna molto sportiva, dall'aspetto quasi mascolino, che viveva da sola dedicandosi esclusivamente al proprio lavoro (quando le condizioni di salute glielo consentivano). Non aveva un livello di istruzione elevato e la professione alla quale era molto legata implicava un'attività manuale e fisica in generale. Quando si presentava al Centro appariva sempre estremamente gentile e amichevole e si sforzava, fin esageratamente, di creare un rapporto di confidenza con gli operatori (a noi più giovani dava sempre del "tu" chiamandoci per nome). Nel contempo, però, risultava ansiosa, inquieta, spesso confusa rispetto alle indicazioni terapeutiche o burocratiche che le venivano suggerite. Era di certo scarsamente avvezza ai meccanismi esplicativi biomedici, che pure si sforzava diligentemente di memorizzare. In merito alla comparsa del disagio mi raccontò:

Eh, ho incominciato dall'intestino, cioè non... mi sono resa conto che non funzionava l'intestino... [...] Avevano il sospetto che era un tumore, perché io praticamente: dimagrivo a vista d'occhio; non mangiavo perché sapevo di non andare di corpo; mi si gonfiava l'addome, la pancia... dolori allucinanti... [...] e poi dopo un mese mi è venuta la risposta che è un dolicomegacolon con stipsi cronica grave e dunque hanno escluso il tumore [...] Perché ho fatto due volte il blocco intestinale, mi hanno ricoverato [...] Avevo la pancia tutta gonfia! Sono andata al Pronto Soccorso, non mi potevano neanche girare nella barella! Dolori allucinanti, la pancia tutta viola... [...] Mi hanno salvato per opera dello Spirito Santo. Però

alla fine ho detto: “Boh! Ho solo l'intestino malato'. Poi all'improvviso [...] dolori fortissimi allo stomaco [...] Alla fine [il dottore] mi rifà la gastro e *praticamente viene fuori che ho di nuovo Helicobacter Pylori; in più con [molte] ulcere [...] e avevo un'ulcera duodenale.* Alla fine dicevo: “Ma come mai si sta ammalando questo stomaco?” Non riuscivo a spiegarmi come mai lo stomaco si stesse ammalando! [...] Praticamente [il dottore] mi ha fatto cinque gastro. Che prima due volte Helicobater Pylori, poi ulcera duodenale, poi gastrite cronica... e poi con l'ultima... con l'ultima gastro [...] *ristagno di cibo nello stomaco – questa era la diagnosi – con reflusso gastroesofageo con ernia iatale e valvola del cardias.* [...] Allora io dicevo [al dottore]: “Ma... ma com'è?” Ho detto: “Per fare due Helicobacter Pylori” ho detto “all'improvviso” ho detto “viene fuori tutto questo dramma?” “Eh mah... Antonia, non so...” Ma lì ancora non sapevano che c'era questa malattia.

Ancora differenti e persino più severi furono i primi segnali descritti da Katia, costretta a ricoveri urgentissimi nelle sale di rianimazione ospedaliere. Nel suo caso si trattava di una patologia di altro genere, assai più rara delle precedenti. Anche la signora frequentava il CMID da moltissimi anni: aveva assistito alle origini del Centro, dal momento che era già seguita dagli specialisti che sarebbero stati i fondatori del servizio. In merito ai propri disturbi mi raccontò:

La prima grossa crisi che avevo avuto, appunto, è stata un pomeriggio [...] ecco perché poi ero finita a fare un sacco di esami. Mio marito era rientrato da lavorare, *io ero nera come i pantaloni che porto. Priva di conoscenza...* quindi avevamo fatto... aveva fatto intervenire il 118, questo 118 non arrivava... La discussione...

ILARIA: Ma tu eri cosciente nel frattempo?

KATIA: No. Sono... ho ripreso un po' conoscenza dopo che... che comunque mi ha sparato una fiala di adrenalina – che vuoi o non vuoi l'adrenalina, se c'è ancora un'attività cardiaca sotto, vuoi o non vuoi ti... ti risveglia o quello che sia – appunto, le discussioni tra mio marito e il medico del 118 [...] Comunque poi... lasciamo stare. Questa... questa... [...] Poi...

I: Un'altra crisi così?

K: *Sì, altre due. Altre due.* Portata via come un sacco di patate. Portata al Pronto Soccorso qui. [...] va beh, tutto [l'anno successivo] *è stato un'altalena, un altalenante di... di crisi [...]. Entra ed esci dal.. dalla camera di rianimazione. E' stato un anno difficilissimo.*

E' forse sufficiente questa sommaria rassegna di narrazioni per rendersi conto dell'ampio ventaglio descrittivo proposto dagli intervistati (dalle diverse collocazioni corporee dei segnali alle variazioni nella loro intensità, dalla comparsa progressiva dei disagi alla loro insorgenza rapida e improvvisa).

Evidentemente una simile eterogeneità non poteva che tradursi in vissuti profondamente differenti. In alcune situazioni, come quelle descritte da Katia, il disagio aveva implicato effettivamente una crisi dell'essere-nel-mondo, un dolore in grado di rompere "gli ormeggi che legano l'individuo alle sue attività familiari", rendendo difficile la relazione con i prossimi sino ad eliminare o diminuire "il gusto di vivere". (Le Breton, 2007: 24). In questi casi la sofferenza ostinata, sintomo di una patologia da curare, aveva imposto a tutti gli effetti una metamorfosi, trasformandosi in una "potenza colossale che rode l'individuo e gli comanda la sua condotta, frantumando in un attimo aspetti specifici della sua antica rispettabilità, eventualmente la sua reputazione di uomo solido, manifestatasi in altri tempi"¹⁸⁸ (*ivi*: 23).

In altre narrazioni, però, il fenomeno somatico in sé sembrava quasi aver scarsa rilevanza. Più che altro erano le conseguenze che esso andava procurando (imponendo, ad esempio, gravi impedimenti alle pratiche quotidiane) che sembravano acquisire importanza. In questi casi gli aspetti più salienti dell'afflizione risultavano proprio le limitazioni nella conduzione di alcune attività. Costitutiva del disagio diveniva allora l'impossibilità di assolvere a certi compiti o, ancor più specificamente, a certi ruoli sociali. La signora Marrone, ad esempio, fu esplicita nell'evidenziare come il disagio si sostanziasse per lei nell'impossibilità di attuare una serie di pratiche incorporate da sempre, quali lo stendere, il cucire, il ricamare: "Allora, il primo sintomo l'ho avuto nel '95, esattamente non lo so, ma d'estate perché stendevo... Giustamente perché *non riuscivo più a stendere con le mollette. Cioè, a spingere*". In questo caso la

¹⁸⁸ Il testo di Le Breton propone un'ampia trattazione del dolore in senso antropologico, dove esso emerge non solo come mera funzione anatomico-fisiologica, bensì come vissuto fortemente informato da elementi sociali, culturali, personali e contestuali che ne modificano il significato e, di conseguenza, la percezione da parte del soggetto. Nel Capitolo Primo del testo, specificamente incentrato sulle "esperienze del dolore", Le Breton propone una sorta di fenomenologia del dolore, ove ne vengono esaminate alcune forme e manifestazioni. Il dolore emerge qui come un fenomeno comunicabile, tale da strappare da sé e rendere estranei agli eventi, rimandando all'immagine di una morte incisa nell'esistenza (Le Breton, 2007: 35).

malattia venne rappresentata specificamente attraverso la perdita di un'abilità, che si sarebbe esacerbata nel tempo. Non a caso la paziente proseguì:

Una volta passavo tanto tempo seduta sulla sedia, perché mi piaceva da morire lavorare a maglia e fare tutti i disegni, no? *Adesso non posso più*, perché non... Cioè, mettere tutti i punti, toglierli... Già lavorare comincia a diventare un po' brutto. Ci riesco, volendo. Poi bisogna cucire [...] E allora, boh... difatti non... non faccio più quello. Cucire, una volta mi facevo i vestiti, ma niente di complicato, eh!, la gonna...[...] *Poi sapevo l'orlo, sapevo ricamare... Sapevo... So! So sempre ricamare, la teoria ce l'ho sempre: ricamare! Però, adesso... [...] Dunque tutti 'sti lavori qua che mi occupavano anche abbastanza non li ho più.*

Per la signora Marrone la malattia rara fu dunque la perdita di una serie di competenze incorporate che generarono peraltro forme di dipendenza, prima mai esperite, nei confronti del marito e, più raramente, dei figli. La donna si trovò inoltre costretta ad abbandonare le consuete mete turistiche o a ricorrere a specifici ausili per deambulare, illustrando come la consueta relazione col mondo andasse per lei decostruendosi, sino a darle la percezione di essere "inchiodati a un corpo differente dal proprio sé e indocile" (*ivi*: 22).

Tuttavia se queste storie, in un modo o nell'altro, parevano confermare l'assunto di una rarità tale da indurre una profonda crisi all'essere-nel-mondo individuale, di fatto non mancarono narrazioni contraddittorie. In tali situazioni la malattia rara appariva tutt'altro che stravolgente e persino la sua comparsa non sembrava aver suscitato particolari trasformazioni. In alcuni interviste ero io stessa a ricercare, forzosamente, una dimensione traumatica che in effetti non si era realizzata.

La signora Giuliacci, una donna anziana in follow-up presso il Centro da otto anni, presentava una serie di condizioni somatiche definite da una doppia diagnosi (una sclerosi sistemica progressiva accompagnata da una patologia non rara a carattere autoimmune e cronico-degenerativo). La paziente, tuttavia, non riferì disagi eccessivamente problematici. Mi spiegò: "*gli unici sintomi sono che quando fa freddo mi vengono le mani un po' bianche oppure un po' viola. Soprattutto le ultime [dita]. Difatti rimangono sempre un po'... anche quando io vado al mare, questa parte qua rimane sempre più chiara rispetto [al resto del*

corpo]". Aggiunse poco dopo: *"L'unico fastidio è che quando mangio... ad esempio, se io mangio del cioccolato, lo posso solo più mangiare a casa, perché mi diventa la bocca talmente nera! Proprio si attacca ai denti, mancando questa saliva..."*. Da notare che la malattia rara diagnosticatale coincideva con quella attribuita alla signora Gialli, eppure andava concretandosi in un'esperienza profondamente dissimile. Per la signora Giuliacci la sclerodermia non richiama dolori intollerabili o timori all'idea di dover uscire di casa, bensì un cruccio estetico (le mani bianche o viola e la bocca nera) o, tutt'al più, un fastidio temporaneo.

Per altri intervistati, infine, la malattia rara risultava quasi asintomatica, sino ad arrivare a identificarsi con il loro "modo di essere". In questi casi, essa sembrava connaturata al vissuto soggettivo e non si manifestava né con un primo segnale traumatico, né con un'impossibilità pratica. Era stata la sola diagnosi biomedica a decretarne la presenza.

Il signor Bruni, un uomo di bell'aspetto che dimostrava meno dei suoi quarantacinque anni, era affetto da una patologia genetica individuata nell'infanzia. Egli mi raccontò:

Quando ho avuto i primi problemi non mi ricordo, perché ero bambino, in realtà non... non ho grandi ricordi di... devo aver avuto dei problemi di emorragie e quindi... poi ero stato visitato e mi era stata diagnosticata questa cosa. *Ma devo dire che, diciamo, non l'ho mai vissuto come problema*, al di là del fatto che ero spesso in ospedale, più spesso di altri bambini quindi... non era piacevole. Poi non ricordo quali erano, magari, le sensazioni del momento, però c'era questa consapevolezza di avere qualcosa di diverso, di... problematico [...] Poi negli anni successivi in realtà quando ho cominciato a essere trattato *non ho mai avuto grossi problemi o sintomi particolari che mi facessero sentire la mia condizione come una cosa diversa*. Diciamo che quello... è una cosa che poi... ho avvertito molti anni dopo, nel senso che per molti anni, poi, anche quando ho iniziato a lavorare non ci ho neanche fatto più caso. Non ci ho neanche più pensato, perché poi del resto *per me certi sintomi erano la normalità*, per cui non avevo la percezione di essere malato. *Non erano cose che... non potevo camminare o mi impedivano di fare qualcosa, quindi è difficile dire quali erano i sintomi, perché per me quella è la normalità*.

In questa narrazione pareva che la diagnosi precoce avesse evitato di far percepire

la patologia come un vero e proprio disagio. Questa non aveva significato, per l'intervistato, un passaggio da uno stato ritenuto fisiologico ad uno patologico. Così, poiché il narratore (come tutti) tendeva a rappresentare la propria esperienza in termini soggettivi, la mancata percezione di una sopraggiunta anomalia, annullava del tutto la sensazione di essere un “malato”. Per quanto concerne la rarità, poi, egli non sembrava percepirla, soprattutto poiché non concepiva se stesso rapportandosi ad una popolazione media o ad un dato statistico di frequenza, quanto piuttosto rappresentando la propria esperienza di vita che, come si è detto, gli risultava del tutto consueta. Più che in altre storie, quindi, il concetto di “rarità” sembrava qui dissolversi sino a perdere consistenza.

Considerazioni simili furono ancor più evidenti nell'intervista a Giorgio, un ragazzo poco più che ventenne affetto da un disturbo renale sin dall'infanzia. Durante il nostro incontro, durato circa un quarto d'ora, faticai moltissimo a farmi raccontare la sua esperienza di disagio, e ancor di più di disagio “raro”. Se in un primo momento queste difficoltà mi posero una serie di dubbi rispetto alle mie competenze etnografiche e all'utilità del nostro colloquio, iniziai ben presto a considerare la situazione da un altro punto di vista. Leggendo e rileggendo la trascrizione dell'intervista, infatti, mi resi conto che Giorgio riteneva il suo vissuto assimilabile a quello dei coetanei in salute, piuttosto che a quello di un ipotetico gruppo di malati rari. Per questo motivo non riuscivano ad emergere tematiche salienti rispetto ad un vissuto di disagio. Mi disse infatti:

GIORGIO: *Da piccolo l'ho scoperta per caso...*

ILARIA: Ah, quindi già quando eri piccolo?

G: Sì, otto o nove anni. Perché giocavo a calcio e quindi per fare il certificato medico per poter fare l'attività sportiva ero andato dal pediatra. Aveva trovato la pressione un po' alta o forse qualcosa del genere e si era comunque un po' meravigliato, perché mi conosceva da quando ero nato e quindi ha detto: “Eh, come mai questa pressione alta? Dai, già che ci siamo facciamo altre analisi!” E quindi con... facendo anche l'esame delle urine avevo scoperto... questa cosa. *Però no, sintomi mai in realtà [...].*

I: Ho capito. E com'era stato quel periodo del sospetto della diagnosi?

G: No, in realtà, beh, *forse non me ne accorgevo nemmeno di quello che era veramente e quindi no, tranquillo, sempre stato tranquillo.*

I: E poi negli anni come... come... vivi?

G: *No, va beh comunque, non è una cosa che limita... Cioè, viaggio, esco, faccio tutto quello che voglio fare e quindi non mi pesa tantissimo [...] Non mi immagino senza... in realtà, senza... Boh!*

L'intervista a Giorgio, così, mi parve smaterializzare ulteriormente il concetto di malattia rara. Se per alcuni soggetti quest'ultima poteva, effettivamente, concretarsi in un improvviso dolore, in un senso di precarietà, in una crisi del quotidiano o in un profondo isolamento dal contesto socio-culturale di riferimento, in altre situazioni tale percezione mancava del tutto. In queste storie, la distanza del concetto dall'esperienza appariva evidente, poiché parlare di “malattia rara” non evocava un vissuto peculiare, né comune ad una particolare comunità (anche solo immaginata) di soggetti. A sancire tale constatazione fu ancora il colloquio con Giorgio che si concluse come segue:

ILARIA: E il fatto della malattia rara di per sé? Cioè il fatto di sapere che è una malattia rara ti... ti tocca? Perché appunto, in alcune di queste interviste, mi hanno detto: “Mah, il fatto che sia rara non...”

GIORGIO: Mah, sì, infatti, cioè... *Ci sono malattie che non son rare, ma che effettivamente non è che si curino tanto meglio.*

I: Certo. Quindi?

G: *Boh, no.*

I: No? Quello non lo vivi come problematico?

G: *No.*

L'attribuzione diagnostica e la configurazione di una soggettività malata

Un secondo elemento che i discorsi pubblici inerenti le malattie rare, così come l'analisi delle mie colleghe consideravano costante nelle esperienze dei soggetti affetti erano le lunghe tempistiche di attribuzione diagnostica. Peraltro, le stesse interviste condotte agli operatori sanitari avevano evocato la dimensione di dispersione e spaesamento avvertita dagli utenti prima di individuare un Centro di riferimento soddisfacente. Esaminando i racconti dei miei interlocutori, tuttavia, anche questo elemento sembrava rispecchiare solo una parte delle esperienze narrate (seppur prevalenti). Infatti se alcuni percorsi attivati dai miei interlocutori apparivano articolati e prolungati, altri, come si è visto, videro addirittura l'attribuzione diagnostica precedere la percezione del disagio. Per il signor Bruni e

per Giorgio, ad esempio, la diagnosi era occorsa per caso, quasi inaspettatamente.

E' pur vero che il senso di dispersione, le difficoltà di attribuzione di significato, la fatica nel recuperare un ruolo sociale dissoltosi con la comparsa dei dolori risultavano predominanti nelle narrazioni. Non soltanto perché il processo diagnostico era stato spesso confuso e prolungato, ma anche perché in alcuni casi le patologie attribuite agli utenti non apparivano loro definitive o soddisfacenti. Così, in molte interviste ricorrevano racconti di lunghe peregrinazioni alla ricerca di un senso (anche a diagnosi già occorsa), talvolta rappresentate simbolicamente da alcuni espedienti narrativi, ad esempio: "me li sono girati tutti, tutti" (signora Carli); "sentendo di qua e di là ho avuto un anno di depressione" (signora Giovannetti); "finché dopo parecchi passaggi e parecchio tempo e parecchia sofferenza" (signora Gennari); "prima non era stata scoperta per niente, perché giravo e giravo [...] e dove andavo: chi mi diceva che era depressione, che non dovevo più andare correndo perché era un tipo di paresi, di paralisi agli occhi..." (signora Luigini). Come era stato per gli operatori, poi, agli usi metaforici del "girare" (correlati ad una circolarità che era anche una simbolica assenza di direzione) si aggiungevano spesso i minuziosi racconti degli itinerari seguiti. Esemplificativo, anche in questo caso, fu il racconto di Rossetti che mi riferì:

Da lì ho fatto poi due biopsie polmonari, e dava tutto negativo: dava cellule necrotiche, ma non dava nessuna cellula tumorale o cellula atipica. E poi sono andato avanti e non si sapeva: vai di qua, vai di su, vai di giù... quando alla fine sono passato dalla Medicina in Nefrologia. Perché poi io sono entrato in Medicina nonostante il contatto che avevo avuto con un nefrologo (poi avevo un mio carissimo amico fin dalla nascita che lui lavorava in dialisi). E così parlando gli avevo appunto... veniva a trovarmi, gli raccontavo, ho detto: "Sembra che brancolino nel buio, non sanno che cos'è..." [...] Eh, ero un po' così nel limbo. Poi come dicevo questo mio amico ha parlato coi nefrologi [...] alla fine mi hanno trasferito in Nefrologia. Lì è stato... diciamo che quando mi han trasferito in Nefrologia... mentre prima la vivevo: "Stan cercando di scoprire"; quando mi hanno ricoverato in Nefrologia ho avuto la sensazione: "Se sono qua è perché sono malato veramente".

Il senso di dispersione fu qui espresso efficacemente da diversi elementi narrativi: alcune costruzioni metaforiche proposte da Rossetti ("brancolare nel buio", "vai di

su, vai di giù", "ero un po' così nel limbo"); l'effettivo spostarsi tra ospedali e reparti differenti; le diverse tecniche diagnostiche a cui si ricorse per addivenire ad un risultato (tecniche che si rivelarono inizialmente incapaci di significare l'esperienza). Diverse pratiche, così, sarebbero state attivate per "cercare di scoprire" una verità sfuggente, un senso opaco che tuttavia, come vedremo, non venne svelato in modo decisivo neanche con l'effettuazione di diagnosi. Ad ogni modo, il soggetto narrante concluse infine la sua vicenda ammettendo di essere interessato da una condizione patologica.

La consapevolezza di essere "malato veramente" risultava effettivamente una costante nelle storie di tutti i miei interlocutori, nonostante ciò venisse esperito, tematizzato e rappresentato secondo modalità assai differenti, quando non divergenti. Tutti gli utenti, a seguito dell'attribuzione diagnostica, avevano ridefinito la propria soggettività nei termini di un'individualità "malata", affetta cronicamente da almeno una patologia (per quanto secondo alcuni questa non fosse stata correttamente riconosciuta o, per lo meno, non del tutto). Tuttavia ancora una volta, nonostante la costante ricorrente nelle narrazioni, questa sembrava essere correlata più alla cronicità della condizione – che andava ormai connaturando l'esistenza futura – piuttosto che alla sua rarità. Inoltre, anche in questo caso la percezione del sé indotta dall'afflizione risultava estremamente variegata, difficile da inquadrare entro un'unica rappresentazione condivisa.

Evidentemente per gli utenti affetti dal disagio fin dalla nascita, ma anche per coloro che non esperirono violenti dolori o ricoveri urgenti, la percezione di essere malati non aveva apportato trasformazioni o crisi radicali. La signora Giuliacci, che come abbiamo visto non visse in modo particolarmente traumatico l'attribuzione di diagnosi (pur se doppia), mi comunicò che "No, a me [la malattia non ha cambiato il rapporto con me stessa] più di tanto, sinceramente".

Giorgio, come già riportato, arrivava a non riuscire ad immaginarsi senza "patologia". Sin dall'infanzia la sua identità era andata costituendosi anche in relazione alla definizione diagnostica, al punto che riferì:

In ospedale oramai mi sento più a mio agio! [...] sento amici magari: "No, io in ospedale non riesco a metterci piede! Anche solo l'odore!" Io, va beh, ormai sarà che mi sono messo in testa che voglio studiare medicina!" [...] Quindi proprio... Cioè non mi immagino. Da otto anni a adesso è sempre in ospedale. Una volta al

mese almeno ci vado. Normalità.

D'altro canto, molti soggetti testimoniavano invece un radicale processo di ri-soggettivazione occorso a seguito dall'attribuzione diagnostica. Anche in questo caso, tuttavia, le modalità di trasformazione risultavano molteplici e potevano slittare da una percezione critica, sino all'acquisizione di una maggiore consapevolezza. Inoltre, la profondità della metamorfosi variava da storia a storia: se per alcuni essa si sostanzialmente nella riorganizzazione delle pratiche quotidiane, per altri divenne un vero e proprio mutamento identitario, che implicò modificazioni estetiche, emotive, relazionali.

Rossetti raccontò di aver esperito inizialmente un senso di rivendicazione nei confronti del mondo, che gli apparve immediatamente come un debitore minaccioso. Ben presto, tuttavia, tale sensazione sarebbe stata rielaborata lasciando solo una traccia parziale:

subito nel... mi ha lasciato un po' come sentirmi in debito con la vita. Cioè mi sentivo che... perché tant'è che è toccato a me. A questo punto io dovrei essere, tra virgolette, risarcito. Risarcito che poteva essere non tanto dagli amici, ma quanto dalla fidanzata piuttosto che lavoro, eccetera eccetera. Poi dopo con l'andare del tempo ho capito che in effetti non era... cioè, non aveva colpa nessuno. Cioè era successo punto e basta.

Così, se in un primo momento il narratore esperì una percezione differente nei confronti delle dimensioni affettive e professionali, ben presto egli trovò un nuovo assetto che lo indusse a concepire il disagio come un evento casuale lungo la traiettoria della propria esistenza.

Nel caso della signora Neri, invece, il cambiamento risultò molto più incisivo sulla sua auto-percezione. Non solo le relazioni interpersonali, ma la sua stessa corporeità aveva subito un drastico mutamento, determinato contemporaneamente dall'attribuzione di diagnosi e dall'iscrizione del vissuto quotidiano entro precisi percorsi terapeutico-assistenziali che le imponevano determinati interventi. Ella narrò:

Perché effettivamente il mio viso adesso è diverso da prima. Non ero ancora

gonfiata tantissimo, ma ho cominciato proprio a gonfiare nel viso, nei contorni che sono ancora adesso così... *Io mi trovavo il naso diverso, ho il naso diverso. [...]* Perché quando io dicevo: "Mi guardo allo specchio e non mi riconosco!" Allora tutti hanno la tendenza a dirti: "Ma no, macché, non è vero!". E' vero! Cioè è inutile che tu mi dica che non è vero! *Io sono conscia e consapevole che non sono la stessa persona.* Adesso sono sgonfiata, sono dimagrita perché nel frattempo mi hanno diminuito il cortisone che credo che abbia fatto qualcosa. Sono andata da una dietologa nutrizionista, anche perché col cortisone ci sono questi problemi di... di diabete, per cui devo stare attenta anche a tutta un'altra serie di elementi, per cui questo ha fatto sì che... dunque, da fine giugno ad adesso io ho perso sette chili. E la dietologa mi ha detto anche che sono stata brava, perché mi dice che comunque non era grasso, chiaramente era tutto... erano liquidi, gonfiore che però io non sopportavo più addosso.

ILARIA: E quindi ha fatto una dieta?

SIGNORA NERI: *Però in viso io non sono ancora come prima! E mi vedo, lo... lo so! Lo capisco!*

La trasformazione, in questo caso, sarebbe passata attraverso una modificazione visiva, estetica e interiore insieme, al punto che la signora riteneva "di non essere la stessa persona". Più che la malattia rara in sé, fu però il percorso terapeutico imposto dalla codificazione diagnostica ad essere fautore della metamorfosi: il cortisone, le terapie, le nuove consulenze specialistiche (ad esempio quella dietologica) produssero diverse oscillazioni nel modo di essere della signora, senza più riuscire a ricondurla a ciò che era stata in precedenza. A questi interventi, peraltro, l'intervistata aggiunse la forte sensazione di un'artificialità ormai radicalmente iscritta nel suo essere, caratterizzato da uno stato quasi "cibernetico". Affermò:

Ogni tanto li devo sistemare [gli apparecchi acustici] perché si fermano. *Ma io sono abituata a convivere con queste cose. Un giorno o l'altro non lo so, mi faranno qualcos'altro di artificiale.* Adesso qualcuno mi prende in giro perché mi dicono che io vado solo più a pile! *Però finché vado a pile va bene.*

Se nessun altro soggetto intervistato si soffermò a tal punto su temi analoghi, è pur vero che molti evidenziarono una serie di trasformazioni fisiche correlate a

radicali modificazioni del proprio carattere, a nuove insofferenze, ad acquisite idiosincrasie.

La signora Carli era una donna ottantenne, solare, dedita alla famiglia e ai nipoti. Le fu diagnosticata una vasculite in associazione ad una forma di neuropatia e lei mi raccontò:

Chi mi conosce dice: "Era peggio di una tigre. Cosa le succede?" Dice che anche gli occhi, per conto suo, erano cambiati.

ILARIA: Ma anche quindi lo stato d'animo era...

SIGNORA CARLI: Sì. *Sono cambiata anche tanto di carattere, praticamente. Ero sempre allegra, sempre... anche le mie colleghe di lavoro mi dicevano: "Ma che strana! Come sei cambiata!" Ed era vero, perché mi sento... Adesso sono diventata un po' intollerante, sinceramente. Sono cambiata ancora di più.*

Anche la trasformazione percepita dalla signora Carli fu dunque radicale: riguardò alcuni elementi fisici (in particolare gli occhi), ma anche la dimensione caratteriale, l'attività quotidiana, la relazione con amici e colleghi e le pratiche performate, o non più performabili. L'intervistata aggiunse in merito:

Adesso infatti non mi sento più quella persona forte d'una volta, che riusciva a fare tante cose, diciamo, in un giorno o... non so, portare avanti tante cose: problemi dei figli, della casa... Adesso non... [...] Adesso no, mi stanco. Se devo fare quello, mettere a posto i documenti... Perciò ci sono tanti cambiamenti. Lo faccio, però è una cosa che mi stanca tanto. Adesso sono due o tre mesi che c'ho sempre quest'affare agli occhi.

Ancora una volta la signora evidenziò dunque come anche un singolo dato fisico veicolasse una molteplicità di significati: l'"affare agli occhi" (tra i segnali più evidenti e fastidiosi del suo stato di malattia) contemporaneamente riguardava il non essere più una "tigre", la debolezza acquisita, il senso di inabilità, l'insofferenza relazionale, la stanchezza.

Che i disagi introducessero vissuti negativi rispetto ai rapporti con gli altri, con ricadute sulla percezione del sé, fu narrato anche da altri interlocutori. Il signor Franceschini, un paziente quarantenne, artista fantasioso e assai interessato a iniziative di sensibilizzazione pubblica sulle malattie rare, fece riferimento ad

un'acquisita "cattiveria":

E' cambiato sì. E' cambiato sì. Tutto quello che prima era estremamente importante, adesso non lo è più. In parte lo è ancora, ma... le cose le vedo da un'altra prospettiva. [...] In un certo senso sono diventato più cattivo. Per altri aspetti questa cattiveria mi ha permesso di tutelarmi un po' di più e poi mi ha... la malattia stessa mi ha... mi ha fatto prendere del tempo.

Il cambiamento si declinò in questo caso nel nuovo modo di essere nel mondo in relazione agli altri. Franceschini parlò di una cattiveria solo in parte negativa, poiché essa era anche in grado di garantire forme di auto-tutela. In questo senso la cattiveria si sarebbe rivelata quasi come una nuova competenza, in grado di consentire forme d'azione innovative in un contesto limitante e spesso violento (come in effetti il soggetto riferì in più punti della propria intervista). Così, la ri-soggettivazione poteva anche essere considerata come nuova forma di consapevolezza agita nel mondo.

A quest'ultima si riferirono in modo molto più esplicito altri intervistati. In questi casi la riconfigurazione della soggettività apportata dallo stato di malattia avrebbe avuto effetti positivi e creativi, consentendo la produzione di nuove risorse. Alcuni utenti si riferirono esplicitamente al conseguimento di una nuova forza. Sempre Rossetti, dopo aver accennato alla pacificazione avvenuta dopo il cambiamento, raccontò:

[...] ho fatto delle cose che probabilmente, se no – secondo me, col senno di poi – probabilmente non avrei mai fatto. La malattia diciamo che mi ha detto... cioè, mi ha fatto più... Allora, razionalmente parlando e usando solo la lingua, poi all'atto pratico non è che uno dice... dice potrei morire domani e accettarlo (ma non è vero che lo accetti) e quindi oggi mi godo la giornata. E quindi ho iniziato a affrontare tante cose [...] Cioè, noi [Rossetti e gli amici] praticamente, tolto il lunedì, tutte le sere alle tre e mezza andavamo a casa a dormire. Noi le facevamo tutte [le serate] dal martedì alla domenica! [...] mi sono iscritto in palestra, che magari non l'avrei mai fatto [...] Per cui da quel lato lì no, è stata... Mi ha fatto fare delle cose che probabilmente non... Mi sono iscritto al ballo, quindi andavamo a ballare, eccetera eccetera. Magari l'avrei fatto, come le ripeto col senno di poi... [...] Però... rispetto a prima: sicuramente non andavo in palestra; ballare sì, andavo in discoteca, però

non... non ci pensavo sicuramente a far salsa e baciata, per dire, che è molto più bello che andare in discoteca. Avessi iniziato... avessi iniziato già più giovane forse sarebbe stato anche meglio. Però voglio dire, credo che l'ho fatto anche per quello. Cioè, lo starmene a casa: io a casa non ci stavo mai. Cioè io stavo a casa solo perché o stavo male o avevo qualcosa. Se no a casa io non ci stavo mai. No, no. Anche solo uscivo e venivo qua alla cremeria, qua in via Sempione, che avevo i miei amici a forza di andare, i baristi. Ci facevo due parole anche col proprietario, 'che la sera a volte in settimana c'era poca gente. Sabato era così, ma in settimana c'era nessuno. Si facevano due parole, poi magari pigliavamo il caffè e alle dieci e mezza, undici andavamo a casa. Ma starmene in giro lo dovevo fare [...] Mi ha fatto fare... Sì, da quel lato lì sì. Ho fatto probabilmente delle cose che se fossi andato avanti con quel eh... non avrei fatto. No, tra virgolette non... per quello che mi è stato possibile non mi sono... non mi sono tolto niente, ecco.

In questo caso, in modo esattamente speculare rispetto a quanto sottolineato da altri, la malattia divenne portatrice di nuove esperienze e nuove pratiche. Essa rivestì un vero e proprio potere performativo, "facendo fare" scuole di ballo, iscrizioni in palestra, uscite notturne, feste con gli amici. Ma non solo. Fu sempre la malattia a "fare" (o rifare) il soggetto stesso ("la malattia mi ha fatto più..."), mostrando come l'esperienza incorporata fosse venuta esplicandosi anche in forme di potenziamento, piuttosto che in limitazioni. Il potere creativo del disagio, così, venne qui evocato con chiarezza, evidenziando prospettive radicalmente differenti da chi, nel disagio cronico, aveva trovato impedimenti e blocchi.

Come già anticipato, tuttavia, anche queste variegate ristrutturazioni della soggettività (occorse tramite la percezione d'afflizione, l'attribuzione categoriale a determinati sintomi, l'iscrizione del soggetto entro un particolare percorso socio-assistenziale, la ri-organizzazione delle pratiche quotidiane) non mi apparivano specificamente informate dalla "rarietà" della malattia. Né tale rarità strutturava un'esperienza comune e prontamente comprensibile (cioè vicina all'esperienza degli afflitti). Nulla mi sembrava connotare in modo specifico l'idea di essere affetti da un disagio poco diffuso.

D'altra parte, come vedremo, un elemento colpì ben presto la mia attenzione, ossia la percezione di una sostanziale incertezza che sembrava serpeggiare, in modo implicito ed estremamente sottile, tra le narrazioni dei miei

interlocutori.

Malattie rare e incertezza

L'inquadramento diagnostico e la strutturazione di uno stato patologico, spesso faticosi e fortemente trasformativi per l'esperienza degli utenti, non sempre mi sembravano efficaci nell'attribuire un senso allo stato di disagio. Alcuni intervistati, infatti, consideravano insoddisfacente il ricorso ad una particolare categoria nosologica, ritenendola inesatta, incompleta o non pienamente calzante nel rendere conto della propria condizione. Solo alcuni dichiararono espressamente simili dubbi, ma molti utenti mi raccontarono di come continuassero ad associare all'assistenza fornita al CMID percorsi di cura variegati e plurali. E' pur vero che i miei interlocutori non negavano mai il dato di realtà garantito dal sapere biomedico. A loro avviso gli specialisti potevano proporre diagnosi erranee o incomplete, o richiedere integrazioni da parte di altri saperi della cura, ma non ciò non implicava mai una messa in discussione della forma di conoscenza biomedica¹⁸⁹. In questo senso la biomedicina non era mai considerata dagli utenti nella sua dimensione interpretativa e costruzionista.

A differenza degli operatori, che avevano descritto l'apertura categoriale prodotta dalle malattie rare e avevano evidenziato la dimensione "arbitraria" intrinseca alle categorie diagnostiche (secondo alcuni delle "etichette"), i pazienti consideravano le interpretazioni diagnostiche come la descrizione oggettiva di una realtà empirica. Essi non sembravano, dunque, riconoscere una diversa epistemologia introdotta dalle malattie rare, eventualmente responsabile di forme interpretative maggiormente aperte, flessibili o malleabili. Nonostante ciò, il concetto di rarità aveva alcuni effetti nella strutturazione del loro rapporto con la biomedicina e con chi ne era esponente. Costatai in particolare che la rarità induceva gli utenti ad ammettere un più ampio margine di errore da parte dello specialista. Quest'ultimo, vista la scarsa diffusione delle patologie in esame, era legittimato a non conoscerne pienamente manifestazioni e sviluppi.

La già citata signora Marrone, donna colta e benestante affetta da una rara forma di neuropatia ereditaria, aveva affermato in proposito:

¹⁸⁹ Ancora una volta il sapere biomedico mostrava quella circolarità a cui abbiamo già accennato. Essa faceva sì che i modelli proposti contenessero anche le motivazioni del loro eventuale insuccesso, risultando sempre confermati dall'esperienza e, come tali, sempre veri. In proposito si veda la nota 154.

Cioè, magari quello che manca [da parte dei medici] – ma non so fino a che punto – è proprio dare più spiegazioni sulla tua malattia.

ILARIA: Ma sulla malattia o sulle terapie o su...

SIGNORA MARRONE: Su tutt'e due, diciamo. Sapere anche perché... Cioè, va beh, più o meno io lo so adesso: l'immunoglobulina. Perché non è la prima volta. Però sapere un po'... un po' di più. Perché va beh... magari loro [i medici] non sanno molto di più di noi...

I: Eh, infatti mi veniva da chiederle: ma secondo lei non dicono perché non sanno?

S.M.: Allora, io la prima volta che mi hanno fatto – cos'era, un'elettromiografia, mi sembra. Sì. Dunque '96 – mi ricordo: io ridevo da sola, perché sono il tipo che ride facilmente. C'erano i due dottori assieme e stavano seguendo... io li chiamo il modo, il modo d'uso, il "come fare" [si riferisce al protocollo scritto]. Ed erano lì, lo guardavano e poi lo facevano, non so, tra polso e gomito... cioè, come c'era ben scritto, no? [...] Fra di me ridevo: "Non ne sanno più di me!"

La mancata conoscenza da parte degli specialisti, dunque, non era interpretata come un segnale di incompetenza eticamente condannabile, dovuto ad una scarsa preparazione professionale. Piuttosto l'assenza conoscitiva era ammessa, risultando in qualche modo costitutiva del concetto di malattia rara. Gli errori erano accettati, così come le eventuali revisioni diagnostiche e terapeutiche. Questa situazione, che poteva contribuire a ridurre le distanze tra medico e paziente, contemporaneamente faceva sì che i secondi si sottoponessero con maggiore accettazione a lunghe ricerche, numerosi esami, ripetuti ricoveri. Così, il concetto di rarità agiva di fatto ampliando il margine d'azione dei professionisti, con risvolti concreti sull'esperienza degli afflitti.

Il signor Franceschini, a cui abbiamo già accennato, mi aveva sorpresa affermando esplicitamente: "Che poi... non... non... io immagino che neppure i medici possono sapere... tutto quello che ci sarebbe da sapere. E si adattano alle situazioni. E quindi immagino che questo sia un percorso che va affrontato insieme, no? Io mio malgrado ci sono perché sono quello che ha il problema, però per me è già molto sapere che cosa potrebbe essere, no?".

Era l'effettuazione di diagnosi a costituire per lui l'esito positivo del percorso assistenziale, per quanto incerta e passibile di errore (notare l'uso del condizionale: "che cosa potrebbe essere"). Poco più avanti egli aggiunse:

se non ci fossimo noi, loro [gli specialisti] non potrebbero studiare! Cioè, non ci fossero i casi, voglio dire. Poi noi siamo qui ovviamente delle figure di passaggio. *Però il medico ovviamente non può sapere tutto. E' una persona qualificata, come figura professionale, che si occupa di curare. Ma curare significa studiare quello che al momento il destino sottopone, eh?, sulla strada di tutti quanti noi. Ivi inclusi i medici, i dottori, i professori, cioè, non... Si impara magari a suturare una ferita, a... a ricomporre una frattura. Cose così...*

Secondo Franceschini, quindi, curare arrivava ad essere sostanzialmente un'impresa conoscitiva ("curare significa studiare") attivata dal professionista, più che una risposta al disagio garantita dalla sua, ormai consolidata, conoscenza. Gli stessi afflitti – o "casi" – sarebbero risultati funzionali a tale impresa ("se non ci fossimo noi, loro non potrebbero studiare! Cioè, non ci fossero i casi, voglio dire"), prima che immediati destinatari della cura.

E' pur vero che questo vuoto conoscitivo, come espresso nelle citazioni del signor Franceschini e della signora Marrone, era contemporaneamente in grado di ridurre la distanza tra medico e paziente, poiché entrambi partecipavano di quella sostanziale ignoranza intrinseca alle malattie rare ("loro non ne sanno molto più di noi"; "è un percorso che va affrontato insieme"). La riduzione di distanza faceva sì che, almeno in taluni casi, anche l'afflitto fosse in grado di esprimere dubbi e incertezze, di confutare talune interpretazioni diagnostico-terapeutiche e di ampliare così le proprie possibilità di negoziazione.

Katia, che come ho detto era da sempre paziente del Centro e molto in confidenza con gli specialisti, mi raccontò diversi episodi esemplificativi. Ad esempio narrò:

Non devo essere io a dirtelo quali sono i problemi, devi essere tu [il medico]! E non devo essere io a dirti cosa fare e cosa non fare! *Tu sei il medico, io sono la paziente. Anche se a volte i ruoli si sono molto – con me particolarmente – spesso si sono invertite le cose. Perché molte volte ho incontrato persone che in realtà – brave, preparate - ma che in realtà, non conoscendo il problema, logicamente si sono lasciate un minimo guidare di quelle che potevano essere le problematiche.*

ILARIA: Ma quindi tu ti sei anche informata, comunque?

KATIA: Ho dovuto! Non è stata una roba... Anche perché, quando si parlava [della

mia malattia]... ti ripeto: *all'epoca non si capiva niente! Tanta gente – non gente, medici! – non sapevano neanche che esistesse [...]*! Non so se ho beccato... i più gnocchi li ho beccati io, ma è così! [...] *Però ne ho trovati, eh, di quelli che comunque non ne capivano una mazza e che effettivamente non sapevano neanche che esistesse [...]*. E non è uno scherzo! Non lo sapevano! Adesso ci rido molto; tanti anni fa non... non ci ridevo più di tanto, eh!

Aggiunse poi:

Io sono tremenda! Una volta [uno specialista] mi ha detto: "Perché per la questione [delle crisi], oltre a esserci questa roba, l'emoderivato, all'epoca come a tutt'oggi si può fare la cura con [un ormone] (premetto che da quando sono arrivata al Centro, credo che per almeno un paio d'anni... dal '96... Dal '98 al '99... almeno fino al '99 abbiamo praticamente litigato su quest'argomento). [...] [Lo specialista] quella sera – l'ultima sera che poi ci ho discusso – mi ha detto: *"Ma i pazienti" - e si è rivolto a [un secondo specialista] - "veramente i pazienti di una volta" - mi fa, gli fa - "dove sono? Che il medico prescrive e il paziente fa?" Io mi sono girata e gli ho detto "Con me" gli ho detto "quei pazienti non ci sono".* Gli ho detto: "Allora lei mi porta uno studio dove dice che effettivamente [questo ormone] oltre ad avere tutti gli effetti collaterali [...] dia veramente la protezione da questa patologia" ho detto. *"Perché gli studi che ho visto io, ad oggi" ho detto "questo non lo dicono"* gli ho detto "e allora per dover avere una crisi [...]" gli ho detto "ogni quindici, venti giorni... nonostante perdere l'aspetto fisico..." [...] Perché tu [Ilaria] non... non sai e non hai visto le persone che assumono [questo ormone]! Gli ho detto: "Lei mi porta uno studio serio che dica questo" gli ho detto "e allora..." Quella sera premetto che sono entrata alle quattro dentro l'ambulatorio, perché avevo appuntamento con [lo specialista] alle quattro, ma si erano messi d'accordo i due amici, *perché secondo loro in due mi avrebbero convinta [...]* Dopo due ore e mezzo di discussioni abbiamo toccato dall'argomento più stupido all'argomento più serio – *perché ci siamo detti di tutto, di tutto e di più – studio, non studio, statistiche... Tutto, abbiamo discusso praticamente di tutto, di tutti gli argomenti possibili e immaginabili; non c'è stato verso.* A un certo punto mi sono arrabbiata perché poi continuavano... [...] *Perché entrambi volevano che io prendessi quello! Alla fine mi sono arrabbiata, mi sono alzata in maniera molto diplomatica e li ho mandati a farsi benedire entrambi!* Mi sono alzata, ho aperto la porta, ho sbattuto la porta e me ne sono andata. E siccome il modo non mi era sembrato molto educato, allora la mattina dopo gli ho telefonato. Mi sono scusata, però gli ho detto:

"Siete arrivati al limite. Non potete insistere in questo modo con le persone perché comunque" gli ho detto *"non sono una persona stupida, se io le dico che voglio argomenti seri che provano la... la veridicità di quello che dovrebbe essere... [...]* la terapia" gli ho detto *"è inutile che poi me la girate in un altro modo" [...]* E lui mi ricordo che dall'altra parte mi fa, dice: *"Ha ragione" fa "mi scuso per... per me e per il [collega]"*. Mi ha detto che *"forse abbiamo insistito un po' troppo"* dice "anche perché effettivamente non è una persona con cui non... con cui non si può discutere delle cose e sicuramente è in grado di capire e di stabilire alcune determinate cose".

Katia mi narrò diversi episodi simili a questo, ove rappresentò vivacemente i processi di negoziazione in cui si era impegnata a discutere e/o contestare terapie e interventi.

E' pur vero che ciò riguardava solo una minima parte degli intervistati. Altri, pur percependo la dimensione di incertezza, andavano esplicandola in altri modi. Alcuni di loro, ad esempio, evidenziarono una serie di dubbi in merito alla diagnosi effettuata. Antonia, dopo avermi raccontato in dettaglio i percorsi tortuosi che l'avevano condotta alla diagnosi, mi illustrò più volte le sue perplessità a riguardo, spiegandomi: "Perché dico: 'Strano, [la malattia X] che ti porta dolori così allucinanti da non poter stare in piedi, da non poter stare seduta!". E ancora: "Mah, sono un po' scettica, nel senso di dire che [quel sintomo] è... dipende dalla malattia X... su quello ho il dubbio anch'io", sino ad aggiungere: *"se ti devo dire la verità: non sono ancora convinta di avere [la malattia X]!* Ma questo perché? Perché alla sera vado a dormire, ad esempio, che sto bene: al mattino mi alzo con una cosa nuova!".

I suoi molteplici dubbi riguardavano sia l'attribuzione di alcune esperienze somatiche alla categoria nosologica diagnosticata, sia la più generale efficacia esplicativa di quest'ultima. Per lei la "malattia X" faticava a "cum-prendere" il suo vissuto di afflizione, a contenerlo sia dal punto di vista esplicativo sia pratico. Il disagio, infatti, rimaneva scarsamente prevedibile nonostante il nome attribuitogli, e scarsamente controllabile nonostante le cure somministrate. Tuttavia, a differenza di quanto narrato da Katia, i dubbi di Antonia mi furono rivelati in tono confidenziale, quasi la sfiducia nell'interpretazione proposta potesse essere espressa solo in segretezza. I timori di Antonia, peraltro, erano

motivati anche dalla percezione che aveva avuto in passato di essere stata duramente criticata dall'équipe, poiché aveva richiesto una consulenza presso un altro Centro. Infatti, dopo aver ricercato su internet maggiori informazioni rispetto alla diagnosi (all'epoca solo sospettata), la donna aveva scelto di rivolgersi ad un'associazione di pazienti che, a sua volta, l'aveva indirizzata verso il Centro di un'altra città specializzato nella malattia. Antonia vi si recò richiedendo una seconda valutazione diagnostica che, in breve, confermò il risultato già ipotizzato. Tuttavia Antonia mi raccontò che, al suo ritorno, ebbe l'impressione di essere oggetto di giudizi fortemente negativi da parte degli specialisti che l'avevano avuta in cura sino a quel momento. La nostra intervista, così, divenne anche un'occasione per giustificarsi, spiegando le motivazioni che l'avevano indotta a rivolgersi altrove. Mi raccontò:

Allora poi gli avevo detto alla [dottoressa] che andavo a prendere una consulenza lì [...] ma lì non perché mi hanno mandato, perché ho visto quest'associazione tramite internet [...] E difatti ho detto: "Mah, se lì ci sono i malati della malattia X, quasi quasi..." [...] Quella mattina [il medico] è venuto e dice: "Eh, no [...] *se vai lì ce lo devi dire subito, perché ti dobbiamo cancellare dal Piano Terapeutico*". "Ma" gli ho detto "vado a prendere solo una consulenza, non è che uno va lì e si va a curare".

ILARIA: Perché?

ANTONIA: *E questa non l'avevo capita! Ho detto... Poi dentro di me ho detto: "Ma strano! Vado a prendere..." [...] Dice: "Perché noi non accettiamo il fatto che uno va a curarsi da un'altra parte, poi ritorna da noi..." Ho detto: "Ma io vado solo a prendere una consulenza perché" ho detto "io ho telefonato" ho detto "questo primario mi ha dato l'appuntamento. Non mi fa pagare niente a differenza degli altri primari [...] Mi fa una consulenza gratuita all'ospedale" [...] La dottoressa mi diceva: "Ma no... [...] ma piuttosto vai a farti un giro [in quella città]! Ma piuttosto non ci andare..."* Però io non ho il carattere così, cioè io non riesco a... poi a ritelefonare e dire: "No, guardi..." o inventarmene una: "Non posso più venire..."

ILARIA: Ma poi per quale motivo?

ANTONIA: Eh, difatti! *Sono andata a maggio. A maggio lui ha fatto... Perché questo primario mi ha detto: "Io per capire cos'hai, se veramente si tratta della malattia X" dice "devo fare il ricovero di una settimana". Allora ho detto: "Va beh... tanto" ho detto "se devo capire se è quello..." Ho detto: "Io voglio solo la conferma... [...] se è la malattia X". Visto che lì per avere la conferma non ti facevano tutti questi esami. Lì ti fanno solo un test nel braccio, come se fosse una*

tubercolina, no? E me l'hanno letto dopo tre giorni [...] Perché poi [il reumatologo] mi ha detto: *"Ma perché è ritornata da noi?"*. *"Ma a dire il vero" gli ho detto "io non me ne sono mai andata!"* [...] Ho detto: *"Non me ne sono mai andata da voi!"* Ho detto che... *"Il mese di maggio" ho detto "gliel'avevo detto alla [dottoressa] che volevo andare a prendere una consulenza" ho detto "Ma non perché io non mi fidavo della [dottoressa] o non mi fidavo di voi. I dolori" ho detto "sono talmente allucinanti, sono aumentati dappertutto: le ginocchia mi fanno male, la schiena mi fa male, non riesco a stare diritta con la schiena perché mi hanno detto all'[ospedale] che ho bisogno di un busto... Non riesco a prendere provvedimenti da nessuna parte! Non c'è un medico che mi fa un foglio!"*

Nella storia di Antonia, quindi, la percezione di una insoddisfacente significazione dello stato di disagio la condusse ad attivare ulteriori pratiche che, a differenza di quelle negoziate da Katia, risultavano meno esplicite. Antonia tentò percorsi paralleli a quelli già avviati e mostrò, in questo modo, come la dispersione dei percorsi e la condizione di spaesamento vissuta da molti "malati rari" non era motivata esclusivamente dall'assenza di Centri esperti, ma anche dalla permanente percezione di incertezza connaturata a questo tipo di patologie. La sostanziale imprecisione conoscitiva in esse implicata, peraltro aggravata dall'assenza di terapie davvero risolutive, assai spesso inducevano i pazienti a cercare altre risposte. Così facendo, però, questi ultimi esprimevano anche un implicito dubbio rispetto al sistema esplicativo proposto: un dubbio che non a caso era contrastato (o condannato) dagli specialisti che di quello stesso sistema erano esponenti.

Se nella storia di Antonia, come in altre simili, l'incertezza condusse a riferirsi ad altri luoghi di cura biomedici, ci furono invece utenti che si rivolsero a medicine altre. La signora Luigini, una donna quasi settantenne, assidua frequentatrice del Centro e affetta da un disturbo neuromuscolare, mi raccontò di essersi rivolta per un certo periodo ad un omeopata che le "diede delle cose". Nonostante una prima efficacia del rimedio, ella decise di tornare dal medico curante quando i segnali del disagio si manifestarono nuovamente, esprimendo anche in questo caso un certo timore. Disse:

E sono andata da questo medico [l'omeopata] e... 'sto medico m'avrà dato delle gocce di bacca, lì, non so come si chiamano...

ILARIA: Sì. I fiori di Bach?

SIGNORA LUIGINI: I fiori di Bach. Poi mi avevano dato un'acqua che purifica, non so... Ma io non... dopo un po' di giorni: gli occhi si sono abbassati. *Subito sono andata dal mio medico e gli ho detto: "Vede che ho fatto una cosa senza dirlo né a... né al dottore e neanche a lei" [...] E... e poi gli ho detto che ho sbagliato. Poi son venuta anche dal dottore e gli ho detto: "Guarda dottore: così, così e così!"*.

Ad ogni modo la donna continuò a percepire le cure come insufficienti e a tentare di volta in volta nuove consulenze, nuove terapie, nuove pratiche. Una nipote, proprio nel periodo in cui effettuammo l'intervista, le aveva consigliato di rivolgersi ad un chiropratico, per gestire non solo le condizioni somatiche, ma anche gli stati d'animo ansiosi che la paziente attribuiva all'assunzione dei farmaci.

Adesso con questa [terapia] sai che sono un po'... sono tesa! Perché *l'altro giorno poi sono andata anche da un chiropratico. Quindi pure per... e mi ha detto che sono tesa, sono tesa [...] e mi ha... mi ha toccato dappertutto e mi ha detto che non ci può lavorare ancora perché le prime volte sono tesa e deve vedere prima, dopo che mi ha fatto 'sta visita, come sto.*

ILARIA: M, m. Ma tesa... tesa come?

SIGNORA LUIGINI: Agitata. Agitata!

I: Quindi non tanto nel corpo?

S.L.: Agitata!

I: In generale?

S.L.: In generale. Agitata. E vedi quando... *anche con il freddo sono tesa e poi i vengono dei sudori freddi. Così. Quando... quando sono tesa non sono mai bella. E dormo poco, anche quello, dormo pochissimo.*

La condizione a cui la signora Luigini cercava risposta riguardava un disagio generale, che sopravanzava le disfunzioni organiche attribuite alla patologia, per coinvolgere invece una condizione emotiva (l'agitazione), una dimensione percettiva (i sudori freddi), una qualità estetica (il non essere "bella") ed uno stato fisiologico (il sonno). Ricorrendo ai meccanismi esplicativi forniti dalla biomedicina, la signora scomponeva tale condizione in diversi disturbi (in particolare distingueva ciò che era prodotto dalla patologia e ciò che era generato

dalle terapie), ma nel contempo ella andava di volta in volta tentando nuove forme esplicative e sperimentando nuove pratiche che potessero fornire una soluzione complessiva.

Anche Franceschini mi spiegò di fare costante riferimento ad un medico omeopata, nel tentativo di analizzare più approfonditamente il suo stato di disagio e risolverne le cause generatrici. Nella sua ottica l'omeopatia andava affiancata alla biomedicina la quale, con l'intervento farmacologico, poteva intervenire efficacemente sulla sintomatologia, ma non sulle cause prime dell'afflizione. Ancora una volta, dunque, l'interpretazione fornita dalla diagnosi biomedica era percepita come parziale (per quanto indubbiamente oggettiva) e in grado di rendere conto delle sole dimensioni organiche. In proposito Franceschini mi narrò:

Allora, io sono molto amico di un medico omeopata, che è un ex-medico, diciamo, "tradizionale" fra virgolette. Anche lui sa che entro al CMID ed è assolutamente d'accordo che, quindi... veramente è una sorta di... di *guru spirituale*, in realtà. Perché ovviamente... *i farmaci curano il disturbo di quel momento, però... la medicina omeopatica può essere utile, se è utile prima un lavoro che ogni persona dovrebbe cercare di fare su se stessa. Allora forse la medicina agisce, perché c'è una buona predisposizione per farla agire al meglio. Che poi sia una medicina o non lo sia, che importanza ha? [...]* Posso anche considerare un ottimo farmaco il riso integrale, per esempio. Perché è assolutamente un toccasana per l'intestino, però voglio dire, questa è una mia considerazione personale. E' anche vero che mangiare troppe cose dolci o con troppi zuccheri allenta un po' la capacità del cervello nel fare ragionamenti o che. E' vero che il cervello ha bisogno di zucchero, come dice la pubblicità, però è anche vero che lo zucchero tende a creare un effetto soporifero su di noi. E' un po' sedante, no? Come la cioccolata. *Questa è un po' la filosofia che io adotto per cercare di distinguere un po' quando è il momento di curarsi andando avanti. Quindi... prendo medicine omeopatiche [...]* con questo mio amico medico che in realtà ha svolto un... *grosso lavoro nei rapporti tra me e il mio modo di vivere, di essere, eccetera.* Per cui quando vado a casa ci rifletto a fondo. Sono affascinato, comunque, non tanto dal rapporto con gli psicologi o con gli psichiatri; quanto più, magari, con quello che potrebbero essere (ma ovviamente sono... sono delle... delle cose che lasciano un po' il tempo che trovano) dai *fenomeni di ipnosi regressiva. E' una cosa che mi interesserebbe molto. Però ripeto: potrebbero essere un po' dei fenomeni da baraccone, questi, perché*

ovviamente non ci sono prove tangibili, reali e concrete che ci siano dei... dei... dei casi in cui siano stati davvero efficaci. Sia chi si sottoponeva per ragionamento a questo tipo di pratiche, sia da parte di chi le praticava davvero. [...] Infatti negli anni passati, alla... alla fine dell'Ottocento, i primi del Novecento c'erano proprio questi fenomeni da baraccone, no? Questi veggenti o cartomanti o comunque maghi o sorte di sciamani che riuscivano a prevedere il futuro o addirittura a compiere dei piccoli miracoli, quindi... Però... però... [...] Bisogna vedere sempre cosa va a smuovere nel soggetto. Se effettivamente va a ritroso nel tempo e serve a guarire, vuol dire che probabilmente sono state sollecitate delle... delle parti talmente remote dentro al soggetto stesso che lui stesso si è posto in condizioni di autocritica e quindi prendendo coscienza di quello che... è lo stato della sua situazione, magari... è un ragionamento. Io... cioè questa è una cosa psicologica, quindi estremamente personale.

Franceschini non mostrò gli stessi timori espressi da Antonia e dalla signora Luigini nel narrare di essersi rivolto ad altri contesti di cura. Tuttavia anch'egli adottò un'estrema cautela nel riferirsi all'efficacia di tali pratiche. Il mio interlocutore sottolineò più di una volta la dimensione "estremamente personale" implicata in tali interventi, ed evidenziò con evidente ridondanza il rischio di incappare in "fenomeni da baraccone", caratterizzati dall'assenza di "prove tangibili, reali e concrete". In questo modo, egli andava ribadendo di credere nella scientificità della biomedicina più che in quelle pratiche, che pure venivano chiamate in causa dalla condizione di incertezza da lui esperita.

Considerazioni simili furono espresse anche quando Rossetti raccontò della propria esperienza con l'autoipnosi, protrattasi per anni.

Io ho affrontato anche altri tipi di discorsi che non sono solo quelli della medicina classica... [...] Ero andato per un certo periodo da un dottore [...] Era... psicoterapeuta, una roba del genere. Era specializzato anche in ipnosi, 'ste cose qua. Per cui abbiamo fatto diverse sedute per cercare di capire quale fosse probabilmente l'origine del... della mia malattia [...] Alla fine di tutto poi sembra che... niente, sicuramente era un qualcosa che... che il mio trascorso da bambino, col crescere e tutto era come un'autopunizione nei miei confronti. E quindi... Era un po' come dire... cioè mi è sempre stato fatto... cioè, ci saran state anche cose che i miei genitori, soprattutto mia madre, mi han detto delle cose positive, però io quando... mi sono... mi sono accorto quando ho dovuto raccontare a questo...

questa persona, questo dottore qua, questi fatti qua, a me mi sono venuti in mente solo negativi. Cioè, negativi nel senso che io mi ricordo che è stata colpa mia che non mangiando tutto il latte e a lei [la madre] gli era venuta una... il latte fermo e ha avuto dei problemi al seno. Che per colpa mia il rene le si è abbassato, eccetera eccetera. Cioè, per colpa mia, per colpa mia, per colpa mia [...] E quindi niente, era il discorso, secondo lui, che per ovviare a tutti 'ste colpe, colpe e colpe l'unica soluzione è mettere fine a ogni cosa e quindi tirarsi un qualcosa che sia autodistruttivo. Perché poi alla fine le malattie autoimmuni sono poi alla fine autodistruttive. E l'avevamo fatto tramite domande tipo... non proprio ipnosi, perché non erano... mi faceva praticamente addormentare e poi aveva cercato quello che era a livello del mio subconscio quale rispondeva al sì o al no [...]

ILARIA: E poi dopo l'incidente allora non ha pensato di tornare da questo medico?

ROSSETTI: Ma non... non credo che faccia neanche più... ma lì era capire le cause! Fra virgolette le cause, infatti lui mi fa: "Inizi a non criticare gli altri. Cioè se vede gli altri, magari lei, non so se è abituato ma penso di sì: 'Ah, quello! Ma perché fa quello? Ma quello è scemo! Non dovrebbe farlo! Bisognerebbe far così!' Perché se automaticamente lo fa agli altri poi automaticamente rischia, nella sua situazione, poi rischia di farlo su di sé e quindi può alimentare [la malattia] e fare..." E quindi niente: per cui *la causa fra virgolette l'avevo capita [...]*

I: *Era stata efficace quindi?*

R: *Sì. Direi di sì. Poi la certezza...*

Anche nel caso di Rossetti, dunque, la diagnosi biomedica non appariva pienamente soddisfacente nel rendere conto del vissuto di malattia, ove egli condensava una serie di disagi più complessi. D'altra parte, per quanto egli si fosse prolungato nel narrarmi l'esperienza di auto-ipsosi (ben oltre quanto riportato qui) e ne avesse ribadito più volte l'efficacia (che per certi periodi avrebbe reso silente il disagio), concluse la narrazione con un'evidente cautela rispetto a tale orizzonte interpretativo. In modo simile a quanto aveva già sostenuto Franceschini, aggiunse

sono tutte quelle cose che se uno non ha affrontato un certo discorso come posso aver affrontato io con 'sto qua, con 'sto dottore qua, può dire: "Ma sì, nella testa! Ma adesso son scemo? Cioè la mia testa mi fa del male da sola perché sono... Allora sono da rinchiudere!" *Perché se uno ti fa un discorso o un'analisi razionale dice: "Mah..." [...]* E quindi voglio dire... *Però poi vissuto quello! Poi per carità,*

potrebbero essere coincidenze, io non è che posso... Però se uno mette insieme...

Cautele rispetto a ciò che ad "un'analisi razionale" risulterebbe improbabile erano dunque state espresse sia da Rossetti, sia da Franceschini. Tali cautele dimostravano un forte radicamento del regime di verità empirista espresso dalla biomedicina (peraltro io stessa, nel mio camice bianco, potevo risultarne un'espressione). Manifestando dubbi rispetto alle altre pratiche di cura altre, gli intervistati esprimevano una sorta di riverenza nei confronti delle interpretazioni proposte al Centro simile a quelle illustrate da Antonia o dalla signora Luigini quando mostrarono timore per essersi rivolte altrove. In tutti i casi i riferimenti ad altri specialisti della cura (biomedici o meno) evidenziavano una non completa soddisfazione dei modelli interpretativi lì forniti che erano sempre associati alla conoscenza ancora insufficiente. Mi parve quindi che l'incertezza introdotta dalle malattie rare andasse manifestandosi costantemente nell'esperienza degli afflitti, pur rimanendo implicita, spesso inconsapevole, senza dubbio ineffabile.

Per esplorare più approfonditamente tale ipotesi decisi quindi di indagare come le affezioni venissero rappresentate dagli afflitti, eventualmente attraverso particolari eziologie. In questo modo avrei compreso se, e come, quello spazio lasciato incerto dalla rarità venisse colmato da altri significati che la biomedicina non contemplava.

Incorporare sofferenze sociali

In quasi tutte le interviste domandai esplicitamente ai miei interlocutori che cosa pensassero in merito alle cause di insorgenza del disagio. Chiesi loro se ritenessero che, al di là del dato squisitamente bio-chimico, vi fossero altri eventi in grado di spiegare la comparsa dei sintomi. Curiosamente, una volta interpellati in merito, quasi tutti gli utenti presero a descrivermi modelli esplicativi assai ricchi, sui quali avevano sicuramente riflettuto già diverse volte e che si intrecciavano più o meno coerentemente con quelli proposti dalla biomedicina. Mi ritrovai così di fronte ad una pluralità di eziologie, anche questa volta estremamente variegata.

Consuelo, una giovane donna che era affetta da una forma di vasculite autoimmune, mi propose una complessa rappresentazione in merito all'insorgenza del disagio (e più in generale delle malattie rare) che coinvolgeva vissuti

individuali critici e interventi farmacologici dubbi. La donna era paziente del Centro da molto tempo. La malattia e le relative terapie, negli anni, l'avevano condotta a parecchie complicazioni, anche gravi, e a frequenti ricoveri. Nel descrivere le cause della propria afflizione mi rivelò, quasi sottovoce:

Però secondo me sono vaccini. Sono i vaccini, che magari una sp... qualche spora, qualcosa rimane lì, fissa, in forma latente e poi quando c'è la situazione ottimale per esplodere... esplose. Scatta. Perché diversamente non me lo spiego. Visto e considerato che queste malattie tu le trovi sin dall'adolescenza e sino a... a età... a età avanzata. [...] E comunque... devo dire che, almeno da quanto mi risulta qua, una buona percentuale di pazienti è scattata dopo il '95 [...] Controlla.

Il modello proposto in questo caso esprimeva quindi una critica ad una biomedicina eccessivamente interventista e portatrice di grandi interessi economico-finanziari. I toni soffusi con cui Consuelo volle rivelarmi quella che per lei era un'indubbia verità (invitandomi peraltro a condurre vere e proprie indagini a riguardo) attestavano anche l'atteggiamento ambiguo che la donna mostrava nei confronti dei prodotti terapeutici. Tale atteggiamento era influenzato anche dalle criticità direttamente esperite durante l'itinerario di cura da lei percorso. Qui i farmaci, pesantemente presenti in varie forme (per via orale, endovenosa, intramuscolare; analgesici narcotici, cortisonici, immunosoppressivi), avevano rivelato profonde ambiguità. Essi erano stati per Consuelo una fonte di cura, ma anche di gravissimi disagi (spesso tali da richiedere interventi sempre più invasivi o persino ricoveri in urgenza). Così se da una parte lei ribadì più volte di considerare la ricerca scientifica una concreta possibilità per scoprire nuove soluzioni terapeutiche, nello stesso tempo riteneva i prodotti farmaceutici potenziali portatori di gravi complicazioni e, nel caso dei vaccini, della vera e propria comparsa di nuove patologie. Queste ultime sarebbero però rimaste silenziose sino al momento in cui eventi particolarmente critici nella vita degli afflitti li avrebbero portati a scatenarsi. L'ambivalenza della biomedicina, così, si intrecciava in modo articolato con l'esperienza personale. Mi spiegò Consuelo:

Però magari sta in forma latente, sai, fino a quando non c'è un forte scossone o un

forte dolore... morale, un forte stress... che va a sollecitare questa cosa che era in forma latente e poi viene fuori. Viene fuori e poi non se ne esce più. Io per esempio avevo già questi sintomi prima che morisse mia mamma e... e il fatto di... il forte dolore della perdita di mia mamma, di come è successo – perché è stata una tragedia [...] – quindi... Dopo due anni che era morta mia mamma, è venuta fuori 'sta cosa. No, aspetta, nel '91 è morta lei... dopo quattro anni è venuta fuori 'sta cosa. Però io già i sintomi ce li avevo prima.

ILARIA: E avevi fatto dei vaccini?

CONSUELO: *Sì, per l'allergia. Avevo fatto dei vaccini per l'allergia. E... Perché... avevo una crisi di tosse, una crisi di tosse che non passava neanche con i calmanti, niente. E poi nello stesso tempo mi erano uscite fuori delle bolle tipo orticaria, sai?, che non si riusciva a capire che cos'era e allora da lì il medico mi ha fatto fare le prove allergiche. Alle prove allergiche, sono risultata allergica alle margherite e tutta 'sta roba qua. [...] Quindi m'ha fatto fare il vaccino. Per tre anni ho fatto il vaccino. Boh, poi ho lasciato perdere perché mi scocciava, pensa!*

Consuelo riteneva quindi che la malattia fosse andata esplicandosi a seguito di una serie di complesse concause che riguardavano sia eventi di vita personale, sia l'azione di specifici prodotti farmaceutici.

Altri intervistati invece si concentrarono sulle condizioni ambientali del contesto abitativo che, anche in questo caso, avrebbero generato a tutti gli effetti le condizioni morbose. La signora Giacobini, affetta da sclerodermia, era convinta di avere contratto la malattia dagli agenti inquinanti dispersi nell'ambiente. Affermò:

Io ad esempio abito in un posto dove c'è tantissimo inquinamento. Questo da quando sono bambina [...] abbiamo [una fabbrica], proprio praticamente attaccata a casa, una volta [un'altra fabbrica]... tutti prodotti chimici. Che hanno influito molto sulla... sulla vita, insomma, ci sono tanti malati dalle nostre parti in questa zona. Leucemie: si sente parlare molto... [...] Tanti tumori... certa gente che è andata in pensione quando c'era il titanio, gli si bucava addirittura il naso... Proprio cose pesanti. Eh. Non so... che l'inquinamento in qualche modo possa influire io l'avevo letto anche da qualche parte.

In questo caso il modello interpretativo elaborato si integrava efficacemente con le possibili descrizioni biomediche della malattia, essendo anch'esso riconducibile

ad una spiegazione biochimica e meccanicista. Non a caso, per quanto la donna avesse fatto riferimento alla presenza di fabbriche che ammorbano la "vita", mai si soffermò sulle responsabilità socio-politiche di tale fenomeno, per parlare, invece, di un inquinamento de-personalizzato e de-socializzato. D'altra parte in questo modo ella andava denunciando anche le condizioni contestuali in cui si era trovata a condurre la propria esistenza – dall'infanzia al momento attuale – che l'avrebbero costretta a permanere in un ambiente malsano sino al punto da indurre uno stato patogeno per lei estremamente problematico.

Anche per altri soggetti l'ambiente giocava ancora un ruolo determinante, seppur in termini profondamente differenti da quelli narrati dalla signora Giacobini. In tali narrazioni non si trattava tanto di trasformazioni chimico-fisiche dovute a mutazioni radioattive, all'inquinamento o ad altre forme di contaminazione. L'ambiente risultava piuttosto un luogo emotivo. Esso poteva essere lo spazio dello sradicamento o degli affetti negati. Per la signora Luigini si trattava della lontananza dal contesto di origine. Riferendosi sulle descrizioni dei suoi soggiorni in sud Italia, da dove proveniva, mi raccontò:

Ma però quando sto giù poi sto bene, sto bene! [...] Giù quando sono stata gli ho detto pure che tante volte mi dimenticavo di prendere il [farmaco], ne prendevo solo una al giorno e fino alla sera stavo bene senza... senza che mi accorgevo neanche. Anzi anche mia madre e mia sorella dice: "Ma devi stare qui per stare bene! Vedi che stai bene!"

"Giù" era in questo racconto lo spazio delle relazioni familiari ed amicali, il luogo domestico che sapeva contrapporsi alla dispersione senza centro prodotta dalla malattia, al "girare e girare" che la stessa signora aveva denunciato. Era il recupero di un equilibrio che nel Nord era venuto meno e di cui la malattia risultava un'espressione incorporata. Il disagio esperito presso l'attuale città di residenza riguardava il contesto ambientale inteso come una serie di relazioni sociali problematiche: la signora aveva lamentato la presenza quasi fastidiosa del marito in casa ("Avendo mio marito a casa, sembra che c'è un ostacolo che è: si mangia, poi si riposa, poi lui esce un po', poi viene, io mi faccio le mie cose... senza... senza accorgermene e sto delle giornate in casa") e aveva parlato delle sue insofferenze nei confronti dei figli che originariamente non avevano saputo

aiutarla a sufficienza (*"Però le prime volte me la sono presa anche con i miei figli e con mio marito, perché ho detto: '[...] Però mi vedevate che io... Eh, però non vi siete dati da fare!' Me la sono presa"*).

"Giù", invece, la madre e la sorella sembravano saper ricomporre questa crisi, creando le condizioni giuste per alleviare la sofferenza dell'intervistata.

Il benessere apportato dal ritorno al luogo familiare, peraltro, venne riportato da numerosi soggetti incontrati. La signora Carli, di cui abbiamo già raccontato le profonde modificazioni dovute allo stato di disagio, affermò:

adesso gli esami il [dottore] dice che vanno bene, vanno meglio, *perché sono stata quasi quaranta giorni via, sono stata [giù] ... Non lo so, o era la compagnia, tutti i familiari vicini... ero tranquilla, non avevo tanti problemi di andare avanti e indietro per me, per mio marito (che neanche lui sta tanto bene) e mi sono rilassata... [..] Io non credevo, avevo paura, non volevo andare. [..] Poi le giornate erano belle, qui pioveva... e allora [mio figlio] continuava a dire: "Mamma, stai lì. Perché qui ti viene l'angoscia. E' sempre buio, piove sempre..." E passa una settimana, e passa due e passa tre... Sono stata più di quattro settimane e ho già...*

ILARIA: Ma lei giù ha dei parenti, quindi?

SIGNORA CARLI: Sì. Ma sono i nipoti di mio marito, perché le mie sorelle ce le ho tutte qui. Lì sono i nipoti di mio marito, che sono molto legati... Si è sposata la nipote, la figlia e la nipote... *e ci volevano al matrimonio.* Dice: "Mio nonno non c'è più; almeno mio zio fa la parte di mio nonno". *E siamo stati lì. Poi da lì ho un'amica [..] che il bambino gliel'ho cresciuto qui [..] E mi volevano lì perché 'sto bambino – bambino, adesso ha diciotto anni! – faceva i suoi diciotto anni... e siamo stati anche lì.* Poi al ritorno ce ne siamo venuti col pullman, per non fare venire mio figlio. Quello è stato duro [..] *E' stato duro perché sono sedici ore di pullman [..] Mi si sono gonfiate le gambe, non riu... sì, scendevo quando... e camminavo, però non... Adesso c'ho messo più... c'ho ancora i cuscini sotto il materasso per tenere... In ogni modo, come... come fisico mi sono sentita...*

I: Meglio...

S.C.: Bene, sì.

Anche in questo caso l'ambiente è il luogo delle relazioni amicali e familiari: la signora fa riferimento ai parenti, agli amici che "li volevano" e ad un figlio quasi acquisito. Quel luogo è inoltre lo spazio delle "giornate belle" contrapposte al

grigiame ed alla pioggia, è l'occasione di un coinvolgimento positivo paragonato a relazioni problematiche. Come la signora Luigini, anche la signora Carli descrisse in termini negativi la relazione di dipendenza con il marito, questa volta caratterizzata da una sopraggiunta dipendenza della signora dal coniuge, dovuta alla malattia: *“sono due anni che io non vado più da sola al mercato. Vado sempre in compagnia di mio marito. E quello mi fa venire l'esaurimento perché ero abituata a fare da sola”*. Non è un caso che nella narrazione l'inabilità, il disagio ed il gonfiore ritornassero proprio durante il rientro a casa, con quelle sedici ore di pullman che nuovamente le fecero gonfiare le gambe, impedendo deambulazione e movimenti. Tutto ciò assumeva ancor più rilevanza se si iscriveva la situazione nella più generale vissuto della paziente, ove il ricorso al pullman risultava essere un elemento cruciale. La signora infatti mi riferì di non osare più utilizzarlo nei suoi spostamenti cittadini, come aveva sempre fatto, proprio a causa dell'insicurezza prodotta in lei dalla malattia:

Per me è stato un dramma ed è ancora un dramma quello di non poter più andare al mercato da sola, *quello di non... non prendere più il pullman e girare come giravo prima*. Perché io ho lavorato alla scuola per tanti anni e poi ultimamente facevo commissioni per il Comune e *il pullman per me era la vita [...]* Adesso invece no. Non me la sento proprio. Non mi sento... sicura.

ILARIA: Sicura a girare?

SIGNORA CARLI: Sì. Questo mi ha cambiato. [...] *Questo mi ha portato 'sta malattia: che non mi sento più sicura...*

Il pullman come "vita" si andava quindi annullando, trasformando la quotidianità della signora in una vita "malata", insicura, immobilizzata. Le sedici ore di viaggio riportarono la donna a quella situazione, simbolicamente e concretamente incorporata dalle gambe gonfie, doloranti e quasi immobilizzate.

A rendere maggiormente complessa tale interpretazione era poi l'associazione della prima comparsa della malattia con la perdita della madre, che sembrò acuire un'afflizione già presente, ma in qualche modo sotto controllo.

Quand'è stato... allora *adesso a febbraio – a me dicembre era mancata mia mamma – ho dato la colpa a quello. Che... che è scoppiata così. Però era dal 2004 che io avevo 'sti disturbi no? Di scoppiare così all'improvviso...* poi a luglio che

mi ha preso che non riuscivo più a camminare proprio. I talloni... ero seduta? Per alzarmi dovevo prima alzarmi, poi stare in piedi e poi pian pianino... fino a quando... Ecco. Perciò, questo mi è successo a luglio dell'anno scorso. E poi da quando è incominciata questa... mi ha preso qualche volta male alle... *Va beh, quello mi prende sempre - poi mi aveva preso tanto tremolio addosso.*

La dimensione del distacco, e spesso del lutto, ricorre in numerosi altri racconti. La signora Sereni, una donna assai forte e determinata, seppure molto pacata all'aspetto, mi disse di essere certa della correlazione tra la sua malattia e numerose perdite. Raccontò: *"Poi è mancata mia mamma; questo mi ha dato già il primo colpo. Ho perso dieci chili, non volevo vivere perché per me mia mamma era un pilastro. Cioè, per me l'importante è che lei ci fosse, in qualsiasi modo. E' morta... si è addormentata".* A questo lutto si aggiunse quello simbolico generato dall'allontanamento dei nipoti, prodotto a sua volta dalla rottura con il figlio del marito (che lei, che non aveva altri eredi, considerava equiparabile ad un figlio proprio). La signora spiegò:

Ma soprattutto diciamo che il mio grosso dispiacere è stato perché *in questa forma qua c'hanno tolto i bambini. Ci hanno tolto... ci hanno fatto il dispetto... che io avevo un attaccamento, anche se non ero la nonna ufficiale di sangue io sono... io amo molto i bambini e... e lì mi sono ammalata.* Io sono andata un giorno in Chiesa, mi sono buttata in un banco e ho detto: *"Signore, o mi fai morire o aiutami in qualche modo perché io non lo sopporto un dolore da non vedere più 'sti piccoli".* Loro anche attaccatissimi a me in un modo morboso. *E però da quel momento lì ho visto che la malattia ha galoppato.*

Morti, lutti e distacchi tornano ripetutamente a testimoniare una frattura profonda, segnata in modo incorporato dall'esperienza di disagi "galoppanti".

Anche altre crisi familiari, tuttavia, vennero evocate in associazione alla comparsa dei disagi. La signora Casucci dipinse la malattia quasi come una predestinazione a cui lei sarebbe stata condannata a causa dell'atteggiamento dei suoi familiari, non tanto per via di una trasmissione genetica, quanto piuttosto per lo stato di emarginazione a cui essi la condannarono:

L'hanno scoperta nella mia famiglia, ma non ce l'aveva nessuno.

ILARIA: Solo lei, quindi?

SIGNORA CASUCCI: Eh, eh. Noi siamo cinque fratelli...

I: E a lei, secondo lei, come mai è venuta così?

S.C.: Eh, *mia mamma e mio papà quando m'hanno fatto a me, m'hanno fatto [male] [...] lui [il dottore] ha voluto sapere dei miei genitori, dei miei zii, di tutta la famiglia... E comunque ce l'ho solo io. Non ce l'ha più nessuno.* Poi mio cugino che è medico [...] dice: "Se ce l'hai tu, può darsi che ce l'abbiamo pure noi!" E poi lui mi ha detto: "No, no, *sei solo tu fortunata!*" [...] Comunque noi, stavo dicendo: siamo cinque figli. *C'è mio fratello laureato, poi ci sono io, sono ignorante.* Poi c'è un fratello... [...] *dicevo: i miei fratelli sono tutti intelligenti, tutti hanno studiato...* [...] E... mio papà doveva fare solo studiare i figli maschi. Le femmine dovevano solo pulire la casa. *A volte io sono stata la schiava della famiglia, l'ignorante.*

I: Ma lei era l'unica femmina?

S.C.: C'è mia sorella che io c'io quindici anni in più, quella che è nata qua. E i miei fratelli hanno tutti e tre studiato, hanno un buon lavoro e *l'unica che non ha studiato... Io ho fatto la quinta, per dire. Ma non è che ho fatto la quinta perché... Io dovevo fare i lavori in casa, dovevo fare la schiava. E sono stata sempre la schiava della mia famiglia.*

I: Non è giusto.

S.C.: Eh, lo so. Poi quando mi sono sposata, quarant' anni fa [le cose sono cambiate]... però *i miei fratelli mi hanno sempre trattato come schiava.*

Nella rappresentazione proposta dalla signora, la malattia pareva ricalcare una condizione di iniquità familiare per cui la signora Casucci era stata l'unica, la "sola fortunata" ad ammalarsi, esattamente come era stata l'unica a non aver potuto studiare e a "fare la schiava". In questo modo il disagio, causato dai genitori che "l'avevano fatta male", rimarcava anche la scelta dei genitori di non educarla come gli altri figli.

Che l'afflizione costituisse poi l'incorporazione di situazioni di forte disagio esistenziale fu illustrato esplicitamente anche da coloro che la associarono a condizioni di profondo stress. Frequentemente si trattava di uno stress lavorativo e in questi casi la malattia diveniva anche occasione per negoziare specifici ruoli o posizioni all'interno del contesto professionale. Il signor Bruni, ad esempio, spiegò che

però poi [i sintomi] *si sono palesati anche unendosi a una situazione di stress*

lavorativo e di fatica che me li ha resi evidenti [...]

ILARIA: Quindi secondo lei l'esperienza, diciamo sociale, il vissuto anche professionale influisce molto da questo punto di vista.

SIGNOR BRUNI: *Almeno, per me sì! Sono cose che sono legate...*

In questo caso, come in molti altri, l'insorgenza della malattia non sarebbe stata solo espressione di condizioni di vita eccessivamente stressanti, ma avrebbe anche garantito l'occasione per negoziare il proprio carico occupazionale, rendendolo maggiormente gestibile. L'intervistato infatti aggiunse: "Poi c'è anche il fatto che adesso i miei ritmi sono molto... i miei ritmi di lavoro sono molto più leggeri a parte dei momenti; comunque... ho momenti anche di ritmo più lento... quindi è tutto meno faticoso".

Anche Rossetti mi raccontò un episodio atto a rivelare esplicitamente questa funzione dell'afflizione:

Cioè, col senno di poi visto che ho fatto quest'esperienza posso anche raccontare degli aneddoti che potrebbero anche... Potrebbero anche significare, nel senso che... Non per ultima la gamba. Perché ultimamente sto facendo un lavoro che non mi piace, nel senso che la ditta è sempre la stessa, per esigenze del personale o cosa mi fan fare un lavoro che io non ritengo quello per cui sono stato assunto, però purtroppo bisogna farlo allora... L'ho fatto presente anche al capo, però... [...] io, sì, tra virgolette l'ho accettato per modo di dire. Razionalmente, cioè mi spiego: "Sì, sì devi farlo!" però... Alla fine quando poi vedi, cioè, che lo stesso discorso fatto a te non vale più per tutti ti viene quel... [...] E siccome c'avevo questa cosa qua che mi... che mi rodeva ho detto: "Quasi quasi mi metto in mutua, voglio proprio vedere". Però siccome so che io... cioè, non riesco a fare 'ste cose. Cioè, o sto in mutua perché sto male o se no poi non me la sento di fare la vigliaccata di stare per forza in mutua. Perfetto, mi sono fatto venire il male alla gamba, quindi sono stato poi a casa. L'han fatto loro, ne avevo fatto già un terzo, però sono andati poi avanti, dovevano finirlo, ma io ero qua [ricoverato in ospedale per un grave problema alla gamba].

La malattia, così, si manifestava come pratica incorporata di quel corpo di cui parla Nancy Scheper-Hughes, ossia "allo stesso tempo reale ed esistenzialmente dato, anche se la sua datità è sempre storicamente e

culturalmente prodotta" (Scheper-Hughes, 2000: 282). Interpretando le narrazioni attraverso un approccio attento ai processi di incorporazione, iniziarono dunque a comparire ai miei occhi dei "mindful bodies", ossia dei soggetti incorporati impegnati in una serie di prassi insieme personali, sociali e politiche che performavano proteste e disagi e opponevano resistenza a condizioni ritenute violente o limitanti¹⁹⁰.

La signora Sereni, che come abbiamo visto individuava tra le cause principali del proprio disagio la perdita di alcuni cari particolarmente significativi (la madre prima, poi il figlio acquisito e in seguito i nipoti), aggiunse in seguito alcuni riferimenti allo stress professionale, che si sarebbe chiaramente esplicitato in un segnale somatico. Raccontò infatti di essere sempre sotto stress: "Ho un lavoro abbastanza stressante e questa cosa non mi ha aiutato. *Uscivo da un forte stress e vedevo che giorno per giorno queste dita diventavano sempre più bianche e violacee anche, cominciavano a cambiare colore...* ". Aggiunse poco dopo:

Per me è così. Io le posso garantire, per quel che ne so io, *per la mia piccola esperienza (nel senso di quello che ho visto qua e di quelli che ho conosciuto in giro sempre che hanno la sclerodermia): tutte da stress. Tutte, tutte, tutte.* Nessuno è nato in una famiglia dove non era successo niente.

Il linguaggio somatico si rese ancora più esplicito in altre narrazioni, in cui il segno corporeo risultava chiaramente connesso alla tipologia del lavoro praticato. Così Franceschini, musicista la cui attività era fondamentalmente basata sull'uso delle mani, riferì innanzi tutto di forti dolori alle dita, che aveva considerato "geloni tradizionali" prima di arrivare ad individuarvi una vera e propria malattia professionale:

Ripeto, appunto: manifestazioni cominciano dalle mani, *soprattutto in inverno*

¹⁹⁰ Mi riferisco qui all'ormai noto lavoro di Nancy Scheper-Hughes (2000) la quale, incrociando l'approccio fenomenologico esistenziale, quello dell'antropologia simbolica e strutturale e quello della teoria critica, considera il corpo come l'intersezione tra un corpo personale di attribuzione di significati individuali, un corpo sociale costituito dalle rappresentazioni culturali e un corpo politico su cui agiscono le forze del biopotere. Attraverso l'utilizzo di tali triplici corpi, gli uomini esprimono sentimenti complessi, forme di resistenza, opposizione e critica. Contemplando in quest'ottica l'esperienza di disagio, ne emergono le origini sociali e politiche, così come "gli aspetti morbosi dell'ordine sociale e morale" (*ivi*: 287). Disturbi fisici ribelli e sintomi caotici, infatti, "lacerano e collegano, in modo continuo e simultaneo, i confini tra mente e corpo, natura e cultura, persona e società" (*ibidem*).

che... poi usando molto le mani a livello fisico sullo strumento: microtraumi a forza di percuotere... [...] Comunque le mani si muovono. Ho letto appunto da qualche parte che malattie del lavoro per i musicisti possono... Soprattutto per chi usa le mani, i percussionisti, anche chitarristi, pianisti o violinisti... hanno questo tipo di disturbi, no? Si può compromettere la circolazione sanguigna dei vasi capillari a forza di... di sottoporli agli stress. Immagino che comunque qualche cosa possa fare.

Né è un caso che gran parte della sua intervista si articolò intorno a problematiche di natura socio-politica. In effetti, il nostro incontro divenne anche occasione di narrare un mancato riconoscimento professionale, una serie di difficoltà economiche e la rinuncia a progetti e competenze sviluppati nel corso di una vita, che non trovavano modo di essere attuati.

La signora Morosetti era invece una donna sessantenne affetta da sclerodermia e considerata particolarmente "difficile" dai medici a causa del suo basso livello di istruzione che, secondo gli specialisti, rendeva pressoché impossibile farle comprendere i meccanismi di funzionamento del disagio e le modalità di conduzione delle terapie. Nella sua narrazione la signora, più che riferirsi al disagio nel complesso, si soffermò su alcuni sintomi, tra cui il "morbo di Raynaud" (un fenomeno determinato da una alterazione della motilità dei vasi sanguigni che si manifesta con dolore urente e con variazioni del colorito della cute di mani e piedi) e un'esofagite importante. Nel raccontarmi la sua storia, mi spiegò:

Per il lavoro.. non mi sono mai buttata di cambiare posto [...] io adesso non faccio più niente! Allora, io con il morbo di Raynaud, dottoressa, ho lavorato anche nei... con l'acqua fredda! Lei ci pensa? Non mi sono mai imposta di dire: "Mi faccio cambiare posto".

ILARIA: Come mai?

SIGNORA MOROSETTI: *Carattere [...] Ho lavorato anche di notte, col freddo e... E non mi sono mai... Niente, così. Infatti poi nel 2000 stavo malissimo [...] Praticamente [ho avuto] questa esofagite – siccome si alzavano anche delle scatole, mi abbassavo, di notte - malissimo! Proprio una cosa... E da lì un po' di anni c'erano delle mobilità. E allo mio marito ha detto: "Senti, visto che c'è questa mobilità, vai volontaria e te ne stai a casa". Io non volevo, non... insomma, alla fine*

ho accettato.

Nel racconto della signora il disagio andava perdendo la sua specificità come categoria d'insieme (contrastando così la rappresentazione biomedica, fatto che effettivamente i medici notavano evidenziando le difficoltà d'interazione con la paziente). Quest'ultima concepiva piuttosto l'afflizione come il manifestarsi di molteplici segnali incorporati che, almeno in passato, avevano espresso specifici disagi professionali e, nel contempo, la crisi dovuta all'incapacità di porvi rimedio ("Non mi sono mai imposta di dire: 'Mi faccio cambiare posto'"). Furono le prassi somatiche, infine, a consentire alla signora Morosetti di ritirarsi dal lavoro, culminando in un vero e proprio atto infrapolitico¹⁹¹ (Scott, 2006) o un'"arma medica" a disposizione del soggetto debole di un contesto socio-politico diseguale (Scheper-Hughes, 2000: 285).

Mano a mano che adottai l'ottica della fenomenologia culturale e dell'incorporazione proposta da Csordas, quindi, l'eterogeneità delle narrazioni, la varietà dei segnali corporei e la continua dissoluzione delle categorie nosologiche mi sembrò acquisire un senso. Quei disagi che il paradigma biomedico rappresentava come patologie rare (singolarmente poco consistenti dal punto di vista numerico ed estremamente diversificate al loro interno, difficilmente conoscibili, ma comunque raggruppabili in una macro-categoria) acquisivano ben altro significato se rapportate alle singole esperienze vissute. Nel momento in cui il dato fisico si intrecciava alle crisi relazionali, in cui l'isolamento socio-culturale si mesceva con le limitazioni politico-economiche, in cui gli atti infrapolitici rispondevano alle logiche di dominio, allora i segnali somatici apparivano maggiormente decodificabili. Le affezioni divenivano manifestazioni di sofferenza sociale¹⁹² e insieme modalità di reazione ad essa. Condizioni di vita disagiati o particolarmente sofferte venivano così denunciate, criticate e/o negoziate attraverso specifici segnali incorporati.

¹⁹¹ James Scott considera atti infrapolitici quei discorsi che hanno "[...] luogo 'dietro le quinte', fuori dell'osservazione diretta di chi detiene il potere". Essi sono "verbalmente segreti", ossia "discorsi, gesti e pratiche fuori scena che confermano, oppure contraddicono, o semplicemente modificano ciò che appare nel verbale pubblico" (Scott, 2006: 17-18), laddove quest'ultimo sarebbe invece costituito da quegli spazi di "[...] appropriazione materiale (appropriazione di forza lavoro, prodotti agricoli, tasse), dell'autorità e della subordinazione pubblica (rituali di gerarchia, deferenza, linguaggio, punizione e umiliazione), e infine della giustificazione ideologica della disuguaglianza (l'ideologia ufficiale, politica, religiosa, dell'élite dominante)" (*ivi*: 152).

¹⁹² Il concetto di sofferenza sociale è discusso nella nota 135.

Al momento attuale la categoria di malattia rara, che all'epoca della sua comparsa aveva agito per testimoniare le sofferenze di soggetti non rappresentati statisticamente e ne aveva descritto le condizioni in un'ottica esperienziale, si era radicalmente allontanata da tali obiettivi. Codificata e normata dai decisori istituzionali e agita strategicamente dagli operatori, essa appariva invece una categoria estremamente distante dall'esperienza degli afflitti. Ai miei occhi la categoria non riusciva a rappresentare le specificità dei loro vissuti, né a rendere conto della complessità e dell'eterogeneità delle loro esperienze. Piuttosto, essa tendeva a normalizzare e ridurre queste ultime, contribuendo ad occultare le critiche sociali, politiche ed esistenziali in esse radicate. Strumento ordinatore e normalizzante, le "malattie rare" riportavano ordine e controllo all'interno del contesto biomedico, ove le difficoltà di codificazione dei segnali corporei sembravano motivate dalla rarità stessa. Peraltro, oltre a fungere da efficace pangolino biomedico attraverso cui celebrare e moderare il disordine, la categoria consentiva di legittimare i vuoti conoscitivi, le numerose incertezze, il ricorso frequente a farmaci sperimentali da parte delle équipes specialistiche.

D'altro canto, io stessa non intendevo cadere nell'errore riduzionista di considerare l'esercizio del biopotere in termini unidirezionali. In effetti avevo già avuto modo di constatare che alcuni utenti si erano serviti del concetto di "malattia rara" per rivendicare specifici riconoscimenti o per negoziare terapie e condizioni di intervento. Comprendere in che modo essi mobilitassero la categoria, divenne quindi l'obiettivo dell'ulteriore ri-esame del materiale in mio possesso.

Malattie rare come strumento di socializzazione dell'esperienza: un paradosso dell'agency

Nel II Capitolo di questo lavoro, esaminando l'emergenza delle malattie rare, si era constatato come queste ultime fossero state introdotte in Europa attraverso processi politico-economici top-down, piuttosto che bottom-up. Gli esponenti di alcuni gruppi di interesse (aziende farmaceutiche, ricercatori accademici, decisori politici) avevano infatti esportato il concetto dagli Stati Uniti, creando un dispositivo culturale atto ad individuare una specifica comunità di malati. Questi ultimi sarebbero stati caratterizzati da talune specificità: isolamento sociale; mancanza di ascolto e visibilità; difficoltà di accesso ai presidi

medico-sanitari. Per rispondere a tali condizioni, in diversi Paesi europei (tra cui l'Italia) sarebbero state strutturate particolari forme di *governance* miranti a individuare e organizzare l'insieme dei malati rari. Questi ultimi dovevano essere iscritti entro specifici registri, indirizzati verso centri esperti articolati in reti (a loro volta governate da organi istituzionali creati *ad hoc*), irregimentati in protocolli terapeutici, sorvegliati mediante studi scientifici, celebrati in eventi pubblici di vario genere (conferenze, convegni, riunioni, giornate nazionali) e rappresentati da particolari gruppi di *advocacy*.

In questo modo si andò organizzando un corposo apparato biopolitico che codificava un gruppo di soggetti (estremamente diversificati tra loro) inventando identità, tradizioni e gerarchie. Ad accedere ai tavoli decisionali, infatti, erano gli esperti medico-farmaceutici, gli esponenti politici ed i rappresentanti di alcune associazioni di malati (a loro volta assai diversificate quanto a potere politico e negoziale).

Gran parte della letteratura prodotta in merito alle malattie rare (Huyard, 2007; 2009a; 2009; Orphanet 2004; Orphanet, 2008) poneva proprio nell'associazionismo una delle principali forze dei malati rari, in grado di rispondere alla condizione di marginalità a cui essi sarebbero stati altrimenti condannati. Lo stesso studio di medicina narrativa prodotto dalle mie colleghe, come già accennato, rilevava tra le costanti il fatto che gli afflitti ricercassero frequenti contatti con le associazioni di pazienti. In effetti, però, solo alcune narrazioni confermavano questa tesi. Più spesso, chi aveva ricercato l'appoggio delle associazioni lo aveva fatto per ottenere informazioni e aggiornamenti, senza partecipare attivamente alla vita associativa.

La signora Giacobini fu forse una delle intervistate più coinvolta, ma anche in questo caso la sua partecipazione implicò più che altro la lettura delle pubblicazioni prodotte dal gruppo, l'aggiornamento costante su innovazioni terapeutiche e la partecipazione ad alcuni eventi congressuali. Va peraltro sottolineato che l'associazione a cui lei faceva riferimento non era dedicata esplicitamente alla sua malattia rara, bensì alla seconda patologia che la interessava, sempre cronica ed autoimmune, ma non riconosciuta tra le rare.

Nel corso delle interviste pochi altri soggetti si erano riferiti al mondo dell'associazionismo. Antonia, come abbiamo visto, aveva avuto alcuni contatti con un gruppo di malati quando era alla ricerca di conferme diagnostiche. Katia

aveva richiesto del materiale informativo e mantenuto alcuni contatti con un gruppo di pazienti da cui non riteneva di aver tratto particolare beneficio. La signora Gini, addirittura, mi raccontò di aver inviato la quota di iscrizione nella speranza di ricevere una rivista, di cui non le era mai arrivata copia.

Nei casi più frequenti, invece, le associazioni erano state del tutto evitate, se non addirittura criticate. La signora Gialli, che come narrato era rimasta fortemente impressionata dal confronto con una paziente in condizioni gravi, rifuggiva l'inserimento in un'associazione. In merito mi riferì:

a me piace fare del volontariato, però io ho detto: io lo faccio in altri settori. Trovarmi in questo ambiente, con queste persone - che poi per carità, magari vanno a vendere i fiorami per raccogliere i soldi per la ricerca, che è una cosa bella – ma io lo voglio fare per un'altra cosa, non per un interesse mio personale. E' come dire: "Io vi chiedo dei soldi perché siccome io sto male, tu devi fare una cosa per me". No, non voglio essere testimone di questa cosa. Caso mai lo sono di un'altra cosa. E poi perché trovarsi lì è sempre parlarsi addosso... Parlarsi addosso della propria malattia, con le competenze fatte in casa... Questa è stata la mia impressione, però... funziona tutto benissimo. Io un po' mi sento in colpa per non aver partecipato a quest'associazione, però non me la sono sentita.

ILARIA: Però lei è andata?

SIGNORA GIALLI: Io ho cominciato! Sì, sì, sono andata due o tre volte. E poi mi sono detta: "Ma... no. Io lì non ci sto bene".

I: Anche perché lì davvero ritorna quel processo di categorizzazione, comunque. Che abbiamo detto: "Ha senso fino a un certo punto".

S.G.: Ammiro chi lo fa, ma io non mi sento di farlo. Preferisco fare altre cose. Mi sento più utile.

La signora, così, non soltanto riteneva poco utile per il proprio benessere partecipare ad un gruppo di malati contraddistinti dalla sua stessa patologia. Più in generale, considerava poco efficace da un punto di vista socio-culturale confrontarsi con loro, poiché a suo parere ciò non avrebbe apportato una crescita, bensì un circolo quasi vizioso ("parlarsi addosso, della propria malattia, con le competenze fatte in casa").

Anche la signora Morosetti, che come abbiamo visto mi dipinse la propria afflizione scomponendola in singoli segnali di disagio, non volle mai interagire

con l'associazione per motivazioni assai simili ("Vedere magari dei casi più gravi e... poi mi... m'impressiono...").

Un atteggiamento analogo fu anche quello della signora Neri, che mi spiegò esplicitamente di non aver voluto contattare le associazioni "perché forse non ho voglia di... *non ho avuto voglia di sentir parlare di altre malattie perché... perché ne avevo veramente a sufficienza*".

Opinione simile fu espressa dalla signora Sereni che mi spiegò:

No, non sono mai andata [presso un'associazione] perché le ricerche le ho fatte per conto mio tramite internet. Ho tirato giù di tutto e di più, ce n'ho alto così. E poi la psicologa mi ha detto: "Adesso basta! Lei sulla sua malattia sa già anche troppo. Adesso lei deve guarire, non deve più pensare a tutto quello che può venire di più. Perché vai lì, poi vedi quello peggio... Lei sta facendo le sue cure, lei è in un ospedale che è seguita, dove si trova bene, ha fiducia... punto! Tutto il resto ce lo deve mettere lei". Se io voglio andare per curiosità... ma non sento la necessità.

Esaminando simili considerazioni, quindi, mi rendevo conto che la maggior parte degli utenti incontrati al CMID non sembrava affatto propensa a riconoscersi entro una comunità che si definiva ricorrendo alla condivisione di un'eguale categoria diagnostica. A loro avviso simili gruppi, più che risolvere solitudine ed isolamento, avrebbero agito producendo un'identità in cui essi non intendevano riconoscersi pienamente. Nel farlo, inoltre, le associazioni avrebbero prodotto confini e separazioni rispetto a ciò che sarebbe divenuto un'alterità (i "sani", ma anche i malati affetti da altre patologie, rare e non). Questo a sua volta avrebbe generato una sensazione di isolamento dal contesto, più che un'efficace re-introduzione in esso. I colloqui, così, confermavano che la dimensione associativa non risultava tanto un'esigenza scaturita dal basso (com'era stato negli USA quando NORD fece la sua comparsa), bensì la manifestazione di un complesso apparato di *governance* che richiedeva talune rappresentanze presso la società civile, le quali non necessariamente testimoniavano l'esperienza degli afflitti. Alcuni dei miei interlocutori, peraltro, riconoscevano – e denunciavano – le logiche politico-economiche che guidavano l'operato di certe associazioni, manifestando una profonda diffidenza a riguardo.

Katia, quando le chiesi il suo parere su questi temi, mi rispose:

Sì, fanno le belle facce nelle cose quando si vuol ottenere qualcosa. Nel periodo di Natale, c'è Téléthon, c'è questo, c'è quello, c'è quell'altro... E' vero che sono delle... delle associazioni serie che raccolgono fondi e senza di questo non si potrebbe fare... *Però è vero anche che nello stesso tempo loro stesse anche emarginano molte cose. Perché per esempio ci sono delle patologie che non vengono mai studiate! Quello che viene più studiato lo sai cosa sono? Le patologie che girano molti soldi in mezzo.* E non mi dire che non è vero!

ILARIA: No, no! Non sarò certo io a non dirtelo... a dirtelo!

KATIA: *Dove girano tanti soldi, quelle sono le patologie che vengono studiate.*

Katia, dunque, poneva il problema della produzione di confini e marginalità (l'emarginazione prodotta dall'associazionismo e le "patologie che non vengono mai studiate") correlandolo agli interessi di cui le diverse associazioni erano portatrici, spesso tra loro divergenti (abbiamo esaminato nel II Capitolo la varietà del mondo associativo italiano che rappresentava la complessità degli obiettivi di cui ciascun gruppo era sostenitore).

Era dunque una commistione di sospetto, scarsa condivisione del processo identitario proposto dall'associazionismo, e limitata accettazione degli obiettivi proposti a far sì che pochi intervistati vi si riconoscessero. A ciò si aggiunga che molte associazioni si erano dotate di specifiche forme di *expertise* inerenti il campo medico-farmacologico e politico-normativo. Come descritto da Epstein (1995) esse avevano saputo coniugare efficacemente argomenti metodologici ad argomenti politico-morali, così da poter partecipare a tavoli decisionali e a dibattiti sulla ricerca clinica, su protocolli diagnostico-terapeutico-assistenziali o su disposizioni legali. In questo modo, tuttavia, esse andavano istituendo ulteriori confini. Se Epstein aveva individuato all'interno dello stesso attivismo una forbice sempre più ampia tra "esperti laici" e "laici laici", la separazione generata tra gli attivisti ed i non attivisti risultava ancora maggiore. Essa produceva ulteriori inclusioni ed esclusioni, gerarchie ed emarginazioni. Ciò spiegava anche perché il rifiuto dell'associazionismo proveniva spesso da soggetti che pure richiedevano, ricercavano o già intrattenevano frequenti contatti con altri malati affetti dalla stessa patologia. Fu proprio la signora Sereni, ad esempio, ad affermare che

adesso le mie amiche son solo più sclerodermiche! Ho scritto sotto l'agenda, sotto

"sclerodermia" ci sono tutti i nomi! [...] Se no me li dimentico! A parte le amicizie che avevo prima!

ILARIA: Ma sono amicizie che ha instaurato qui?

SIGNORA SERENI: Qui e qualcuna anche fuori, 'che è passata voce... siccome noi siamo una cittadina non grossa, ma più o meno. Qualcuno mi ha detto: "Ho trovato una signora che... va [in un altro ospedale] e che è così". "Mandamela giù!" *Allora nel mio ufficio facciamo delle piccole riunioni.*

ILARIA: Che bello però.

S.S.: Sì. Sì, sì, sì. Però loro aiutano me anche!

La signora, che aveva esplicitato il netto rifiuto di rivolgersi ad un'associazione, si era però adoperata per attivare interazioni e forme di reciprocità proprio con chi condivideva la patologia attribuitale. Diversi altri intervistati fecero riferimento al desiderio – in molti casi non soddisfatto – di incontrare o radunare individui affetti dalla medesima condizione o, per lo meno, da una "malattia rara"¹⁹³.

Tali aspirazioni, che molto spesso si limitavano a desiderare un'interazione

¹⁹³ Forme di scambio e reciprocità mi vennero riferite, ad esempio, dalla signora Giuliacci che mi raccontò di aver "fatto amicizia con una signora che viene qua e ci scambiamo i problemi. Quando non riusciamo a trovarci qua ci siamo trovati fuori qualche giorno fa...". La signora Carli, dal canto suo, mi espresse il profondo desiderio – quasi una necessità – di incontrarsi con altri individui afferenti al Centro. Mi disse: "Mi sembra una malattia che... poterne parlare con qualcuno che ha il mio stesso male! Sapere gli stessi... se ha gli stessi sintomi o come sia... Perché adesso parlando con mia sorella, questa [...] però dice: 'Io non ho rapporti, non ti posso far parlare, sai!' Per dire ha la privacy, ognuno... Però, tramite un ospedale... chiedere a qualcuno! [...] Ma sa perché io le dico questo? Perché un giorno c'era una signora, qua: prima facevamo le flebo assieme - io non sapevo che cosa aveva. Ho visto che non riusciva ad aprire una bottiglia, aveva la forchetta in mano, non sapeva... Adesso ne so di più, perché so che è affetta. E appunto non so, m'è scappato e dico: 'Ma non riesce? Vuole che gliela apro io?' Poi è venuta l'infermiera e gliel'ha aperta lei, la bottiglia. E lei m'ha chiesto a me cos'avevo no? Allora io mi sono osata e le ho chiesto: 'Ma cos'ha? Perché non riesce ad aprire?' E m'ha detto che aveva la sclerodermia. Avrà avuto quarant'anni, 'sta donna. Che era qua. Dice: 'Eh, vede anche a me' mi dice 'sono imbottita di cortisone, però guardi!'. M'ha fatto vedere. [...] 'sta donna, appunto, parlava. Anche lei parlava! Perché poi ci siamo incontrate anche fuori con 'sta donna qui (sa, nell'atrio, quando siamo andate su) e appunto dice, dice: 'Anche a me' dice 'piacerebbe sapere...' Adesso io non so il nome di 'sta signora. Dice: 'Vorrei sapere anche di più' dice 'ma ormai, in queste condizioni...' dice 'ho incominciato già dalle mani, adesso incomincio ai piedi'... e... [...] E lei mi diceva che, appunto, a volte fa fatica a prendere... [...] Le cose in mano. Non riusciva ad aprire la bottiglia! E quello mi ha impressionato un po', perché non sapevo io di... di 'sta malattia. Non sapevo neanche della mia, non sapevo neanche che cosa voleva dire".

La signora Gini, invece, si riferì alla sua esperienza presso un gruppo di supporto psicologico e mi raccontò: "Però vedo che mi aiuta perché ce n'è ancora peggio di me! Poi vai lì, ti capiscono anche lì che parli, ognuno dice la sua... Perché facciamo quello di gruppo. [...] Il mercoledì alle cinque e mezza fino alle sette. E facciamo quello di gruppo. Ognuno racconta la sua storia, no? Poi si parla... E lo trovo molto positivo secondo me. ILARIA: E' cambiato, quindi, anche il suo modo di... SIGNORA GINI: Sì, sì! Quando vado a casa non ci penso."

con altri malati, in certi casi ambivano invece ad interventi ben più visibili da un punto di vista pubblico. Di particolare salienza a questo riguardo fu l'intervento del signor Franceschini, che aveva aperto spontaneamente il nostro colloquio immaginando un processo di sensibilizzazione che partisse dal basso. Il tema rimase un argomento cruciale dell'intera narrazione, dove a più riprese egli sostenne il proposito che segue:

Vorrei cercare di rendermi utile per la sensibilizzazione a questo tipo di problemi. Sto cercando appunto di fare le cose che sono in grado di fare più agevolmente, quindi sto cercando di coinvolgere le persone che conosco [...] la questione è quella che per poter proprio organizzare insieme delle cose, proprio per sensibilizzare. Non... non soltanto prendervi parte, sì, da dentro. Ma proprio fare una cosa che abbia... Io boh, non so. Sono disponibile e aperto a qualsiasi iniziativa assolutamente.

Quando gli domandai perché non provasse ad inserirsi in associazioni già attive in pratiche simili, mi espresse apertamente il proprio scetticismo in merito. Egli aspirava ad un personale coinvolgimento che non dipendesse dalla sua appartenenza ad un gruppo formalmente riconosciuto. Quando tornammo sul tema dell'associazionismo, Franceschini mi chiarì esplicitamente la volontà di plasmare un'attività di sensibilizzazione che prendesse avvio dal suo vissuto di malato raro, seguito presso il CMID e iscritto all'interno di una particolare rete sociale. Partendo dalla propria esperienza e coinvolgendo gli altri pazienti del Centro, gli operatori di riferimento, le Università di cui essi facevano parte e alcune sue conoscenze in ambito artistico, immaginava performance maggiormente radicate nel contesto sociale, superando trasversalmente le distinzioni tra diverse *advocacy*. Spiegò:

Io vorrei... io vorrei che fosse una cosa, questa... che potesse nascere da qui. Da questo reparto, perché io è qui che vedo le cose. Fuori io posso parlare con tutti, con chiunque! Ma non è la stessa cosa. Io... non so come lavorano gli altri, so come lavorano qua. Quindi se... l'invito è rivolto a lei. Se qui sapete che ci possa... che ci sia la possibilità di poter organizzare un'iniziativa del genere o di mettersi a studiare un attimo come fare per potersi confrontare con le Istituzioni o con la Regione attraverso dei canali che già voi avete aperto e comunque

ufficializzato o tastato, allora facciamolo perché è importante, assolutamente. *A me non importa andare a far parte di un'associazione delle malattie rare del mondo, perché insomma... va bene tutto, possiamo fare tutto, organizzare tutto. Ma è qui che si sta lavorando per cercare di risolvere le cose. Per cui è qui che deve partire tutto.* Non... non disperdere le energie da altre parti.

ILARIA: Sì, sì, sì. Ho capito perfettamente.

SIGNOR FRANCESCHINI: A livello universitario, se c'è... qualsiasi cosa. Cioè, qui io sono sicuro che qui fra di noi - io non li conosco i pazienti del CMID - *però sono sicuro che oltre a me ci siano altre persone in grado di... di poter far parte, di costituire una sorta di team.*

Nell'immaginario di Franceschini, dunque, le associazioni rimanevano entità estratte e distanti, quasi avulse dal contesto di riferimento ("un'associazione delle malattie rare nel mondo"), mentre egli cercava di recuperare una dimensione più vicina all'esperienza, alle relazioni quotidiane, alle competenze sviluppate in un dato contesto ("Io è qui che vedo le cose"; "Io non so come lavorano gli altri, so come lavorano qua"; "E' qui che si sta lavorando per poter risolvere le cose"). In questo modo, egli problematizzava le difficoltà di creare spazi di interazione efficaci tra la dimensione istituzionale e il vissuto incorporato, tra lo Stato (e le rappresentanze che riuscivano ad accedervi) ed il soggetto. Ancor più esplicitamente sostenne:

Il problema sarebbe quello di riuscire a organizzare una sorta di *task force* che possa essere in grado di *relazionarsi con le Istituzioni davvero!* Cercare di... avere un tavolo di contrattazione o comunque un'*udienza* perché si possa costituire davvero questa sorta di *task force tra persone che hanno ancora molto da dare e che vivono questo disagio* loro malgrado. Cioè, devono... devono sapere, ai Centri per l'impiego, che ci sono persone che vanno lì per chiedere e svolgere mansioni lavorative. Non: cadere dalle nuvole, non sapere... Cioè, qui non sanno neanche come collocare un musicista! Se è un lavoratore autonomo, se è un libero professionista, se è... se... Capisce? [...] Quindi qui c'è proprio bisogno di sensibilizzare le Istituzioni a tanti livelli! Perché parlare con l'operatore del Centro dell'impiego che è una persona che percepisce uno stipendio... può prenderne atto a livello umano perché magari è una brava persona e basta! Cioè, qui bisogna proprio salire in alto. *Avere incontri, parlare, creare veramente questo tipo di lavoro, ecco. Se c'è da fare una cosa del genere, io ci sono. Notte e giorno.*

Ventiquattro ore al giorno.

L'intento del mio interlocutore era dunque la plasmazione di nuove forme partecipative che potessero scaturire dal vissuto soggettivo e rendere conto di quest'ultimo. Nel perseguire tale obiettivo, la categoria di malattia rara acquisiva una salienza non tanto perché esprimeva una vicinanza all'esperienza dei soggetti afflitti, ma perché era in grado di fornire una chiave di accesso trasversale a diversi ambienti: il contesto di cura (definito nei termini di “Centro esperto per le malattie rare”), i pazienti che vi accedevano (in virtù della condizioni “rare” di cui erano portatori), gli ambiti istituzionali (che di tale concetto si erano dotati, peraltro contribuendo a diffonderlo in ambito socio-culturale). In questi termini, dunque, la malattia rara non veniva utilizzata in virtù del referente esterno che andava esprimendo, quanto piuttosto in termini performativi, in quanto strumento socio-culturale riconoscibile e recante un certo biopotere. Essa diveniva una cifra simbolica che permetteva di accedere agli organi di *governance* istituitisi intorno ad essa. Appropriandosene, gli afflitti ricorrevano ad un particolare idioma correlato a specifiche strutture di sapere/potere a cui essi – o almeno alcuni di loro - ambivano a partecipare.

Pertanto, al di là dell'efficacia che il concetto aveva nel rappresentare forme variegata di sofferenza sociale, esso riusciva in qualche misura a divenire lo strumento per interagire con diversi contesti e negoziare ruoli sociali, legittimità e tutele. Riferendosi al proprio vissuto personale Franceschini affermò:

Per quello che riguarda le Istituzioni, lì ci sarebbe tantissimo da dire, veramente. Perché siamo veramente messi male. E' agghiacciante. Non ho altri termini per definirlo. Il percorso che ho fatto per cercare di tutelarli... se non fosse stato per l'interessamento di qualche... di un Patronato che mi spiegava bene la trafila da fare qual era. Poi anche loro non sanno bene che pesci prendere. *L'importante è come partono le cose qui, dai medici. Se il medico riesce a certificare e a supportare con documenti cartacei, con documentazione alla mano, il paziente allora... quando il paziente si rivolge alle Istituzioni è garantito e certificato.*

Sfruttando il valore simbolico-performativo di documenti e certificazioni e alternando prestiti linguistici (diciture diagnostiche o vere e proprie definizioni

legali) a veri e propri *code switching*¹⁹⁴ (i discorsi di operatori, avvocati o norme legislative), gli afflitti potevano così penetrare diversi contesti, conseguendo nuove possibilità di *agency* all'interno di essi. Era dunque la funzione performativa dei discorsi inerenti alle malattie rare che veniva sfruttata "non solo per comunicare [...] ma anche per sentirsi parte di un gruppo o, viceversa, per allontanarsene. Questo meccanismo vale ovviamente per tutte le risorse comunicative di cui una persona può disporre per muoversi nello spazio sociale e per entrare in uno spazio d'interazione con gli altri" (Matera, 2004: 94-95).

Definendosi "malati rari" ed evocando l'immaginario associato a tali disagi, gli afflitti andavano quindi adottando uno specifico idioma che consentiva loro di richiedere diritti o accedere a supporti socio-economici. In questo modo essi negoziavano

[...] l'identità in gioco nelle relazioni interpersonali. Si sceglie la forma del proprio contributo alla comunicazione in modo che esprima l'insieme dei diritti e doveri che si vuole mettere in gioco in quel contesto e l'atteggiamento di apertura o chiusura verso l'interlocutore.

Da queste considerazioni emerge il legame fra il modo in cui entro il contesto sociale si organizza la circolazione dei significati e dei valori culturali e le pratiche sociali specifiche che le persone usano quotidianamente per interagire (*ivi*:101).

¹⁹⁴ Il *code switching* (commutazione di codice o *code mixing*) è un fenomeno esaminato sin dalla fine degli anni Sessanta da numerosi studiosi, soprattutto in ambito psicologico, linguistico, psicolinguistico e sociolinguistico (Clyne, 1967; Lance, 1970; Gumperz, Hernandez-Chavez, 1972; Pfaff, 1975; 1976; 1979; Timm, 1975; Kachru, 1978; Lipsky, 1978; Poplack, 1978 cit. in Sridhar, 1980: 203). Diverse definizioni sono state proposte del concetto. Il *code switching* è stato considerato di volta in volta: come "l'uso alternato di due lingue, a livello lessicale, di frasi, di sintagma, di enunciato" (Valdés, 1978: 65); come "il trasferimento di unità linguistiche (parole, frasi, sintagmi, etc) da una lingua ad un'altra all'interno di un'unica situazione discorsiva e all'interno di singoli enunciati" (Sridhar, 1980: 204); come "il passaggio da una varietà linguistica a un'altra quando la situazione lo richiede" (Trudgill, 1983: 75). Matera ha esaminato tali studi, riferendosi al concetto come al "passaggio totale all'altra lingua per una parola, una frase, un enunciato" (Matera, 2004: 98). In questo senso la commutazione di codice si distingue dal prestito che riguarda invece "l'inserimento di elementi di una lingua integrati in una matrice diversa" (*ibidem*). Per quanto in questo caso non si tratti di commutazioni linguistiche in senso stretto, ho interpretato i diversi linguaggi in uso nei differenti contesti (politico-istituzionale, medico-specialistico, laico-esperto ed infine l'ambito esperienziale degli afflitti) come codici atti a veicolare significati, rappresentazioni, identità ed appartenenze. Seguendo Matera, ho quindi interpretato le commutazioni di codice come "pratiche 'di confine', per così dire, pratiche sociali di comunicazione in cui la ricerca della mediazione, la negoziazione di un'identità appare l'elemento caratterizzante e che le rende rilevanti spunti d'indagine del flusso culturale: il 'code switching', la commutazione di codice, può essere interpretata come una pratica sociale che esprime la complessità dell'azione (e della comunicazione) interculturale e il grado di coinvolgimento dell'identità" (*ivi*: 97).

Se nel caso di Franceschini il ricorso al concetto di "malato raro" e all'idioma pubblico ad esso correlato era stato finalizzato ad interventi in ambito istituzionale, per altri intervistati il medesimo strumento performativo agì per perseguire forme di socializzazione leggermente differenti.

Per alcuni, ad esempio, ricorrere al concetto di "malattia rara" permise il riconoscimento della condizione di disagio entro il contesto familiare e professionale, fornendo credibilità anche a chi non era stato considerato "malato veramente". La signora Marrone descrisse il cambiamento apportato dalla certificazione diagnostica dopo le difficoltà di riconoscimento anche solo da parte del marito e dei figli. La scarsa visibilità dei segnali somatici che la interessavano, unitamente alla ridotta diffusione di questi ultimi tra la popolazione (che li rendevano difficilmente interpretabili, se non addirittura scarsamente credibili) rendeva arduo spiegare il suo stato. Fu solo quando si fece ricorso al concetto di malattia rara (o, nel suo caso, di malattia "rarissima") che la situazione cambiò. Raccontò la signora:

Fisicamente nessuno lo vede! Difatti per tanto tempo non ho mai detto niente. Adesso comincio a dirlo anche in giro [di avere una malattia rara] perché boh... tra l'altro si vede adesso, con le mani con... cioè, che non riesco più a far certe cose, eh.

ILARIA: Quindi non se ne rendevano conto [i figli]!

S.M.: No, loro no! Ma neanche... mah... il marito fino a un certo punto se ne rende conto! Cioè, *il peggio è che bisogna proprio esser lì, per rendersi conto che tu non sei più capace a mettere un bottone!*

Anche Antonia evidenziò l'importanza di riferirsi al concetto di malattia rara nelle relazioni con gli altri, finanche nei contesti di cura:

E' possibile che uno deve avere paura di andare in un ospedale? Magari il giorno prima non hai niente, il giorno dopo, facciamo un esempio, mi presento dalla Dr.ssa X e le dico: "Guardi, non riesco più a camminare". E' possibile [...] che i medici poi alla fine devono dire: "Ah, va beh ma dal momento che non sappiamo cos'hai, mah, sarai depressa, sarai esaurita..." Perché poi la paura è quella! [...] Io ora una malattia rara ce l'ho! Che poi mi ammazza fra una mese o mi ammazza fra un anno, qualcosa che mi sta ammazzando ce l'ho!

Si evince dunque che la categoria di “malattia rara”, in quanto strumento socialmente e culturalmente condiviso, era dotato del potere performativo di porre in essere fenomeni altrimenti ritenuti inesistenti. Pur non dipendendo dalla vicinanza all'esperienza degli afflitti, l'efficacia del dispositivo concettuale era determinata dalla sua prossimità all'esperienza di operatori, dei decisori politici e di parte dell'opinione pubblica, che garantiva alcune possibilità di riconoscimento.

Per contro, però, il fatto che la definizione non rappresentasse in modo soddisfacente il vissuto degli afflitti, faceva sì che l'uso strategico che essi ne facevano avesse ricadute limitate rispetto alle loro necessità. Sempre Franceschini mi raccontò:

[Il riconoscimento di invalidità] da' diritto ad una sorta di sussidio di 260 euro al mese. Questo è quanto [...] Come penserebbe di vivere, lei, in una situazione del genere? Non c'entra essere giovani o essere anziani, eh! *Qui c'entra il destino. Uno può incappare in questo percorso, possiamo leggere tanti libri, studiare finché ne abbiam voglia, però c'è il momento in cui la manualità fisica, il contatto fisico con le cose, gli oggetti, le persone è indispensabile.* [...] Io non è che ho cercato la pensione. *Che sto cercando la pensione. Io sto cercando una possibilità di poter sopravvivere, un posto di lavoro.* Bene, in questi anni ho fatto anche tutto un iter nei Centri per l'impiego. *Ai Centri per l'impiego non sanno come collocarmi.* Io ho detto: "Ma non sto a guardare il tipo di lavoro!". Non è passato un mese, sono passati degli anni. L'unica risorsa che continuo a vedere accesa e attiva sono io stesso. Per me stesso.

La malattia rara, dunque, pur garantendo un certo tipo di tutele (in questo caso associate all'attribuzione di invalidità) e di conseguenza un certo riconoscimento, non era in grado di rendere pienamente conto della crisi sociale ed esistenziale in cui Franceschini si trovò nel momento in cui "incappò" in un certo destino, per cui l'inabilità manuale gli inibì il contatto fisico con cose, oggetti e persone. Ciò, a sua volta, gli costò il lavoro, ostacolando l'individuazione di altre collocazioni professionali e giungendo quasi a minare le sue stesse possibilità di sopravvivenza ("Io sto cercando una possibilità di poter sopravvivere").

Così, per quanto in certi ambiti riconoscersi "malati rari" fornisse agli

afflitti maggiori possibilità negoziali, nello stesso tempo ciò implicava un adeguamento a idiomi e norme che non sempre risultavano funzionali per rispondere alla condizione specifica. Il ricorso a retoriche che definivano esperienze a tal punto variegata, eterogenee e difformi, appiattendole o stigmatizzandole, poteva in certi casi arrivare ad avere un effetto controproducente (come l'incontro a casa di Giovanni Rossi aveva già avuto modo di evidenziare). Katia denunciò apertamente quest'assenza di profondità categoriale, quando raccontò:

E' inutile che ci illudiamo, che diciamo: "Sì, la persona disabile o la persona che ha una malattia rara o la persona che è malata viene compatita e capita e accolta dalla società". Non è così. *E' solo una... una facciata che ha la società, ma in realtà poi non è così.*

Alla mia domanda sull'efficacia delle tutele socio-assistenziali per le malattie rare, ella aggiunse inoltre:

Queste sono sufficienti da una parte per tutelare. Ma ti tutelano legalmente. Ma nel rapporto umano con la società non ti tutela niente. Ed è così: purtroppo non è una società facile da... da vivere questa. E man mano che andremo avanti non lo sarà ancora.

Il paradosso dell'*agency*¹⁹⁵ veniva quindi dispiegandosi qui in tutta la sua evidenza. Qualora, come fa Butler, si consideri l'intelligibilità "come ciò che viene prodotto in seguito al riconoscimento secondo le norme sociali predominanti" (Butler, 2006: 27), i soggetti afflitti risultavano più intelligibili in molti contesti grazie all'attribuzione di malattia rara. Tuttavia l'accettazione di un simile riconoscimento poteva giungere ad impoverirne le condizioni di vita, nel momento in cui occultava le sofferenze sociali che i loro disagi incorporati commentavano, denunciavano, e veicolavano. In questo caso la categoria avrebbe rischiato di ridurre l'*agency* individuale, anziché produrne un potenziamento. Di conseguenza, l'equilibrio tra un riconoscimento che permetteva "alla gente di respirare, di desiderare, di amare e di vivere" ed uno tale da limitare "le condizioni della vita stessa" (*ivi*: 33) mi appariva assai sottile.

¹⁹⁵ Si veda anche la nota 160.

Iniziai quindi a domandarmi in che modo la situazione si sarebbe potuta modificare così da garantire una visibilità alle condizioni di vita del singolo e da iscrivere nelle “malattie rare” rappresentazioni, pratiche e vissuti, avvicinandole nuovamente all'esperienza degli afflitti. In particolare mi stavo domandando se, e come, la stessa antropologia medica potesse agire in tal senso.

Malattie rare e produzione del sapere

6.1. Malattie rare, antropologia medica e altri saperi della cura

Nel momento in cui noi ricercatrici del gruppo di lavoro al progetto su malattie rare e medicina narrativa ci riunimmo per discutere i risultati, ci trovammo inevitabilmente a doverci confrontare circa i due approcci metodologico-disciplinari rispettivamente adottati. Come già accennato, le mie colleghe avevano applicato un rigoroso metodo fenomenologico secondo l'interpretazione di Colaizzi¹⁹⁶, che le condusse ad analizzare il materiale raccolto in un'ottica differente da quella proposta dallo sguardo etnografico-antropologico. Tralasciando le dimensioni situate, contestuali e auto-riflessive, il metodo fenomenologico prevedeva che ci si attenesse ad una rigorosa analisi testuale. Questa però, a mio parere, non faceva emergere le dinamiche socio-culturali ed i processi politico-economici di produzione del sapere (in cui noi stesse eravamo prese). Per quanto in alcuni punti i loro risultati fossero avvicinati a quelli a cui io ero pervenuta, gli elementi discordanti risultavano sicuramente prevalenti. Poiché io ero ricorsa agli strumenti analitici propri di un'ottica medico-antropologica di stampo critico-interpretativo (Scheper-Hughes, 1995; 2000), avevo considerato le esperienze dei soggetti incontrati come pratiche profondamente interrelate ad un preciso contesto storico-politico, a sua

¹⁹⁶ Si veda nota 186.

volta delineatosi nel corso di dinamiche socio-culturali macroscopiche e microscopiche.

Inoltre, in un'ottica interpretativa, avevo ritenuto la stessa biomedicina una "fenomenotecnica" (Bachelard, 1998), ossia una pratica in grado di porre in essere un fenomeno. In questo senso il sapere dei professionisti mi era parso "finzionale" nei termini proposti da Geertz (1998), ossia "qualcosa di fabbricato", in grado di costruire una serie di oggetti. Avevo quindi inquadrato le malattie rare analizzando criticamente le condizioni della loro esistenza e le modalità con cui esse venivano agite, mobilitate e performate dai diversi interlocutori, giungendo a costituire apparati biopolitici, forme di soggettivazione e pratiche di biocittadinanza. Ponendo in risalto questi processi, avevo inteso mostrare come tale strumento agisse legittimando alcune forme di afflizione entro particolari ambiti di sapere/potere, e riconoscendone altre. In particolare, avevo notato che le sofferenze sociali incorporate dagli utenti venivano spesso occultate o ignorate, producendo forme di esclusione e marginalità proprio attraverso le biopolitiche della cura.

Le altre ricercatrici, il cui impianto analitico si basava sulla definizione di malattia rara condivisa in ambito biomedico, avevano invece selezionato preventivamente i propri interlocutori in base a tale definizione e si erano sforzate di individuare le caratteristiche comuni all'interno delle narrazioni.

E' pur vero che concordammo su alcuni aspetti quali, ad esempio, la difficoltà esperita da alcuni soggetti nell'individuare punti di riferimento terapeutici e nel ri-organizzare la propria quotidianità. Tuttavia, non solo io evidenziavo come questi elementi non caratterizzassero tutti i malati rari, che mi sembravano piuttosto contraddistinti da un'eterogeneità tale da poter difficilmente definire un'unica categoria. Di più, io cercavo di porre in risalto come la creazione di una simile categoria nascondesse vissuti che gli afflitti avrebbero ambito a denunciare e che meritavano di essere tenuti in considerazione.

Era dunque palese che anche gli intenti delle due analisi non potevano che distanziarsi. Le mie colleghe avevano scopi per lo più descrittivi e miravano a raccogliere esperienze in grado di rappresentare le malattie rare. Tuttavia, nell'"estrarre affermazioni significative" e "aggregare i significati in gruppi di temi", esse semplificavano la complessità del reale per individuarne le "essenze". Il mio obiettivo era invece indagare esattamente tale complessità nei suoi vari aspetti, per far emergere dinamiche altrimenti celate (e, in particolar modo, i ver-

bali segreti incorporati dagli afflitti). Così, ad esempio, lo spaesamento e l'assenza di punti di riferimento erano riconducibili, secondo un'analisi fenomenologica, alle sintomatologie poco conosciute tipiche delle malattie rare, che le rendevano difficilmente diagnosticabili. Io invece consideravo tali aspetti come l'espressione di un'insoddisfazione interpretativa degli utenti, che non riuscivano a dare voce a sofferenze insieme fisiche, esistenziali, socio-politiche e culturali.

Le conclusioni tratte da queste prospettive erano evidentemente differenti. Nel primo caso, veniva richiesto l'incremento dei centri di ricerca biomedica e dei presidi medico-sanitari dedicati, rafforzando l'istituzione di quel “pangolino bio-medico” costituito dalle malattie rare che, a sua volta, ampliava un processo di medicalizzazione¹⁹⁷ della sofferenza. Nel secondo caso invece, si sarebbe reso necessario riconoscere ed accogliere i “messaggi in codice” incorporati dagli afflitti, ideando soluzioni socio-culturalmente orientate, che potessero risultare efficaci nel rispondere ai disagi incorporati.

Evidentemente, nel momento in cui discutemmo su come garantire un riconoscimento formale ai rispettivi risultati, codificandoli in una forma culturalmente legittimata, accessibile al pubblico e ammessa in ambito accademico, ci trovammo di fronte a numerosi ostacoli.

L'idea del gruppo, già ammessa da tempo, mirava alla pubblicazione di un testo (un breve libro) che rappresentasse il lavoro svolto (una parte dei finanziamenti ottenuti erano stati specificamente dedicati a questo scopo). Come strutturare i contenuti, però, divenne oggetto di diverse discussioni. Io proposi, innanzi tutto, di intrecciare i risultati conseguiti ideando un approccio interdisciplinare¹⁹⁸ che integrasse i temi emersi dall'analisi fenomenologica con una lettura antropologica degli stessi. Vista la difficoltà intrinseca a tale operazione, suggerii in alternativa di ricorrere ad una prospettiva multidisciplinare, che avrebbe permesso di illustrare e discutere in parallelo le due analisi. La mia idea restava comunque quella di sfuggire una rigida formalizzazione disciplinare, per proporre un approccio multiprospettico, forse scarsamente riconosciuto in ambito accademico, ma in grado di rendere conto di quelle prospettive epistemologiche variegata che, di fatto, avevano informato il lavoro di ricerca fino a quel momento. Le altre partecipanti,

¹⁹⁷ Rispetto al concetto di medicalizzazione si veda la nota 2 nell'Introduzione a questo lavoro.

¹⁹⁸ Per il concetto di “disciplina”, si rimanda alla nota dell'Introduzione 7 al lavoro. Qui, nello specifico, distingo anche tra "interdisciplinare", che ritengo caratterizzi una certa integrazione tra discipline differenti, e "multidisciplinare", che immagino invece riferirsi a diverse discipline tra loro accostate, ma non profondamente integrate.

tuttavia, furono d'accordo tra loro nel ritenere un'operazione di questo tipo inutilmente dispendiosa: in primo luogo essa avrebbe richiesto uno sforzo creativo maggiore, poiché ci saremmo dovute impiegare nell'ideazione di strategie discorsive specifiche. Anche dal punto di vista stilistico, poi, la pratica di scrittura avrebbe posto non pochi problemi, poiché le modalità che io avrei scelto – atte a rivelare il mio posizionamento e la dimensione interpretativa dell'analisi – non si sarebbero facilmente conciliate con un'ottica mirante ad un certo livello di oggettività. Inoltre, da un punto di vista squisitamente contenutistico, avremmo dovuto negoziare le rispettive conclusioni, valorizzando gli aspetti dialogici, ma probabilmente trascurando elementi salienti per ognuna delle due disamine. Infine, l'operazione ci avrebbe collocate al di fuori delle consuete norme di produzione del discorso riconosciute dagli apparati di sapere/potere in cui ciascuna di noi si collocava. Il rischio di non poter accedere a tali apparati, in grado di legittimare il lavoro attuato (prime tra tutte le possibilità di future pubblicazioni in scienze infermieristiche, che richiedevano parametri piuttosto rigorosi dal punto di vista metodologico) fu infine determinante nell'escludere le mie proposte.

Le colleghe suggerirono allora di esporre nel testo i soli risultati perseguiti attraverso l'analisi fenomenologica, destinando però un capitolo di carattere teorico alla descrizione del metodo etnografico (peraltro ritenuto troppo suscettibile di interpretazioni soggettive per essere impiegato altrimenti nel testo). Questa volta, però, fui io a rifiutare. Se avessi accettato, infatti, mi sarebbe sembrato di porre la mia etnografia a servizio di quelle logiche discorsive che ambivo invece a discutere criticamente. L'ottica antropologica, privata della possibilità di fornire una propria prospettiva interpretativa, sarebbe infatti divenuta un semplice metodo e la stessa etnografia sarebbe stata rappresentata (anche fisicamente, poiché il testo avrebbe in qualche modo fagocitato il capitolo) come un dispositivo che, insieme agli altri, faceva delle malattie rare una categoria uniforme, spesso celando le sofferenze sociali denunciate a livello incorporato.

Scelsi allora di non partecipare alla pubblicazione, limitandomi ad approfondire il lavoro di ricerca per la scuola di dottorato. D'altra parte, questa stessa esperienza multidisciplinare mi sembrò estremamente interessante se resa a sua volta un oggetto d'analisi. Essa aveva fatto emergere, infatti, specifiche logiche di produzione del sapere, fondate su una particolare gerarchia epistemologica consolidata in quel particolare contesto. Avevo constatato ancora una volta che, in quel-

l'ambito, quanto maggiore era il livello di oggettività dei risultati, di una loro possibile standardizzazione e di una buona condivisione dei discorsi biomedici, tanto maggiore era la possibilità di dar voce e diffondere agli esiti di uno studio. Così, il potere strutturante dell'apparato biopolitico gravitante intorno alle malattie rare (patologie che, come abbiamo già discusso, erano sorte storicamente proprio per rispondere alle logiche standardizzanti della "medicina industriale") trovava qui un'ulteriore espressione. Non solo esso agiva sulle pratiche di inclusione ed esclusione degli utenti (malati rari o meno), non solo faceva in modo di garantire un accesso alla parola solo a quei "malati rari" che soddisfacevano certi criteri, ma interveniva anche nel selezionare i saperi che potevano rappresentarli. Da notare che la stessa équipe era stata strutturata rispecchiando simile gerarchia. Nel rispondere ad un bando regionale di ricerca sanitaria finalizzata destinato alla "riorganizzazione del sistema socio-sanitario" (ed in particolare all'"analisi e progettazione di modelli organizzativi integrati per la prevenzione, le cure primarie, l'assistenza specialistica territoriale e ospedaliera") il progetto aveva cercato di massimizzare le opportunità di conseguire un finanziamento e, per farlo, aveva istituito un'équipe ufficialmente diretta da un medico esperto in malattie rare, fortemente connotata dalla presenza di rappresentanti delle scienze infermieristiche (ospedaliere ed universitarie), specificamente orientata ad un'ottica applicativa da destinare al Centro esaminato.

In questo processo, però, io lessi parallelamente le difficoltà dell'antropologia di situarsi in un ambito in cui vigevano epistemologie profondamente differenti da quella critico-interpretativa, orientate ad elevati livelli di standardizzazione, semplificazione ed applicabilità del sapere. I concetti analitici, le analisi politico-sanitarie e persino le modalità espositive del sapere antropologico che prediligevano trattazioni discorsive (rispetto a tabelle, elencazioni e schemi) avevano difficoltà a trovare forme che garantissero a questo sapere interlocutori interessati.

Le mie sensazioni di disagio, frustrazione ed impotenza, si tradussero così in continue riflessioni rispetto al ruolo che l'antropologia avrebbe potuto assumere e all'*agency* che un antropologo avrebbe potuto esercitare in relazione alle "malattie rare". L'occasione di approfondire tale tematica, che avrebbe costituito l'ultima parte del mio lavoro di ricerca, mi si offrì negli ultimi mesi del 2010, proprio quando il progetto su medicina narrativa e malattie rare stava volgendo al termine.

Da circa un anno avevo preso a partecipare ad un gruppo di lavoro proposto da uno dei Referenti per le Malattie Rare del policlinico pediatrico Regina Margherita di Torino¹⁹⁹. Il Dr. Lala, endocrinologo pediatra, vice-presidente della Federazione delle Malattie Rare Infantili²⁰⁰ ed esponente del Tavolo Tecnico-Specialistico delle Malattie Rare, aveva infatti riunito, a partire dal 2009, un gruppo di professionisti socio-sanitari e di studiosi in scienze socio-umanistiche interessati a riflettere su casi clinici considerati particolarmente "complessi". Il gruppo, del tutto informale e privo di qualsiasi riconoscimento ufficiale all'interno della struttura ospedaliera, tendeva a riunirsi con cadenza bimensile ed era stato nominato "Angolo delle storie. Laboratorio di narrazione clinica per antropologi, bioeticisti, operatori socio-sanitari e psicologi".

All'epoca, l'"Angolo delle Storie" era costituito dal Dr. Lala, dalla Dr.ssa Elisabetta Bignamini (responsabile della Divisione di Pneumologia Pediatrica ed ella stessa promotrice dell'iniziativa), da un'assistente sociale ospedaliera, da tre assistenti sociali afferenti ad una fondazione privata, da una pediatra di famiglia, due bioeticisti, un filosofo esperto in counselling filosofico e dalla sottoscritta (tale composizione andò mutando nel tempo, in quanto l'esperienza si protrasse per alcuni anni: in seguito vi ebbero accesso una seconda psicologa, un secondo pediatra di famiglia e un'infermiera pediatrica, mentre si ritirarono uno dei bioeticisti e le assistenti sociali esterne all'ospedale).

Durante le riunioni, uno o più operatori sanitari presentavano la storia di un proprio assistito che aveva ingenerato in loro particolari dubbi. Dopodiché prendeva avvio la discussione condivisa, libera e del tutto spontanea. Il confronto su una singola vicenda poteva durare per un'unica seduta o per diversi incontri. L'unico livello di formalizzazione, almeno in origine, constava nell'audioregistrazione e nella successiva trascrizione dei dibattiti. Mano a mano, tuttavia, la struttura degli incontri si fece più stabile e il gruppo divenne maggiormente consapevole del proprio lavoro. Fu a questo punto che iniziarono a fiorire numerose proposte in merito ad ulteriori collaborazioni multidisciplinari, sia interne, sia esterne all'Angolo delle Storie (ma pur sempre incentrate su malattie pediatriche "rare" e "complesse").

Per quanto concerne le attività interne all'Angolo delle Storie, si decise di

¹⁹⁹ Si veda la nota 14.

²⁰⁰ Cfr. nota 20.

rielaborare le trascrizioni in nostro possesso per produrre alcuni testi brevi attraverso i quali socializzare l'esperienza. Un numero ridotto di membri del gruppo decise così di riunirsi in specifiche occasioni, dedicate esclusivamente alla rielaborazione del materiale trascritto ed alla stesura di materiale pubblicabile²⁰¹.

L'Angolo si tramutò a questo punto in un laboratorio sperimentale di narrazione e scrittura. Esso arrivò quindi a costituire contemporaneamente: un luogo fisico (a tutti gli effetti un "angolo" dell'ospedale); un campo d'interazione e di dialogo (tra diversi saperi, ma prima di tutto tra diversi soggetti); un'occasione di riflessione teorica (ove discutere sulle pratiche di cura in uso ed eventualmente proporre future trasformazioni); un laboratorio di scrittura (ove furono sperimentate tecniche tali da garantire alla narrazione una dimensione dialogica, co-costruita ed aperta, ma dove ci si confrontò anche con i limiti della commutazione dell'oralità in un codice scritto).

Sempre per diffondere l'esperienza oltre le pareti dell'"angolo", il gruppo decise di presentare l'esperienza in occasione di diversi eventi pubblici (congressi e conferenze, ma anche occasioni non accademiche quali ad esempio il Salone del Libro). Tali attività richiesero peraltro nuove pratiche di codificazione dei discorsi e conseguenti riflessioni metanarrative sul lavoro svolto, che si rivelarono a loro volta una *machine-à-penser*, o un archivio vivente "di pratiche e discorsi, di memorie disperse, [che] non smette di interrogare le nostre categorie epistemologiche, le nostre idee di 'soggetto' e di 'coscienza', le nostre visioni della Storia e della cultura" (Beneduce, 2002: 295).

²⁰¹ Il lavoro culminò infine nella pubblicazione di tre testi (Angolo delle Storie 2010a, 2010b, 2011), nei quali le discussioni verbali erano state fissate mediante pratiche elaborate *ad hoc*. In "Mara e il mondo che non c'è" (Angolo delle Storie, 2010a) si racconta la storia di una bambina di sette mesi, gravemente cerebropatica. Secondo alcune testimonianze riportate durante le riunioni, tale condizione fu probabilmente dovuta ad un'"anossia" occorsa al momento del parto ma, come vedremo, ciò risultava comunque dubbio. La vicenda venne narrata congiuntamente dai due assistenti sociali e dal medico ospedaliero che avevano seguito la bambina e la sua famiglia.

"Storie di ogni genere" (Angolo delle Storie, 2010b) rappresentò invece la storia di Simon/Giulia un/a neonato/a intersessuale affetto/a, secondo l'interpretazione biomedica, da "chimerismo tetragametico". Il/la bimbo/a giunse in Italia da un altro Paese con la richiesta dei genitori di avere un trattamento chirurgico. Anche questo caso la narrazione venne condotta congiuntamente dai due medici che avevano avuto in carico Simon/Giulia e dall'assistente sociale convocata per seguire i genitori nella prima fase di accoglienza.

"Fai un bel respiro" (Angolo delle Storie, 2011), infine, narrò le vicende di diversi pazienti con fibrosi cistica, una patologia che, nella forma classica, comporta un quadro di insufficienza respiratoria cronica responsabile di decesso nei giovani adulti. Il trapianto viene ad oggi proposto come l'unica possibilità, tutt'altro che certa, di sfuggire alla morte.

Questo lavoro, che si protrasse per tre anni, stimolò inoltre collaborazioni interdisciplinari di altro genere, esterne all'esperienza dell'Angolo. In qualità di antropologa, io conseguii alcune borse di studio annuali che mi permisero di prendere parte a diversi ambiti progettuali²⁰² (motivo per cui decisi di abbandonare il lavoro al CMID). Al Regina Margherita ebbi modo di accedere per diversi mesi all'ambulatorio "malattie rare" gestito dal dottor Lala, intervistando pazienti pediatriche affetti da patologie rare e complesse, loro familiari ed operatori sanitari. Inol-

²⁰² Tra il 1 settembre 2011 ed il 31 dicembre 2011 lavorai insieme al Dr. Lala ed alla Dr.ssa Nave ad una breve ricerca denominata "Studio di rappresentazioni e pratiche in merito a 'salute' e 'malattia' in vista di una partecipazione del paziente pediatrico nelle scelte di cura. Un progetto pilota interdisciplinare condotto insieme a bambini affetti da malattia cronica" (Lala, Lesmo, Nave, 2013). Scopo del progetto fu esplorare le rappresentazioni elaborate da bambini ed adolescenti in merito alla loro esperienza di salute e malattia e le pratiche da loro attivate, con una particolare attenzione alle loro modalità di partecipazione/esclusione dai processi di cura. Il progetto si diede anche uno scopo maggiormente applicativo, volto ad incoraggiare la co-costruzione di prassi che vedevano attivamente coinvolti bambini e adolescenti.

Nel maggio 2012, per circa diciotto mesi, prese avvio un ulteriore progetto interdisciplinare, denominato "Spazio Etico". Esso ambiva a costituire un organo ospedaliero in grado di fornire orientamenti consultivi e non vincolanti su questioni di etica. Voleva così prevenire i conflitti, fornire un punto di mediazione tra i soggetti coinvolti, e formare all'esercizio dell'analisi etica. L'attività fu questa volta riconosciuta formalmente dalla direzione ospedaliera. Il gruppo era costituito, oltre che dalla sottoscritta, da un medico della dirigenza sanitaria ospedaliera, da un'assistente sociale, dalla bioeticista e da specialisti in pediatria generale, endocrinologia pediatrica, pneumologia pediatrica ed ematologia pediatrica. Al gruppo si univano, di volta in volta, gli specialisti e i professionisti sanitari ospedalieri direttamente coinvolti nelle storie in esame (non furono invece ammessi i pazienti, né i loro familiari, nonostante i pareri espressi da me e dalla bioeticista). Lo "Spazio Etico" si sciolse spontaneamente sul finire del 2013, dopo una serie di riunioni scarsamente efficaci ed un calo di interesse da parte di molti professionisti socio-sanitari.

Tra il aprile 2013 e settembre 2013 partecipai inoltre ad una ricerca qualitativa avviata presso l'Ospedale Infantile Regina Margherita di Torino insieme ad una masterizzanda in sociologia e al Gruppo Transizione per le Malattie Rare (costituito da personale di tre presidi ospedalieri e formalmente istituito all'interno dell'Azienda Città della Salute e della Scienza di Torino). Lo studio si collocava all'interno del Progetto Aziendale "Costruzione di un modello organizzativo per la Transitional Care di pazienti pediatriche affetti da malattia rara". La ricerca qualitativa ambiva ad una ricognizione dei vissuti, dei bisogni, delle aspettative, delle criticità dei pazienti pediatriche affetti da malattia rara, dei loro genitori e degli operatori che li avevano in carico, allo scopo di poter elaborare un modello organizzativo di transizione dalla medicina pediatrica a quella dell'adulto, da destinarsi a pazienti con malattie rare e complesse (per i quali erano spesso assenti percorsi sanitario-assistenziale predefiniti).

Infine, partecipai ad un gruppo di lavoro proposto da alcuni pediatri di libera scelta afferenti all'Associazione Culturale Pediatri del Piemonte (ACP-Ovest). In una prima fase era presente una bioeticista, poi sostituita da una seconda esperta in materia. Gli incontri, questa volta extra-ospedalieri, si tennero secondo varie modalità e si dettero vari obiettivi. Anche in questo caso si trattò di discutere, secondo varie modalità, questioni ritenute particolarmente problematiche dai pediatri di famiglia. Tali questioni potevano riguardare sia utenti con patologie complesse, sia utenti con patologie meno severe, sia utenti sani che richiedevano ai pediatri interventi preventivi o bilanci di salute. Nonostante questo lavoro non riguardasse esclusivamente "malattie rare" e "complesse" fu d'interesse perché mostrò ancora una volta la sottile - e a volte nulla - demarcazione categoriale tra questi concetti: si ponevano assai spesso problemi interpretativi, contrasti relazionali o difficoltà ad ideare pratiche condivise che risultavano tra loro ampiamente equiparabili.

tre partecipai a riunioni d'équipe, incontri organizzativi, programmazioni progettuali, lezioni e convegni di vario genere. Ciò mi permise di concentrarmi più approfonditamente sul ruolo che l'antropologia medica – questa volta unica caratteristica del mio posizionamento – poteva assumere in un ambito pediatrico ospedaliero in relazione alle malattie rare e complesse.

Nel corso di tali esperienze, evidentemente, ri-plasmai profondamente il campo di ricerca, ampliandolo, decentrandolo e ristrutturando la rete di relazioni in cui ero situata.

Innanzitutto il Regina Margherita, rispetto al CMID, aveva un ruolo differente all'interno della Rete Interregionale delle Malattie Rare di Piemonte e Valle d'Aosta. Qui le pratiche burocratico-normative di iscrizione al Registro, seppure continuamente presenti, mi sembravano avere un ruolo secondario rispetto all'attività clinica. Per la medesima ragione, anche le definizioni formali attribuite ai disagi non assumevano un'importanza pari a quella da me rilevata in passato. Forse anche per questi motivi, la flessibilità categoriale delle malattie rare sembrava qui raggiungere il suo apice, cosicché all'ambulatorio accedevano utenti con situazioni più o meno definite e più o meno definibili in termini di rarità.

I loro disagi, peraltro, non erano esaminati esclusivamente in virtù della particolare specializzazione biomedica a loro ascritta. Era piuttosto la loro "complessità" (che come vedremo meglio in seguito assumeva un ruolo di rilievo) ad acquisire rilevanza. Questo faceva sì che le condizioni diagnosticate agli utenti che accedevano all'ambulatorio di malattie rare risultavano spesso incommensurabili tra loro. Così, a ragazzi con ritardi psico-fisici gravissimi e mai nominati dalla biomedicina, seguivano adolescenti con "disforie di genere"²⁰³, giovani con malattie legalmente riconosciute tra le rare (condrodistrofie congenite²⁰⁴, sindromi di

²⁰³ La disforia di genere, o disturbo di identità di genere, rimanda a un disagio per cui il soggetto non condivide il genere attribuitogli alla nascita (generalmente associato all'aspetto anatomico dei caratteri genitali ed alle caratteristiche cromosomiche).

²⁰⁴ Le condrodistrofie rappresentano un gruppo di "condizioni morbose caratterizzate da uno sviluppo anomalo della cartilagine. Ad esso afferiscono le seguenti patologie: l'acondrogenesi, l'acondroplasia, la displasia epifisaria emimelica, la distrofia toracica asfissiante, l'esostosi multipla, la displasia di Kniest e la sindrome camptomelica. Fra queste una delle più frequenti è l'acondroplasia, responsabile di nanismo nell'uomo" (http://www.malattierarepiemonte.it/estrai_scheda_malattia.php?ID=242&nome_malattia=Condrodistrofie%20congenite).

Turner²⁰⁵, di Noonan²⁰⁶, di McCune Albright²⁰⁷, di Kallman²⁰⁸ e molte altre ancora), bambini con varie forme di "pubertà precoce" o, per contro, con una crescita ritenuta rallentata rispetto alla loro età anagrafica, neonati con squilibri ormonali o con varie forme di criptorchidismo²⁰⁹ e ipospadia.²¹⁰ Peraltro, le età di tali soggetti variavano moltissimo: se i più piccoli ad accedere all'ambulatorio erano bambini appena nati per cui gli stessi neonatologi talvolta richiedevano consulenze, i più grandi potevano superare i vent'anni e, in casi rari, persino i trenta. Infatti, a motivo della particolarità della condizione che li affliggeva (spesso sin dal-

²⁰⁵ La sindrome di Turner è una "sindrome genetica caratterizzata da un cariotipo 45 X0, associato ad una maturazione estremamente rudimentale delle ovaie. Il quadro clinico conclamato presenta un infantilismo sessuale con genitali esterni immaturi e caratteri sessuali secondari abbozzati; anomalie somatiche con collo corto e palmato, bassa statura ed anomalità del palato; anomalie congenite a carico di altri organi e apparati tra cui cuore e vasi [...] La sindrome di Turner è caratterizzata da un'assenza o da un difetto del cromosoma X" (http://www.malattierarepiemonte.it/estrai_scheda_malattia.php?ID=281&nome_malattia=Sindrome%20di%20Turner).

²⁰⁶ La sindrome di Noonan è descritta dal sito regionale come una "malattia congenita caratterizzata da malformazioni multiple con difetti cardiaci congeniti, lieve ritardo mentale, bassa statura, collo largo e corto e tipica 'facies' dismorfica. Nella maggioranza dei pazienti affetti da tale sindrome si riscontrano cardiopatie congenite al cuore ed alterazioni toraciche. I pazienti affetti possono inoltre presentare anomalie vertebrali e dello sterno, malocclusione dentale ed anomalie a carico delle dita delle mani e dei piedi. In alcuni casi sono anche stati descritti deficit dei fattori della coagulazione e disfunzione delle piastrine. Si tratta di una malattia ereditaria a trasmissione autosomica dominante. Nel 50% dei casi la malattia è dovuta a mutazioni del gene PTPN11, localizzato sul cromosoma 12. Molti casi sono sporadici" (http://www.malattierarepiemonte.it/estrai_scheda_malattia.php?ID=316&nome_malattia=Sindrome%20di%20Noonan).

²⁰⁷ La sindrome di Albright, o pseudoipoparatiroidismo, "è una rara patologia ereditaria caratterizzata dall'associazione fra una ridotta risposta dei tessuti all'azione del paratormone (PTH) ed alcune anomalie, quali la bassa statura, l'obesità, l'accorciamento dei metatarsi e dei metacarpi e la presenza di calcificazioni anomale. La resistenza dei tessuti al PTH è provocata da un'anomalia genetica che colpisce alcune proteine che mediano l'attività del paratormone all'interno della cellula (proteina G ed adenilato ciclasi)" (http://www.malattierarepiemonte.it/estrai_scheda_malattia.php?ID=388&nome_malattia=Albright,%20sindrome%20di).

²⁰⁸ Il sito delle Malattie Rare di Piemonte e Valle d'Aosta descrive la sindrome di Kallman come una "rara patologia ereditaria caratterizzata da ipogonadismo ipogonadotropo e anosmia o assenza del senso dell'olfatto. L'ipogonadismo ipogonadotropo rappresenta una riduzione dell'attività delle ghiandole sessuali secondaria alla ridotta produzione da parte dell'ipofisi degli ormoni gonadotropi LH e FSH, importanti per il normale sviluppo e funzione delle gonadi. La Sindrome di Kallman si caratterizza per il deficit dell'ormone ipotalamico -GnRH-, la cui funzione è quella di stimolare il rilascio da parte dell'ipofisi di LH ed FSH. Le alterazioni dell'olfatto sono invece dovute ad un'agenesia dei lobi olfattivi. La malattia si manifesta clinicamente alla pubertà quando diventa evidente il ritardo della manifestazione dei caratteri sessuali secondari" (http://www.malattierarepiemonte.it/estrai_scheda_malattia.php?ID=171&nome_malattia=Sindrome%20di%20Kallmann).

²⁰⁹ Con il termine "criptorchidismo" ci si riferisce alla mancata discesa di uno o entrambi i testicoli nella sacca scrotale, che può avvenire o per migrazione in sede atipica o per arresto prematuro del processo di discesa del testicolo. In genere non è associato a percezioni di dolore, ma si ritiene possa causare problemi in età adulta, motivo per cui in molti casi si interviene chirurgicamente.

²¹⁰ Con "ipospadia" ci si riferisce ad una malformazione congenita del tratto uro-genitale maschile, per cui spesso si interviene chirurgicamente.

la più giovane età), accadeva di frequente che lo specialista di riferimento continuasse a seguirli indipendentemente dall'età anagrafica. D'altro canto, a questi pazienti venivano comunque associate rappresentazioni e pratiche culturalmente attribuite alla fase pediatrica, motivo per cui l'attività clinica era caratterizzata da alcune specificità. Tra queste: la frequente presenza di una o più figure genitoriali nelle interazioni medico-paziente; una limitata partecipazione alle decisioni terapeutico-assistenziali da parte del soggetto interessato; una presa in carico assai più generalizzata da parte dello specialista di riferimento, con il quale si discutevano varie forme di supporto socio-assistenziale (l'eventuale appoggio ad assistenti sociali ed educatori, psicologi e psicoterapeuti, centri residenziali, servizi per l'impiego, associazioni di pazienti, etc...). Simili pratiche attivavano processi piuttosto diversi da quelli che venivano agiti nell'interazione tra specialista e paziente adulto. Da una parte il soggetto era preso in un processo di "infantilizzazione", per cui la sua *agency* risultava, almeno apparentemente ridotta. Contemporaneamente le decisioni si articolavano lungo reti di relazioni che coinvolgevano soggetti diversificati: genitori, specialisti, altri familiari, personale para-medico e finanche contesti extra-ospedalieri (le scuole, i centri per l'impiego, i centri di supporto).

Forse tutte le dinamiche riscontrate in questo nuovo contesto (l'incommensurabilità delle condizioni di disagio affrontate, la specificità pediatrica dell'attività clinica, il coinvolgimento di diverse figure nell'assistenza al soggetto afflitto e nei processi decisionali), facevano sì che le attività d'équipe fossero molto più frequenti di quanto avessi constatato in passato. Peraltro, a rendere spesso indispensabili interventi congiunti erano anche: l'incertezza sulle evoluzioni del disagio in relazione all'esperienza di vita dei giovani pazienti; le difficoltà organizzative che i loro familiari dovevano affrontare nell'assistenza, generalmente a lungo termine; la percezione di una grande vulnerabilità culturalmente associata ai bambini²¹¹

²¹¹ Bluebond-Langner e Korbin esaminano specificamente le tensioni tra l'immaginario che rappresenta i bambini come "esseri in via di sviluppo che sono vulnerabili e necessitano di protezione" (Bluebond-Langner, Korbin, 2007: 243) e le concezioni che mirano invece a descrivere i bambini come "in possesso di *agency*, capaci ed in grado di creare interpretazioni dei propri mondi e di agire in essi" (*ibidem*). Gli autori sottolineano quindi la necessità di "elaborare inquadramenti concettuali e strategie di ricerca che potenzino la nostra comprensione della natura multifaccettata dei bambini e delle infanzie e che riconoscano sia la vulnerabilità, sia l'*agency* dei bambini" (*ivi*: 245). Aggiungono inoltre l'importanza di "trovare un equilibrio per le voci dei bambini, tale che le loro voci non siano privilegiate rispetto alle altre, ma siano invece incluse nella complessità delle relazioni sociali e culturali" (*ibidem*).

(Bluebond-Langner, Korbin, 2007) che suscitava negli operatori un maggior senso di protezione verso i propri pazienti.

A ragione di tali caratteristiche contestuali, l'interdisciplinarietà – qui intesa come interazione tra diversi saperi – non appariva uno strumento scarsamente desiderabile (come avevo constatato in passato), bensì metodo di lavoro, se non persino un obiettivo del servizio ospedaliero. Tutto ciò, peraltro, era espressamente richiesto anche dalla difficoltà interpretativa posta da alcune condizioni di disagio rare e complesse, che erano passibili di rappresentazioni distinte o contrastanti persino all'interno della biomedicina²¹². Tali condizioni ponevano non pochi dubbi in merito alle pratiche di cura da adottare, allo spazio negoziale da garantire ai diversi protagonisti dell'incontro clinico, ai dispositivi terapeutici ma anche socio-culturali a cui ricorrere per affrontare il problema. Esse richiedevano competenze diversificate, consulenze molteplici, ripetuti confronti tra diversi operatori (anche solo nell'intento di evitare possibili diatribe legali, sempre temute) che rendevano i professionisti maggiormente avvezzi a ottiche plurali (nonostante, come vedremo, questo non escludeva contrasti, asti e dissidi tra loro).

I discorsi relativi all'approccio bio-psico-sociale alla salute²¹³ (peraltro accentuati dalla recente introduzione dell'International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF) e dall'International Classification of Functioning, Disability and Health for Children and Youth (ICF-CY)²¹⁴) tendevano dunque a dif-

²¹² Un esempio delle interpretazioni profondamente dissimili che potevano essere evocate in seno alla biomedicina da uno stesso stato di disagio è ben espresso dalla storia di Simon/Giulia, discussa dall'Angolo delle Storie e poi pubblicata nel testo "Storie di ogni Genere" (Angolo delle Storie, 2010b). Simon/Giulia è un/a bambino/a nato con caratteri sessuali contemporaneamente maschili e femminili (si veda nota 201 del presente Capitolo). Genitori e pediatri specialisti ritennero necessario intervenire per "curare" il paziente riorganizzandone l'anatomia in senso maschile o femminile. Quale genere sarebbe stato corretto ascrivere al bambino, tuttavia, fu oggetto di opinioni contrastanti, fortemente influenzate delle competenze specialistiche dei diversi medici. Così i chirurghi, che sarebbero intervenuti con più facilità modificando l'anatomia del paziente in senso femminile, propendevano per questo genere. Invece per gli endocrinologi, esperti nel ruolo attribuito agli ormoni nei processi fisiologici, ritenevano che con la crescita il bambino si sarebbe riconosciuto nel genere maschile a causa dell'impregnazione pre- e perinatale del cervello da parte degli ormoni maschili. Evidentemente simili questioni aprirono a discussioni ben più ampie in merito alla definizione di sesso, genere, orientamento sessuale e plasmazioni culturali degli stessi, che furono ampiamente discusse all'Angolo, coinvolgendo nei dibattiti numerose altre figure professionali.

²¹³ Introdotto da Engel negli anni Ottanta, l'approccio bio-psico-sociale si fondava sulla teoria generale dei sistemi e spingeva affinché la diagnosi medica, nel valutare lo stato di salute dell'individuo e nel prescrivergli un trattamento, si incentrasse sul paziente come persona, sul contesto sociale in cui egli vive, e sull'apparato sanitario in quanto prodotto socio-culturale.

²¹⁴ L'International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF) e l'International Classification of Functioning, Disability and Health for Children and Youth (ICF-CY) sono strumenti di classificazione che, a differenza dell'International Classification of Disorders

fondersi sempre più, costituendo parte integrante di convegni, dibattiti pubblici, programmazioni progettuali. Un numero sempre crescente di operatori, con una sempre maggior frequenza, sottolineava la necessità di considerare il paziente in un'ottica integrata, che tenesse conto degli aspetti biologici, psicologici e sociali, laddove ognuno di questi aspetti era "di per sé un sistema, in cui si intrecciano componenti multiple in stretta interazione reciproca, che contemporaneamente interagisce con gli altri sistemi multi-componenziali in maniera complessa" (Grossi, Tampieri, 2013: 15).

Il fatto che le attività ospedaliere fossero già fortemente connotate in senso interdisciplinare - pur non escludendo anche qui, come vedremo, la presenza di rigide gerarchie di sapere/potere - rese più semplice, almeno in una prima fase, l'ingresso di un'antropologa in quel contesto.

L'ultimo sforzo del mio lavoro di ricerca, così, ambì proprio ad un'analisi che esaminasse l'*agency* di un'antropologa medica sul campo. Mi trovai a riflettere sulle possibilità e le opportunità, ma anche sulle difficoltà ed i limiti che dovetti affrontare. In particolare, si trattava di esplorare le condizioni di azione che una diversa declinazione del concetto di rarità (complessa, multidimensionale e caratterizzata da un'incertezza rilevante) offriva all'antropologia medica in ambito pediatrico ospedaliero, producendo eventuali aperture verso altre modalità di comprensione, produzione e diffusione del sapere.

6.2. Risignificare la rarità in ambito pediatrico. Verso una logica della complessità.

Complessità e individualità somatiche

Uno degli aspetti che mi colpì particolarmente nel momento in cui ebbi accesso al Regina Margherita, fu l'utilizzo assai frequente del concetto di "complessità" in relazione alle malattie rare. Interventi organizzativi, progetti e riunioni, infatti, erano spesso destinati specificamente a "patologie rare e complesse". Questo secondo concetto, in qualche modo, implicava la rarità ma nello stesso tempo ne costituiva un'estensione, poiché era in grado di inglobare una vasta gamma di con-

(ICD), vogliono formulare una valutazione multidimensionale dello stato di salute dell'individuo. Questa dovrebbe tener conto di quattro componenti sostanziali: le funzioni corporee, le strutture corporee, l'attività e la partecipazione, i fattori ambientali. Il complesso impianto teorico, tuttavia, ha reso ad oggi particolarmente difficoltoso il ricorso a tale strumento classificatorio.

dizioni patologiche difficilmente inquadrabili in termini diagnostici, né formalmente riconducibili alla normativa sulle malattie rare. Rientravano tra le "malattie complesse" patologie infrequenti e non ufficialmente riconosciute come "rare", ma anche disagi privi di qualsiasi categorizzazione nosologica eppure connotati da una disabilità severa o da una grave minaccia per la sopravvivenza dell'individuo. Se da un punto di vista prettamente tecnico i professionisti definivano le "malattie complesse" come "patologie multiorgano, sistemiche, croniche e disabilitanti", il concetto di "complessità" assumeva di fatto valenze molteplici.

Innanzitutto esso aveva una funzione strategica poiché consentiva di ampliare, modificare o modellare liberamente l'insieme dei disagi a cui si destinava un intervento, non rimanendo strettamente vincolati a rigide definizioni formali. Da un punto di vista politico-economico, quindi, riferirsi alle "malattie rare e complesse" consentiva di accedere a bandi di gara, fonti di finanziamento o concorsi progettuali destinati alla rarità (che come abbiamo visto erano piuttosto frequenti), pur permettendo di intervenire anche su condizioni difficilmente inquadrabili (o persino non rappresentabili in termini biomedici poiché privi di qualsiasi definizione diagnostica).

Da un punto di vista più squisitamente epistemologico, poi, il riferimento alla "complessità" assumeva profonde ricadute sulle modalità di concettualizzare i disagi. Infatti, in quanto categoria indefinita e non costituita da uno specifico elenco di patologie, essa tendeva a porre in secondo piano le singole categorie nosologiche, rendendo conto di quella flessibilità estrema di cui avevo già iniziato a fare esperienza all'"ambulatorio malattie rare" del Regina Margherita. In questo senso la categoria delle "malattie rare e complesse", che travalicava le definizioni normative, rivestiva per certi versi la funzione che la rarità, da sola, aveva assunto al momento della sua comparsa. Eterogenee, difficilmente conoscibili e non conteggiabili, le malattie "rare e complesse" rimandavano piuttosto ad una rappresentazione del disagio in termini esperienziali, che non riusciva ad essere delimitata facilmente da rigide definizioni medico-epidemiologiche.

A differenza di quanto era accaduto per le malattie rare al momento della loro apparizione, tuttavia, la dimensione esperienziale qui evidenziata rimandava in primo luogo al vissuto dei professionisti che si trovavano a dover gestire simili disagi, più che a quello dei soggetti afflitti. Infatti questi ultimi, pur sperimentando molteplici difficoltà (emotive, organizzative, economico-gestionali), parlavano ra-

ramente di "complessità". Una simile rappresentazione dei fenomeni, invece, era evocata in riferimento alle innumerevoli questioni che si ponevano gli operatori nell'assistenza a simili pazienti. Essi evidenziavano così le problematiche legate all'attivazione di pratiche di cura: scarsamente prestabilite; spesso prive di protocolli o comunque di elevati livelli di codificazione; quasi mai risolutive; dagli esiti altamente incerti (sia per la singolarità della condizione di disagio, sia per la giovane età dei pazienti la cui crescita avrebbe percorso traiettorie imprevedibili) e multidimensionali, ossia da attivarsi su vari fronti. Come si è già accennato, infatti, oltre a richiedere il ricorso a varie specialità biomediche, le malattie "rare e complesse" presupponevano supporti riabilitativi, psicologici, economici, educativi, sociali e talvolta finanche religioso-spirituali. Peraltro, i pazienti pediatrici non risultavano essere gli unici destinatari delle cure, poiché queste ultime si rivolgevano all'intero nucleo familiare²¹⁵. Le pratiche terapeutiche da destinarsi ad una simile utenza, dunque, non si esaurivano quasi mai nel singolo incontro clinico, ma richiedevano un'assistenza continuativa nel tempo ed una progettazione *ad hoc*, a cui partecipavano diversi professionisti. Questi ultimi tentavano di operare sulla base dei bisogni da loro rilevati nelle famiglie, piuttosto che sulle categorizzazioni nosologiche a cui i pazienti erano ascritti (ammesso che simile ascrizione fosse avvenuta). In genere accadeva che lo specialista dedicato alle malattie rare divenisse il punto di riferimento delle famiglie, che gli si rivolgevano per problematiche di diverso genere, travalicando i confini della specializzazione biomedica

²¹⁵ Ciò è ad esempio evidenziato dal documento tecnico sulle cure palliative pediatriche che riporta "I bambini e i minori possono essere colpiti da malattia inguaribile e, indipendentemente dall'età, sperimentare tutte le problematiche cliniche, psicologiche, relazionali e spirituali che malattie inguaribili e morte comportano. In questo ambito le cure palliative pediatriche si propongono come strumento adeguato per dare risposte concrete a questi bisogni.

L'OMS definisce inoltre, le cure palliative pediatriche come l'attiva presa in carico globale di corpo, mente e spirito del bambino e comprende il supporto attivo alla famiglia (OMS 1998)" (Rep. n.113/CSR , 20 marzo 2008). Questo documento, a cui ci appellammo varie volte in diverse attività progettuali, si riferiva in generale a "malattie inguaribili", ma non a condizioni "terminali" (anzi esso distingueva esplicitamente l'accezione di "cure palliative" da quella di "cure terminali"). In questo senso le "malattie complesse" potevano rientrare a pieno titolo tra le malattie inguaribili, che lo stesso documento riconduceva a quattro distinte categorie: "1. Condizioni a rischio di vita per le quali i trattamenti curativi possono essere possibili ma potrebbero fallire [...] 2. Condizioni in cui possono persistere lunghi periodi di trattamento intensivo mirato a prolungare la sopravvivenza e permettere la partecipazione nelle attività infantili, ma la morte prematura è ancora possibile (per esempio fibrosi cistica); 3. Bambini con malattie degenerative neurologiche e metaboliche, patologie cromosomiche e genetiche in cui l'approccio sin dalla diagnosi è esclusivamente palliativo (per esempio trisomia 13, 18, atrofia muscolare spinale); 4. Bambini con gravi patologie irreversibili, che causano disabilità severa, e morte prematura (per esempio paralisi cerebrale severa, disabilità per sequele di danni cerebrali e/o midollari)" (*ivi*: 2-3).

di competenza per esprimere, invece, i variegati aspetti che la condizione di disagio implicava.

Una tale peculiarità emerse sin dai miei primi giorni sul campo, quando iniziai a scrivere i miei appunti etnografici inerenti all'ambulatorio "malattie rare"²¹⁶. Qui gran parte dei genitori dei pazienti (generalmente i veri e propri interlocutori del medico) domandavano consigli rispetto ad approfondimenti diagnostico-specialistici di vario genere, oltre che eventuali suggerimenti rispetto a consulenze neuropsichiatriche e/o psicologiche. Essi potevano poi interpellare il medico per avere contatti con il mondo associativo, con i centri diurni o di sollievo per i ragazzi disabili, con educatori, assistenti sociali e, più in generale, con i servizi destinati alla disabilità. Attingendo alle mie note di campo, rilevavo diversi esempi di una simile multidimensionalità discorsiva che aveva luogo durante le interazioni cliniche. Particolarmente emblematico fu ad esempio l'incontro tra il medico e la famiglia di due ragazzi affetti da una "sindrome polimalformativa" priva di diagnosi. Riportavo:

I primi due pazienti sono già arrivati [in sala d'attesa]. [Mentre attendiamo che si liberi lo studio] il dottore coglie l'occasione per narrarmi la loro storia. Si tratta di due fratelli, il primo di vent'anni ed il secondo di sedici, entrambi affetti da gravi disturbi psicofisici: una sindrome complessa, polimalformativa, con ritardo mentale. "E' una storia molto triste" mi spiega. "Dopo la nascita del primo bambino, i medici avevano assicurato ai genitori che la cosa non si sarebbe ripetuta, invece anche il secondogenito è nato così". [...]

Nel contempo lo studio viene liberato e l'infermiera chiama i due pazienti affinché l'ambulatorio abbia inizio.

²¹⁶ Frequentai questo contesto a più riprese e con diversi obiettivi. Inizialmente vi accedetti costantemente per circa tre mesi (gennaio-marzo 2011) per scopi esclusivamente etnografici. Le mie osservazioni, che evidentemente destinavo principalmente al lavoro di ricerca per la scuola di dottorato, venivano poi condivise anche con il medico specialista responsabile dell'ambulatorio, in modo che potessimo confrontarci e discutere eventuali temi salienti, anche per eventuali progettazioni future. In seguito, anche in virtù di questa esperienza, scegliemmo di dedicare una breve ricerca alla partecipazione dei pazienti pediatrici nelle scelte di cura e alle dinamiche decisionali che si instauravano durante le interazioni cliniche (si vedano anche note 22 e 202). Allo scopo tornai ancora una volta in ambulatorio insieme al medico specialista ed alla bioeticista che condusse insieme a noi lo studio. Questa volta il periodo fu più breve, poiché prendemmo parte alle sole visite di quegli utenti che ci diedero anche il consenso ad essere intervistati per il progetto sopra citato. Infine, accadde ancora che prendessi sporadicamente parte a qualche visita ambulatoriale nel corso di successivi progetti in cui erano stati previsti colloqui con genitori o pazienti. In questi casi, tuttavia, le osservazioni non furono più oggetto di metodiche trascrizioni su diari di campo. Mi limitai piuttosto ad appuntare solo quegli elementi che considerai particolarmente significativi per il lavoro di ricerca.

I due ragazzi hanno fisionomie molto simili, sono entrambi piuttosto bassi. Il primogenito, tuttavia, ha la carnagione più scura, è più minuto, non porta gli occhiali e sembra più timido. Il secondogenito, invece, è in leggero sovrappeso, ha un paio di occhiali colorati e mi pare più espansivo, nonostante entrambi siano silenziosi e pacati.

Il dottore domanda ai genitori da chi vogliono iniziare la visita e la scelta ricade sul più grande dei due, che la mamma accompagna al lettino e aiuta a spogliarsi, mentre il padre si siede con il fratello di fronte alla scrivania. I genitori, di primo acchito, mi paiono molto riservati e poco comunicativi, mentre nel corso della visita si lasciano andare. Il primogenito viene pesato e misurato mentre il dottore ripercorre la storia clinica dei ragazzi: la data di nascita, l'età e gli ultimi eventi rilevanti. "A lui è stato messo un pacemaker, vero?" [...] Il dottore domanda allora se ci siano stati interventi di qualunque altro genere: "Fisioterapia? Logopedia?" Il padre, più loquace, risponde che la fisioterapia è conclusa, mentre continua l'appoggio del logopedista. Forse, seguendo il nesso logico "logopedia-apprendimento", il discorso si sposta verso tematiche sociali. Il dottore si interessa della situazione scolastica del ragazzo e gli viene spiegato che al momento sta frequentando la quinta superiore, ma che il problema sarebbe insorto l'anno successivo. "Per il dopo avete pensato a qualcosa?" Chiede il dottore. Il padre si adombra, pare incommensurabilmente rattristato: "Ci siamo informati, ma purtroppo il territorio non offre proprio niente [...] le liste d'attesa sono lunghissime, pare non ci sia speranza". La delusione è tangibile.

Il dottore assicura che ci informeremo presso i nostri assistenti sociali di riferimento, che faremo loro sapere [...] I genitori sottopongono [al medico] il quesito [relativo ad alcuni puntini neri di recente comparsa sull'inguine del ragazzo] a cui il dottore non dà un peso eccessivo. Probabilmente una follicolite, che nulla dovrebbe avere a che fare con l'operazione di ernia [a cui il ragazzo si era sottoposto in passato], dal momento che il taglio viene effettuato in un punto diverso e, oltretutto, il ragazzo vi si è sottoposto parecchio tempo prima. In secondo luogo gli domandano dell'effetto del testosterone su ossa e muscoli e il dottore conferma loro che un basso livello di ormone maschile può produrre una diminuzione del tono muscolare ed una fragilità ossea, tuttavia illustra che in questo caso possa essere preferibile mantenerlo basso per non incappare in un eccesso di eccitabilità. Certo, la situazione attuale potrebbe impedire rapporti sessuali, ma il dottore esclude che questo possa essere un problema per i due ragazzi. Per la loro condizione, dunque, il livello di testosterone presente pare "ottimale". [...]

Mentre il ragazzo si riveste, la conversazione slitta nuovamente sull'inserimento lavorativo del primogenito. Il padre è seriamente preoccupato, demoralizzato, d'un tratto quasi mi pare abbia gli occhi lucidi. "La situazione sta andando sempre peggio" afferma. L'inserimento dei ragazzi gravemente disabili s'incaglia: una volta conclusa l'esperienza presso l'ospedale materno-infantile l'intero percorso socio-assistenziale sembra disgregarsi, i punti di riferimento vengono meno. L'uomo guarda il dottore: "Noi qui ci troviamo benissimo eh, dovessimo rimanere presso di lei saremmo ben felici, pur venendo da [fuori città]!" [...]

La famiglia esce ed io domando al dottore se non sia stata diagnosticata una sindrome precisa per i due ragazzi. Il medico mi spiega che si tratta di una malattia rara senza diagnosi, i casi peggiori, poiché viene meno la possibilità di un riconoscimento.

In questa singola visita, dunque, si intrecciarono una serie di elementi variegati, che non si limitavano ad inquadrare l'esperienza di disagio da un punto di vista meramente biomedico, né semplicemente burocratico-amministrativo, ma piuttosto spaziavano in maniera assai articolata tra questioni diversissime. Già prima dell'ingresso dei pazienti la loro condizione non fu rappresentata dal dottore ricorrendo ai soli termini anamnestici, ma venne invece narrata attraverso l'evocazione di una storia familiare. In seguito, l'intero incontro clinico si svolse intrecciando valutazioni organiche (la visita clinica, la disamina degli esami, i puntini neri comparsi sul corpo di uno dei ragazzi) con attività educativo-riabilitative (la logopedia, la fisioterapia), elementi socio-culturali (le problematiche inerenti all'inserimento nel mondo professionale) e considerazioni emotive (la crisi dei genitori). In alcuni punti dell'incontro, peraltro, tutti questi aspetti si frammischiarono sino a risultare inscindibili gli uni dagli altri, come mostrò la discussione sul testosterone: qui i livelli ormonali vennero evocati sia in relazione allo stato organico del ragazzo, sia in rapporto alla sua "eccitabilità", sia poi in riferimento alla vita sessuale. D'altra parte proprio quest'ultima discussione evidenziò uno degli snodi cruciali per la mia analisi.

Indipendentemente dalla multidimensionalità associata alla gestione delle malattie "rare e complesse", infatti, l'interpretazione biochimica dei fenomeni rimaneva comunque prioritaria. La poliedricità non culminava in un'effettiva pluralizzazione degli sguardi, dove ogni dimensione avrebbe assunto un'eguale importanza e, soprattutto, dove le soluzioni da attuarsi sarebbero state pensate ed attiva-

te parimenti su tutti i fronti. Poiché il contesto di riferimento era specificamente sanitario-ospedaliero, le risposte tendevano comunque a riportare la complessità entro un'ottica biomedica. Di fronte al dispiegarsi di problematiche molteplici, infatti, le soluzioni attivate tendevano principalmente a produrre o un'estensione delle attribuzioni diagnostiche, oppure la prescrizione di particolari interventi farmacologici.

L'incontro con una bambina di dieci anni affetta da parodontopatia cronica fu esemplificativo del primo caso. In questa situazione avevo osservato come la risposta ai disagi economici della famiglia (effettivamente acuiti dalla condizione della bambina), venisse gestita ricorrendo all'attribuzione di un codice esentivo per malattia rara pur non specificamente associato alla diagnosi di parodontopatia (che non ne prevedeva alcuno). In questo modo, effettivamente, sarebbero state garantite alla paziente una serie di tutele, ma le sarebbe stato consegnato anche uno specifico inquadramento nosologico, con il quale la sua soggettività si sarebbe probabilmente confrontata negli anni a venire. Riportai sul mio diario:

Secondo quanto ho compreso dalle spiegazioni del dottore, [la parodontopatia cronica è] un disagio che in genere colpisce le persone anziane e che riguarda continue infezioni alle gengive. La mamma [della paziente] infatti racconta di sacchette di pus che puntualmente (ogni venti giorni/ogni mese) si ripropongono alla bambina e richiedono continui controlli, ricorso ad antibiotici, visite ed esami. La causa non è conosciuta.

La bimba è timida, ma sorride astutamente di tanto in tanto. La signora mostra al dottore la lastra dell'ultima età ossea. Si tratta della radiografia della mano. In base ad una comparazione di tale immagine con alcune individuate come standard per diverse età, si definisce l'"età ossea" del paziente e si pronosticano le sue prospettive di crescita futura. In genere successivamente il dottore si informa circa le altezze dei genitori, in base alle quali stabilisce un secondo pronostico, che poi viene raffrontato al primo. In questo modo, paragonando le due diverse previsioni, si valuta l'eventualità di un possibile intervento, presupponendo che l'altezza "ideale" da raggiungere non dovrebbe discostarsi eccessivamente da quella ottenuta intrecciando i dati dei genitori.

La bambina, che si guarda intorno incuriosita, non appena vede proiettata la lastra sul diafanoscopio prorompe esclamando "Che brutta mano!". Intanto sorride. [...] Osserva poco il dottore, il quale continua a ripercorrere la sua storia clinica, aiutato

dalla mamma: le numerose allergie della bambina [...] e nello stesso tempo la perfezione delle analisi del sangue e l'assenza di esiti negativi delle visite genetica e immunologica.

"Non si sa che cosa le fa venire 'sto pus!" afferma la donna, molto loquace, a tratti fin ripetitiva.

La bambina pensa. Mi sorride un attimo. Ogni tanto sembra annoiata nel sentire la mamma raccontare la storia.

Poi la signora, ad un tratto, mi pare cambi registro – dal quesito sanitario al problema economico – quando domanda al dottore l'eventuale possibilità di esenzione, poiché i controlli sono numerosi e la patologia cronica. Spiega che le era stato accennato al fatto che, pur non avendo una diagnosi, sarebbe stato possibile avere l'esenzione ricorrendo a "qualcosa che si avvicina". L'espressione mi colpisce. Forse la donna non ha cambiato registro. Forse, oltre all'ausilio economico, sta continuando a domandare, se pur in altra forma, un riconoscimento – socialmente sancito, anche se non nei termini di una diagnosi squisitamente medica – della malattia di sua figlia. "Lei si ricorda" continua "quando l'ho portata aveva sette anni e già i primi sintomi, ma come mai non ha un'esenzione?" Così, economia familiare e ricerca di senso si intrecciano tra loro.

Intanto il dottore procede alla visita, misura e pesa la bimba mentre lei ridacchia e scherza con la mamma. "La pubertà precoce non c'è più, io non posso darle un'esenzione per quello" spiega il dottore, quasi scusandosi della risoluzione positiva di uno stato ritenuto patologico.

Tuttavia, per ovviare all'inconveniente "esenzione", si mette in contatto con gli altri medici specialisti che hanno in cura la bambina per trovare una soluzione accettabile. Mi colpisce questa ricerca ostinata di una diagnosi che possa giustificare l'esenzione, diagnosi apparentemente introvabile pur a fronte di un disagio indubbio. E' una patologia che esiste eppure non esiste, una malattia cronica dalle cause sconosciute, effettivamente rara nei bambini, ma che tuttavia non è una "malattia rara" secondo i dati del registro. [...] Dopo diversi tentativi a vuoto, la specialista che il medico stava cercando di reperire, lo contatta. Discutono della questione e convengono di attribuire alla bambina l'esenzione RCG160 per malattia rara [Immunodeficienze primarie]. La voce concitata e riconoscente della mamma ringrazia più volte il dottore prima di salutarlo.

Constatai, così, che la particolare attenzione dello specialista per una condizione che presupponeva insieme un coinvolgimento organico di diverso tipo (la "parodontopatia", ma anche la sospetta pubertà precoce, poi negata e le numerose aller-

gie) e disagi sociali, economici ed esperienziali di diverso genere, non si traduceva in veri e propri interventi socio-assistenziali, né in contestazioni politico-economiche. Piuttosto si attingeva a quei particolari dispositivi biopolitici che agivano iscrivendo le esperienze di disagio entro talune logiche di sapere/potere. Per risolvere il problema gestionale ripetutamente posto dalla madre, si ricorse così all'attribuzione diagnostica di malattia rara, con la conseguente soddisfazione della donna, ma anche il conseguente consolidamento degli strumenti di *governance* rappresentati dal registro (dubbi invece rimasero gli esiti di queste pratiche sul processo di soggettivazione della giovane paziente).

Se in questa vicenda la risposta alla multidimensionalità dell'afflizione intervenne in termini specificamente diagnostici, in altri casi il riconoscimento di un disagio incorporato, irriducibile alla sola disfunzione fisica, condusse alla prescrizione di veri e propri interventi farmacologici. Qualche giorno dopo l'incontro con la bambina affetta da parodontopatia, si presentarono in ambulatorio un'altra madre con sua figlia. A quest'ultima era stata diagnosticata pubertà precoce già da tempo ed era in cura con un ormone atto a rallentarne lo sviluppo sessuale, che avrebbe anche favorito la sua crescita in altezza. Scrivevo in proposito:

Alla visita successiva si presentano una donna con sua figlia di undici anni, una bambina sorridente e comunicativa. La madre è una bella donna, atletica, giovane e sorridente [...]

La ragazzina è in terapia con l'Enantone per via di una pubertà precoce: alla visita precedente era risultata avere un'età ossea²¹⁷ "indietro" di circa due anni e aveva già iniziato lo sviluppo. Il dottore prende in esame l'ultima lastra della mano sinistra e ritiene vada bene, poiché pari a quella di una ragazzina di dieci anni e mezzo. La madre è soddisfatta: "Quindi ha funzionato l'Enantone? Ha rallentato?". "Sì" risponde il medico che nel frattempo avvia i suoi calcoli secondo i quali tutto procede per il meglio. La bambina raggiungerà i 162 centimetri di altezza come previsto dalle valutazioni delle misure dei genitori. La madre è ancora più contenta, racconta che prima dell'avvio della terapia era stata pronosticata un'altezza pari a 155 centimetri. Il dottore, mentre visita la ragazzina, le domanda quali sport faccia e lei parla di ginnastica artistica. Quindi il medico torna a rivolgersi alla madre per spiegarle che, essendo arrivato il momento di sospendere la terapia, lo sviluppo ripren-

²¹⁷ L'"età ossea", o "scheletrica" è un indice di crescita in uso in pediatria che viene utilizzato anche come indice predittivo dell'altezza definitiva che raggiungerà il soggetto. Viene valutata attraverso una radiografia della mano.

derà "da dove l'avevano lasciato" e che, a distanza di un anno o un anno e mezzo, sarebbero comparse le prime mestruazioni. Quindi pone una domanda interessante alle persone che ha di fronte, chiedendo loro di chi fosse questo "desiderio di essere un po' più alta".

La madre risponde fosse un'aspirazione un po' di tutti. La sua considerazione è curiosa: "Arrivare a 155... io non sono un gigante, ma almeno 158 centimetri!". Nella percezione della signora l'espressione sembra essere dotata di un potere autoesplicativo: a tal punto palese sarebbe l'impossibilità di accettare un metro e cinquanta-cinque di altezza che non si renderebbe necessario motivare la scelta. Una "scelta un po' di tutti", ancora a ribadire la dimensione sociale condivisa di questa decisione, che non recherebbe alternative, secondo la rappresentazione che ne viene fornita. Peraltro mi parrebbe interessante comprendere in che punto sia individuato il margine di "accettabilità" dell'altezza: perché 155 è improponibile e 158 non lo è? Sono i tre centimetri di differenza? O è piuttosto l'idea di agire in modo efficace, fosse anche solo per un guadagno di tre centimetri, che avrebbe reso la seconda misura accettabile e la prima da escludersi?

Il dottore in seguito domanda se in famiglia ci siano altri bambini e se qualcuno abbia simili problematiche. La donna risponde di avere altri figli, ma che solo uno di loro pare crescere più lentamente. La paziente, curiosamente dal mio punto di vista, chiede di quale dei fratelli si tratti. La mamma le fa il nome del bimbo, che però ha solo sette anni. Il mio stupore alla domanda è motivato dal fatto che la sorella evidentemente non percepisce la statura del fratello come limitata né, probabilmente, ha colto un disagio di quest'ultimo. Mi domando così se ella effettivamente associ la bassa statura ad un disagio. Quindi la madre completa la narrazione aggiungendo un dato assai rilevante dal punto di vista antropologico: "Poi noi abbiamo vissuto in [nord Europa] dove erano tutti altissimi. La chiamavano 'formichina' e lei pativa questa situazione" [...] A concludere le considerazioni in merito alla percezione dell'altezza, dunque, è la portata sociale del disagio (scontata e già evidenziata dal precedente lavoro sul campo e dalle conversazioni del dottore, ma qui resa esplicita dal riferimento al nord Europa). Una condizione di per sé non patologica, eppure così spesso inaccettabile. Ecco come la salute sa divenire la conformazione ad una norma.

In questo caso la costruzione sociale del disagio risultava palese e, con essa, il fatto che "se l'anomalia diviene patologia solo in rapporto all'ambiente di vita [...] il problema della patologia non è per l'uomo di esclusiva competenza biologica, dato

che la cultura, il lavoro hanno modificato l'ambiente attraverso le tecniche" (Porro cit. in Canguilhem, 1998: XXV-XXVII). Nella vicenda sopra riportata, specifiche norme culturali e ambientali avevano concorso alla costruzione del disagio, distanziando la paziente da una norma fisico-estetica condivisa ed attivando forme di stigmatizzazione ("la chiamavano formichina") e disagio emotivo ("lei pativa questa situazione"). D'altra parte, neanche in questo caso le risposte si attivarono a livello socio-culturale (per quanto ovviamente le pratiche adottate ebbero ricadute anche su questa dimensione, essendo individuo e società vicendevolmente ed inestricabilmente costruiti). La rappresentazione del vissuto della paziente era stata strutturata in un'ottica biomedica già dalla madre, nel momento in cui ella aveva deciso di rivolgersi ad uno specialista. Evidentemente, anche la risposta di quest'ultimo si era andata scrivendo in quello stesso ambito discorsivo. Il medico, dopo aver ammesso la bambina tra coloro che sono affetti da una malattia rara (la pubertà precoce idiopatica²¹⁸), la ritenne passibile di un importante intervento farmacologico che le avrebbe garantito l'acquisizione di una maggiore altezza. L'alterazione prodotta farmacologicamente, quindi, veniva giustificata proprio dagli effetti che avrebbe recato sul piano relazionale.

Simile plasmazione dell'esperienza implicava così una costruzione somatica dell'individuo²¹⁹ (Novas, Rose, 2000) che interveniva peraltro a rimodellare anche percorsi di vita e rapporti interpersonali²²⁰. Ad ulteriore testimonianza di ciò

²¹⁸ E' definita sul sito regionale come una "condizione endocrinologica caratterizzata da precoce comparsa e maturazione dei caratteri sessuali primari e secondari accompagnata da accrescimento che si manifesta prima degli 8 anni nelle femmine e prima dei 9 anni nei maschi. Essa è causata da una idiopatica precoce attivazione dell'asse ipotalamo-ipofisogonadi ed, in quanto tale, non è secondaria a patologie organiche endocrine, neoplastiche e del Sistema Nervoso Centrale. E' invece stata dimostrata una predisposizione familiare e genetica nel suo determinismo"
(http://www.malattierarepiemonte.it/estrai_scheda_malattia.php?ID=176&nome_malattia=Pubert%E0%20precoce%20idiopatica).

²¹⁹ Rose e Novas parlano di "individualità somatica" dibattendo alcune trasformazioni della persona associate alle nuove scienze della vita e alle bio-tecnologie mediche. Gli autori illustrano un insieme di pratiche socio-culturali che rappresentano ed agiscono sull'individualità umana concependola in termini corporei, ossia producendo una generale "somaticizzazione" della persona "attraverso una gamma di pratiche e stili di pensiero, dalle tecniche di modificazione corporea all'emergere del corporalismo nelle teorie sociali, femminista e in filosofia" (Rose, Novas, 2000: 491).

²²⁰ Nello stesso testo, Rose e Novas (2000) criticano le teorie sulla "geneticizzazione dell'identità", che presupporrebbero un bieco determinismo tale per cui la rappresentazione dell'individuo in termini genetici ne oggettiverebbe l'azione, rendendolo un oggetto passivo ed appiattito sulla sola dimensione genetica. Con il concetto di "somaticizzazione", invece, gli autori vogliono evidenziare come le "tecnologie del sé genetico", insieme ad altre pratiche di soggettivazione prodotte dalle scienze della vita, dalla biomedicina e dalla biotecnologia, attivino processi di soggettivazione nei quali gli individui, attivamente coinvolti, modellano rapporti familiari, forme di vita e reti relazionali. Gli autori, in

valga considerare che l'intero ambito familiare venne coinvolto da una simile rappresentazione del disagio, tant'è che i fratelli della paziente risultarono passibili, almeno potenzialmente, di un'eguale afflizione. In questo senso, il fatto che la complessità in ambito pediatrico strutturasse il disagio come un fenomeno sovra-individuale, produceva un ulteriore ampliamento dell'intervento biomedico piuttosto che una sua integrazione con altri saperi.

L'attenzione alle dimensioni relazionali, sociali, culturali e politico-economiche, così, non corrispondeva necessariamente all'adozione di soluzioni multiprospettiche. La polidimensionalità implicata nelle "malattie rare e complesse", piuttosto, sembrava qui trasformarsi in uno strumento in grado di estendere l'apparato biopolitico prodotto dalle malattie rare, più che favorirne aperture creative (ciò avveniva anche in termini estremamente concreti: ad esempio ampliando la numerosità dei dati di registro attraverso le maggiori attribuzioni diagnostiche o aumentando la prescrizione di farmaci orfani, tra cui alcuni prodotti off-label). Nel momento in cui questioni socio-culturali, politico-economiche, normativo-legali o emotivo-esistenziali penetravano la dimensione clinica, infatti, queste tendevano ad essere riportate – e spesso appiattite – entro un unico registro discorsivo. In questo modo, la tanto citata ottica "bio-psico-sociale" non andava arrecando un'equanime compresenza dei tre livelli, quanto piuttosto una relazione di subalternità tra gli stessi. Più che una pluralizzazione del sapere si generava dunque una forte pressione biopolitica atta ad inglobare rappresentazioni socio-culturali, relazioni interpersonali ed esperienze soggettive entro la dimensione biologico-sanitaria.

Secondo quanto andavo considerando sul campo, gli strumenti che alimentavano tale pressione intervenivano in diversi modi, agendo sia a livello strutturale, poiché la stessa organizzazione ospedaliera imponeva gerarchie e orientava determinate scelte, sia attraverso le aspettative soggettive (evidentemente modellate da specifiche norme socio-culturali), così che le stesse rappresentazioni degli utenti, come si è visto, richiedevano interventi prioritariamente biomedici (fossero essi diagnostici o terapeutici).

Per quanto concerne il primo elemento, l'azienda ospedaliera restava comunque determinata dalla presenza di rigidi organigrammi e complesse burocr-

particolare, mettono in risalto come la creazione di persone "geneticamente a rischio" informi le modalità con cui gli individui articolano le proprie strategie di vita, perseguendo taluni obiettivi, problematizzando particolari tematiche etiche, riconfigurando specifiche relazioni di potere.

zie. Indipendentemente dagli sforzi di collaborazioni in équipe, rimaneva preponderante un'organizzazione del lavoro caratterizzata da: chiare compartimentazioni in diversi settori specialistici che non rendevano immediata l'elaborazione di soluzioni condivise nonostante se ne avvertisse la necessità; una netta distinzione tra il ruolo prioritario assunto dai medici, quello rivestito da psicologi, fisioterapisti, neuropsicomotricisti, etc., ed il posizionamento del personale infermieristico; la comparsa di nuove gerarchie intrinseche ad ogni ambito professionale, quali ad esempio le opposizioni tra il personale inserito nell'organico dell'azienda ed il personale precario. Le relazioni di potere così strutturate, evidentemente, plasmavano anche le rappresentazioni di quali dovessero essere i rapporti tra i saperi di cui le diverse professionalità erano espressione. Simili rappresentazioni trovavano poi una forte rispondenza nelle attese degli utenti (o per lo meno di quegli utenti che avevano maggiore accesso alla parola, ossia i genitori). Più di una volta, così, rimasi profondamente sorpresa poiché i genitori insistevano nel richiedere interventi farmacologici anche a fronte di uno specialista che tentava di inquadrare il problema in un'ottica multiprospettica. Emblematico a riguardo fu l'incontro con una donna e suo figlio, un ragazzo diciassettenne a cui era stato riscontrato un adenoma ipofisario²²¹ ritenuto innocuo. Io incontrai la coppia più di una volta nell'ambulatorio del dottore e, insieme alla bioeticista, intervistammo sia la mamma sia il ragazzo. Durante la visita che precedette l'intervista, in un momento in cui io e la madre ci trovammo insieme in corridoio, lei assunse un tono semi-confidenziale e mi chiese: "Non potete dargli una curina?". Io le ricordai di non essere un medico, suggerendole piuttosto di domandare in studio. "Ma perché una cura?" le chiesi. La signora mi raccontò della continua stanchezza del ragazzo, del suo rimanere addormentato la maggior parte delle mattine, delle lezioni perse nonostante la scuola appena iniziata. Narrò di essere stata contattata dai docenti preoccupati. Riportai quindi sul diario:

Quindi rientriamo in studio. Il dottore ribadisce che il ragazzo è perfettamente nella norma. Lei ne approfitta immediatamente per chiedergli una cura. "Ma una cura per cosa?" domanda il dottore. La signora ripropone il discorso della stanchezza, dell'incapacità di alzarsi la mattina.

²²¹ Si tratta di una neoplasia di natura benigna.

Il medico tenta di suggerire l'idea che non si tratti di un disturbo di origine organica: "Lui è triste o depresso?" domanda. "No!" risponde prontamente il ragazzo, tra preoccupato e beffardo (certo per poter chiudere definitivamente la questione).

In questo caso la donna conferma l'assenza di disturbi dell'umore, insistendo per un'interpretazione biologica del fenomeno: "Magari mangia male perché vive [...] con suo fratello. Non vuole tornare [a casa] e quindi non ha la mamma che gli fa trovare il piatto caldo quando torna da scuola". E' interessante constatare che per la signora il distacco dalla figura materna e dall'ambiente domestico possa effettivamente essere causa del disagio, ma questa situazione viene comunque ricondotta, e "ridotta", ad una spiegazione chimico-biologica (l'alimentazione inappropriata) del fenomeno. Non ci si interroga sul più ampio contesto, sulle motivazioni del ragazzo di voler vivere fuori casa, né sull'appropriatezza di tale scelta. A legittimarla, sembra bastare il desiderio del diretto interessato, il suo "non voler tornare [a casa]".

Lui non si esprime in merito.

La madre insiste nel domandare "una curretta" e propone di rivolgersi al medico di base per avere almeno una terapia "ricostituente". Il dottore, dal canto suo, insiste invece nell'esprimere scetticismo. "Ma una cura per cosa?" ribadisce. A questo punto la donna descrive il peggioramento della situazione, i nuovi svenimenti, i rallentamenti dei battiti corporei ("tachicardie?" domanda; "bradicardie" le suggerisce il medico), persino le crisi di panico. [...]

Il medico propone allora più esplicitamente un sostegno di tipo psicologico.

"Hai sentito?" afferma la donna rivolgendosi al figlio "il dottore dice che devi andare da uno psicologo!"

Il ragazzo risponde con un rifiuto indiscutibile, netto, assolutamente determinato. Di più, esprime la motivazione di tale rifiuto: "No! Sono normale!". Eppure dalla successiva intervista emergerà altrettanto nettamente che proprio la normalità lui sente mancare, a motivo del suo stato di imbattibile stanchezza, e che proprio la normalità continuamente ricerca.

Ancora una volta, dunque, una poliedricità di problematiche era emersa durante l'incontro clinico. Più che le condizioni dell'"adenoma ipofisario", la visita medica costituiva uno spazio, socialmente sancito, dove esprimere disagi molteplici, proporre interpretazioni, ricercarne soluzioni. Le difficoltà del ragazzo si interrelavano a quelle di sua madre, e riguardavano forme di integrazione sociale (l'inserimento a scuola), relazioni con i pari (il sentirsi anormale), tensioni intrafa-

miliari. Anche in questo caso però, come nella vicenda precedente, esse tendevano ad essere sussunte entro una dimensione prioritariamente fisico-organica. Tuttavia, se prima era stato più dinamico il modo in cui tale sussunzione aveva avuto luogo, qui risultava evidente che essa scaturisse dalla richiesta congiunta dei due utenti, più che dalle indicazioni del medico. In questo modo mi apparivano maggiormente evidenti le modalità attraverso le quali le forze biopolitiche associate alla rarità e, più in generale, alla somatizzazione dell'individuo, agivano permeando diffusamente la dimensione socio-culturale, al di là di una semplice contrapposizione tra il punto di vista dell'operatore e quello del paziente. Il processo di costruzione dei disagi "rari e complessi" attivato dagli specialisti, infatti, si intrecciava ad una molteplicità di processi, macroscopici e microscopici, che agivano per rendere questi ultimi fenomeni biomedici.

Da una parte agivano i processi biopolitici che erano specificamente sorti per generare precise modalità di *governance*, tali da ordinare all'interno di un certo ambito di sapere/potere quei disordini difficilmente codificabili che tendevano a sfuggire. In secondo luogo, intervenivano le specifiche condizioni contestuali, dominate da logiche aziendali ed ospedaliere, strutturate in modo tale da garantire specifiche relazioni gerarchiche. Queste erano in uno strettissimo rapporto con le forme di *governance* precedentemente citate che, come abbiamo visto nel II Capitolo, erano scaturite innestandosi le une alle altre e tutelandosi vicendevolmente. Per mantenere la struttura biopolitica esistente era stato posto in essere il grande apparato delle malattie rare. Per contro, il Sistema Sanitario Nazionale (con le proprie logiche e le proprie norme) si era posto a tutela di quest'ultimo, diffondendo pratiche e retoriche specificamente atte a veicolare taluni verbali pubblici.

A questi ultimi accedevano gli utenti e, di questi ultimi, essi si appropriavano per garantirsi un accesso al sistema biopolitico così strutturato. In modo simile a quanto avevo constatato al CMID, i genitori dei giovani pazienti ricorrevano ai dispositivi forniti dalle malattie rare (diagnostici, terapeutici, assistenziali) per attribuire un'intelligibilità alla condizione dei propri figli, garantire loro forme di riconoscimento, ed iscriversi all'interno di particolari reti di relazioni sociali. Tuttavia, come già evidenziato in relazione al CMID, tutto ciò rischiava di occultare le sofferenze sociali che i disagi incorporati andavano veicolando e di oscurare modalità di intervento alternative, eventualmente in grado di agire sul piano so-

ciale, culturale o politico-economico. D'altra parte, potevo osservare sul campo come anche altri approcci alla complessità tentassero, timidamente, di affermarsi.

Complessità e incertezza rilevante

Come si è detto, durante gli incontri clinici gli aspetti poliedrici dell'esperienza di disagio tendevano ad essere ricondotti a una costruzione somatica dell'individuo. Va però considerato che proprio gli incontri clinici costituivano una delle pratiche maggiormente codificate all'interno dell'ospedale. Gli ambulatori, come generalmente accade, avevano precisi appellativi (in questo caso "ambulatorio malattie rare"), seguivano schemi e orari piuttosto rigidi (rappresentati anche graficamente dai programmi elettronici di prenotazione delle visite su cui erano riportate le liste di pazienti), rispettavano precise burocrazie (la presentazione di impegnative mutualistiche, l'eventuale pagamento del ticket), prevedevano rituali definiti (la permanenza dei pazienti nelle sale d'attesa, la chiamata dell'infermiera, la conduzione degli utenti nello studio da parte della stessa infermiera) e stabilivano particolari rapporti di potere (tra operatori e pazienti separati dalla scrivania, dal computer, dai documenti clinici; tra il medico responsabile e gli specializzandi che rimanevano spesso in piedi e privi di parola; tra i genitori ed i pazienti). Era inoltre nel corso degli incontri clinici che si dispiegavano le competenze degli specialisti e che essi esercitavano il proprio potere di cura, interpretando dati e immagini e prescrivendo farmaci o altri interventi. Trattandosi di pratiche rituali altamente formalizzate era dunque ovvio che vi si espletasse una forte pressione normalizzante (per quanto resti indiscusso il potenziale trasformativo sempre presente nelle pratiche rituali evidenziato da Turner, 1993).

D'altra parte, alla "complessità" che qui avevo riscontrato e che veniva ricondotta ad un'interpretazione somatica dell'individuo, potei ben presto affiancare una seconda accezione del concetto, assai più vicina ad una logica della complessità a sua volta associata alla teoria dei sistemi complessi²²². Questa seconda nozione, tuttavia, emerse in un diverso contesto, solo indirettamente informato dalla

²²² La teoria generale dei sistemi emerse negli anni Trenta per spiegare il funzionamento di strutture complesse come gli organismi. Con gli sviluppi successivi, tuttavia, essa si ripropose di analizzare anche i sistemi concettuali e simbolici, consentendo di sfumare i confini tra le varie discipline, soprattutto nell'analisi del linguaggio, delle discipline cognitive e dei fenomeni culturali. Articolandosi nel tempo, essa propose varie definizioni e descrizioni di "sistemi complessi", sempre caratterizzate da una precisa situazionalità spaziale e temporale del sistema stesso e dall'abbandono di una riflessione atomistica basata su unità discrete, lineari e addizionali.

pratica clinica e radicato marginalmente in ambito ospedaliero. In particolare, fu l'esperienza dell'Angolo delle Storie a risultare estremamente emblematica a riguardo.

L'Angolo, come già accennato, era uno spazio sorto spontaneamente all'interno dell'ospedale e assolutamente privo di un riconoscimento formale da parte dell'azienda sanitaria. Si radunava all'incirca due volte al mese intorno al lungo tavolo di una sala riunioni, di volta in volta prenotata da uno dei membri del gruppo. L'obiettivo era discutere apertamente rispetto a varie vicende esperite da medici, infermieri, psicologi o assistenti sociali in relazione a soggetti interessati da condizioni particolarmente "complesse". In questo modo si andava creando un luogo d'interazione che, seppur fisicamente interno al Regina Margherita e connesso ad esso per via delle tematiche riportate, ne era di fatto ai "margini". Scrivevamo in proposito:

"Angolo delle Storie" rimanda a un luogo piuttosto circoscritto, ad uno spazio minuto, nascosto, forse un po' in ombra rispetto alla luminosità che si gode qualora ci si ponga al centro di un ambiente. Rispetto all'affaccendarsi rapido di chi va e chi viene, al brulicare delle consuete attività svolte dai diversi operatori sanitari in una grande struttura ospedaliera, ciò che avviene in questo piccolo cantiere è piuttosto inusuale (Angolo delle Storie, 2010a: 5).

Collocato tra l'ospedale e i suoi confini, appartato rispetto agli studi medici ed alle sale visita, il "Laboratorio di narrazione clinica" ambiva ad esaminare le logiche qui presenti distanziandosene, relativizzandole e rimettendole in discussione. Ciò era reso possibile sia dallo statuto informale del gruppo, sia dalla presenza contemporanea di esperti in campi differenti, dotati di posizionamenti eterogenei tra loro, che potevano offrire una molteplicità di prospettive attraverso cui interpretare l'esperienza. In quanto protagonista attiva del gruppo, io mi dotai nel medesimo tempo di quello sguardo riflessivo che già in passato aveva connotato la mia ricerca (di cui evidentemente i membri del gruppo erano al corrente). Ancora una volta, così, feci della mia partecipazione sul campo un oggetto d'analisi per il mio studio etnografico sulle malattie rare. Ripercorrendo l'esperienza condotta all'Angolo, ma anche appoggiandomi alle riflessioni meta-narrative elaborate con gli altri membri del gruppo ed esaminando il materiale scritto e pubblicato insieme,

analizzai la peculiarità delle rappresentazioni e delle pratiche qui proposte, dove la complessità dei vissuti veniva inquadrata, compresa ed agita secondo modalità piuttosto differenti da quelle normalmente in uso in ambito ospedaliero.

Constatai infatti che le prassi che andavamo spontaneamente attivando si radicavano in una, almeno parziale, eterotopia²²³ che evidentemente informava anche le rappresentazioni prodotte dal gruppo. Creando spazi altri rispetto a quelli formalmente riconosciuti, codificati e normati, fu infatti possibile elaborare in un diverso modo la complessità, l'incertezza, la rarità e più in generale il disagio e la cura.

Gli incontri, soprattutto in origine, erano occasioni in cui dare libero spazio alle nostre considerazioni in merito alla presa in carico di soggetti affetti da affezioni poco diffuse, spesso non diagnosticate o non diagnosticabili, dalle notevoli implicazioni sociali, culturali, politiche ed epistemologiche. Le storie di medici, infermieri ed altro personale socio-assistenziale, venivano innanzi tutto narrate in prima persona, per poi essere ripercorse ricorrendo a molteplici punti di vista. Così facendo gli operatori elaboravano in modo trasformativo i significati e le pratiche che avevano messo in atto. Noi studiosi, d'altra parte, raccoglievamo materiale attraverso cui sperimentare gli strumenti metodologici, le prospettive epistemologiche e le costruzioni disciplinari di nostra competenza. L'ottica critica fu evidentemente cruciale in simile contesto, rendendo possibile l'ideazione di un luogo ove "il dubbio e la relatività non sono solo corrosione, possono divenire anche stimolo. La necessità di mettere in relazione, relativizzare e storicizzare la conoscenza non produce soltanto costruzioni e limitazioni ma impone anche delle esigenze cognitive feconde" (Morin, 2007:13). Di fatto, dubbio e relatività scaturivano proprio da quella complessità con cui mi ero già confrontata più volte esplorando le malattie rare e, in generale, le situazioni cliniche difficilmente inquadrabili: ossia una sostanziale incertezza. A differenza di quanto avevo sempre constatato in passato, tuttavia, tale incertezza costituiva qui il motore delle pratiche discorsive. Era proprio la scarsità di strumenti atti ad affrontare l'incerto, infatti, ad aver spinto alcuni medici a costituire il gruppo. Peraltro, proprio quell'incertezza intrinseca alle condizioni "rare e complesse", che nel corso delle mie precedenti

²²³ Mi riferisco al concetto di eterotopia così com'è proposto da Mol in relazione alla logica della cura. Nell'illustrare quest'ultima, l'autrice evidenzia più volte la necessità di spazi sperimentali, "dove sia possibile agire in nuovi modi" (Mol, 2008: 100). Da qui il concetto di eterotopia, ossia "un luogo che è *altro*. Esso permette di vedere vecchie questioni con nuovi occhi; e di ascoltare con orecchie estranee ciò che sembrava parlare da sé" (*ivi*: 105).

osservazioni era sempre risultata un vuoto a cui porre rimedio (avviando studi randomizzati, tentando terapie sperimentali, applicando particolari protocolli clinici) veniva ora direttamente interpellata, risultando addirittura il fulcro delle pratiche in corso. Più che una mancanza attribuibile ad insufficienti sviluppi scientifici, essa diveniva un oggetto intrinseco all'esperienza, da indagarsi in quanto fenomeno rilevante nella pratica clinica. Anziché una limitazione, l'incertezza si trasformava quindi in uno strumento conoscitivo tale da produrre svolte interpretative ed ampliare la comprensione del reale. Se nello spazio clinico essa tendeva ad essere delimitata e governata da un'ottica biologicizzante, qui veniva a trasformarsi nell'"incertezza rilevante" descritta da Morin, da cui sarebbero potute scaturire nuove forme di cognizione-azione (Morin, 2001). Mi parve allora che il gruppo, più che verso processi di semplificazione²²⁴ (di cui in passato avevo più volte fatto esperienza sul campo), si impiegasse in un'attività di "complessificazione", atta a "riconoscere e computare il variato, il variabile, l'ambiguo, l'aleatorio, l'incerto" (Morin, 2007:67). Fu così che ci adoperammo nella sperimentazione di un sapere multidisciplinare, situato, autocritico, ove l'incompletezza inerente alla pratica clinica e disvelata dalle "malattie rare e complesse", diveniva uno strumento di arricchimento ed innovazione.

Per quanto la consapevolezza di una simile epistemologia venne acquisita col tempo – soprattutto attraverso l'incedere delle riflessioni metanarrative prodotte mano a mano che il progetto tentava di essere socializzato - il fatto che l'incertezza avesse costituito l'innescò per l'attività del gruppo era apparso da sempre indubbio. Ripercorrendo i materiali prodotti dall'Angolo fu infatti possibile constatare come proprio una serie di dubbi sostanziali ed irrisolvibili avessero avviato ed articolato gli scambi discorsivi.

Nella storia di Mara²²⁵, ad esempio, venne individuato un vuoto fondante sin dalle origini della vicenda: le cause del disagio della bambina, in uno stato

²²⁴ Morin propone una distinzione tra i due processi. Egli considera che "la semplificazione:
a) seleziona ciò che ha qualche interesse per il conoscente ed elimina tutto ciò che è estraneo alle sue finalità;
b) computa lo stabile, il determinato, il certo ed evita l'incerto e l'ambiguo;
c) produce una conoscenza che può essere facilmente trattata per l'azione e dall'azione.
La complessificazione, anch'essa al servizio dell'efficacia dell'azione:
a) cerca di tener conto del massimo di dati e di informazioni concrete;
b) cerca di riconoscere e computare il variato, il variabile, l'ambiguo, l'aleatorio, l'incerto" (Morin, 2007: 67).

²²⁵ Ci si riferisce qui al testo *Mara e il mondo che non c'è* (Angolo delle Storie, 2010a). Cfr. nota 201.

“quasi vegetativo” (definizione anch'essa del tutto ambivalente²²⁶), non furono mai chiarite. Ciò aveva indotto i primi protagonisti della storia (i genitori e i medici specialisti che avevano avuto in cura la bambina) ad interpellare diversi strumenti interpretativi, che i partecipanti dell'Angolo rievocarono, modellandoli e riproponendoli a loro volta. Si ricordò come i genitori avessero inizialmente attribuito la condizione della bimba ad una carenza del sistema sanitario, mentre alcuni medici, critici in merito, erano ricorsi alla fatalità quale categoria esplicativa. Con il successivo svolgersi degli eventi, i genitori scelsero poi di rivolgersi ad un Centro diagnostico extra-regionale che, per quanto attestasse ulteriormente la loro diffidenza nei confronti della struttura di riferimento, evidenziava anche alcuni dubbi in merito alla causa del disagio. Infatti, il ricorso ad un Centro diagnostico metteva da parte l'errore medico quale modalità esplicativa lasciando presumere, piuttosto, un'origine genetica dell'afflizione. D'altra parte, così come i genitori erano rimasti in dubbio tra le due possibilità, anche i professionisti avevano escluso di poter individuare delle cause certe. Nelle riunioni dell'Angolo i medici osservarono che le origini della condizione di Mara potevano, effettivamente, essere ascrivibili a un vuoto occorso durante l'applicazione dei protocolli sanitari e non ad aspetti

²²⁶ In vista delle discussioni dell'Angolo ci informammo rispetto alla definizione formale di stato vegetativo, ossia una "condizione classificata tra gli 'stati neurobiologici a basso livello – LLNS' caratterizzata da una completa incoscienza di sé e dell'ambiente esterno, dalla presenza del ritmo sonno-veglia e dal mantenimento delle funzioni autonome. Dovuta ad un esteso danno cerebrale, viene definito 'persistente' dopo un mese dalla sua instaurazione, 'permanente' dopo un anno di osservazione clinica. La permanenza segna l'irreversibilità della condizione clinica" (Multy Society Task Force on PVS, cit. in Angolo delle Storie, 2010a: 20). Tale definizione sembra quindi facilmente individuabile ricorrendo a criteri ben delimitati. Tuttavia, le discussioni del gruppo mostrarono come, nei fatti, essa non fosse così facilmente riconoscibile. Riporto dal testo:

"MED1: In pratica la condizione attuale è uno stato vegetativo, però questa è una sicurezza che non tutti hanno. E' vicina a uno stato vegetativo ma non può essere definita tale.

BIOE: Questi dubbi clinici non andrebbero chiariti? Voglio dire: se la bambina non ha consapevolezza di sé e del mondo esterno, non reagisce agli stimoli, nemmeno quelli dolorosi, non ha inseguimento visivo, la scelta tra domiciliazione e istituto, per Mara, potrebbe profilarsi come indifferente. Un problema ulteriore lo crea l'età della paziente: se già per gli adulti è problematico porre la diagnosi di stato vegetativo persistente, per i bambini così piccoli la situazione si complica ulteriormente. Mara che tipo di reazioni ha?

MED1: C'è tutta una serie di reazioni assolutamente arcaiche e quindi non significative; e tutta una parte di percezioni che non si possono giustificare dal punto di vista scientifico. Con questo non voglio insinuare dei dubbi sulle reali percezioni di Mara... però è così.

FIL: Ma secondo voi Mara starebbe meglio a casa con i genitori rispetto a un istituto? E' cioè in grado di valutare la differenza?

ASS2: Secondo me è in grado...

MED1: La percezione dell'ambiente in qualche modo c'è, quella non la nega nessuno: percepisce dei rumori, delle cose...

ASS2: Del contatto..." (Angolo delle Storie, 2010a: 20-21).

Da notare che queste ultime affermazioni contrasterebbero con la definizione precedentemente riportata, in particolare in merito alla "completa incoscienza dell'ambiente esterno".

congeniti. Evidentemente questa incertezza di fondo non avrebbe mai trovato risposta. Nel corso delle discussioni dell'Angolo, però, essa venne riconosciuta, nominata e dispiegata, mostrando come l'attività clinica e, più in generale, l'esperienza di malattia fossero corredate da una serie di opacità conoscitive a cui si rispondeva ricorrendo a molteplici atti interpretativi. Questi ultimi costituivano snodi cruciali attraverso cui i vissuti acquisivano un senso, che era a sua volta in grado di fornire orientamento per l'azione, di consentire (o meno) ai soggetti coinvolti l'accesso a determinate forme di *agency*, e di plasmare così diverse traiettorie di vita possibile.

Peraltro proprio le narrazioni riprese e rielaborate all'Angolo mostravano come una simile polivalenza rimanesse sempre potenzialmente aperta: nuovi soggetti, nuove prospettive, nuove opportunità di cognizione/azione potevano affiorare in ogni momento, ri-costruendo il passato e orientando verso nuovi futuri, in una retroazione tipica della logica della complessità²²⁷ (De Angelis, 1996).

Di quell'opacità inevitabilmente intrinseca al sapere biomedico (così come ad ogni altra forma di conoscenza) si tornò a parlare più volte nel corso della storia di Mara. Cruciali a riguardo furono, ad esempio, le diverse prospettive ammesse rispetto alle possibilità comunicative della bambina, così gravemente “lesa” a livello cerebrale. Quei segni, che per i medici erano per lo più “archi riflessi”, ossia atti periferici privi di “mente” (tremori, piccoli movimenti delle labbra, accelerazioni cardiache all'arrivo di una persona conosciuta), venivano però interpretati dai familiari della bambina, da altri caregiver e talvolta dagli stessi infermieri, come veri e propri strumenti comunicativi. Durante le discussioni dell'Angolo, per

²²⁷ Nella teoria dei sistemi complessi è cruciale il concetto di retroazione o *feedback* che prevede una circolarità d'azione tra le diverse parti di un sistema dinamico. Tale processo si oppone ad una consequenzialità fondata su rapporti lineari, progressivi e unidirezionali. La retroazione rinvia all'indietro un'informazione per stabilizzare, correggere o dirigere l'azione, considerato lo stato che si vuole conservare o la finalità che si vuole raggiungere. Essa indica quindi la capacità di un processo di ritornare indietro su se stesso, modificandosi o conservando le sue caratteristiche in risposta agli stimoli provenienti dall'ambiente. La retroazione è peraltro connessa a quella forza generativa dei sistemi che riesce a produrre, da una piccola quantità d'informazione, una complessità non commisurabile con l'informazione originaria. Nel caso dei sistemi complessi, infatti, l'ordine non si crea riducendo l'incertezza, bensì attraverso strategie d'azione che ottengono risultati imprevedibili. In questo modo l'incertezza diviene un fattore evolutivo in grado di sollecitare nuove risposte. L'informazione, peraltro non è proprietà intrinseca del sistema, ma dipende dalla reciproca relazione sistema-osservatore. In questo senso il sistema è dato da un insieme di osservazioni che traggono senso non da una struttura, ma dalla varietà ambientale e cioè dalle contingenze, da elementi casuali che accrescono l'incertezza, ma generano la possibilità di trasformarla in nuovi livelli di organizzazione. Il sistema risulterebbe dunque una struttura capace di produrre ordine dal disordine (De Angelis, 1996).

quanto a volte contraddittoriamente, anche i medici non escludono rigorosamente tale possibilità. Così uno degli specialisti che aveva avuto in cura la bimba per un certo tempo, asserì: “C'è tutta una serie di reazioni assolutamente arcaiche e quindi non significative; e tutta una parte di percezioni che non si possono giustificare dal punto di vista scientifico. Con questo non voglio insinuare dei dubbi sulle reali percezioni di Mara... però è così” (Angolo delle Storie, 2010a: 20).

Una tale considerazione mostrava anche come, in un contesto differente da quello strettamente clinico-sanitario (che era orientato da precise burocrazie legali-normative e da un'operatività fondata su presunte certezze) gli assunti più assodati potessero disgregarsi, ristrutturandosi sotto forma di opinioni, possibilità o intuizioni. Nell'eterotopia creata dall'Angolo, così, si generava uno spazio di rappresentazione flessibile, poliedrico, sempre polivalente.

Nella storia di Mara il riferimento all'incertezza tornò in numerose altre occasioni²²⁸ e in fondo lo stesso titolo attribuito al testo (*Mara e il mondo che non c'è*), secondo le riflessioni che elaborai successivamente, mi sembrò evocativo di uno spazio d'intelligibilità diverso da quello normalmente riconosciuto entro i confini ospedalieri. “Il mondo che non c'è” mi apparì dunque come quell'ambito conoscitivo esiliato dalla biomedicina, eppure impostosi con evidenza a fronte di malattie “rare e complesse”. Infatti questo mondo nascosto, opaco, radicato nell'incertezza, non costituiva un'eccezionalità specificamente correlata alla storia di Mara. Dubbi e incertezze emersero anche nella seconda narrazione, *Storie di ogni genere*, ove si raccontava la vicenda di Simon/Giulia²²⁹ e, più in breve, si rievocava la storia di Denise²³⁰ da lei stessa riportata in una lettera destinata al gruppo.

Anche in questo caso, le possibilità interpretative associate alle condizioni dei protagonisti rimasero sempre flessibili e polivalenti persino agli occhi dei medici specialisti che se ne erano interessati, nonostante le categorie diagnostiche a cui essi erano ricorsi durante l'attività clinica. Roberto, uno dei medici protagonisti delle vicende narrate, riferì in merito alla storia di Denise di non aver “mai capito, non sapevamo bene cos'avesse. Verosimilmente l'ormone maschile era parzialmente funzionante” (Angolo delle Storie, 2010b: 29). Neanche gli esiti ecogra-

²²⁸ Ne costituiscono alcuni esempi le riflessioni in merito all'opportunità o meno di un intervento rianimatorio, all'effettività operativa di protocolli e linee guida, alla scelta di determinati percorsi terapeutici.

²²⁹ Cfr. nota 201.

²³⁰ Denise, ormai adulta, era stata paziente di uno degli specialisti dell'Angolo poiché alla nascita le era stata diagnosticata una forma di intersessualità.

fici, gli esami di laboratorio o le visite cliniche sembravano aver apportato maggiore chiarezza o aver fornito risposte in grado di determinare l'azione. Queste stesse tecniche, piuttosto, erano emerse come strumenti che a loro volta necessitavano di una serie di atti interpretativi, scaturiti dall'intersecarsi di alcuni elementi socio-culturali (un particolare bagaglio di conoscenze; un insieme di testi ed auto-rialità di riferimento; tecnologie regolate in base a standard situati) con alcuni elementi esperienziali (i trascorsi dei singoli medici; il loro confronto con altri specialisti; il processo di costruzione clinica intercorso nell'interazione tra genitori e pazienti). E' pur vero che già durante le osservazioni etnografiche da me condotte, il medico aveva più volte illustrato l'articolarsi di simili processi ermeneutici. Tuttavia le narrazioni dell'Angolo evidenziavano più palesemente l'opacità di senso che costellava le pratiche cliniche associate alle "malattie rare e complesse". Nel caso di simili condizioni, infatti, la scarsità di strumenti interpretativi condivisi e già codificati dichiaravano apertamente la necessità di ricorrere a pratiche di attribuzione di significato. In queste situazioni talvolta si arrivava addirittura ad aver difficoltà a "pensare" una certa condizione. Ad esempio l'intersessualità, intersezione tra concezioni biomediche, culturali, valoriali e politiche, metteva in mostra proprio tale difficoltà. Roberto affermò a riguardo:

Di fronte a questa cosa [un neonato intersessuale] gli operatori possono essere neutri fino a un certo punto. Nel senso che non si riesce a tollerare di parlare di una persona come di un essere neutro, è una discriminazione nei suoi confronti. Nello stesso tempo non riesci a colorarlo né di un sesso né di un altro e capisci che le fantasie dei vari agenti che poi avranno a che fare con questo/a bambino/a sono divergenti (Angolo delle Storie, 2010b: 37).

Proprio le "fantasie" personali, le valutazioni, le opinioni ed i giudizi vennero evocati nel corso della narrazione, nonostante secondo la norma condivisa questi elementi debbano restare esiliati dalle attività tecnico-specialistiche. Richiamandoli alla memoria, si attribuiva uno spessore anche all'esperienza soggettiva, nella quale si radicavano rappresentazioni e significati culturali. L'evocazione delle dimensioni personali, così, non rimaneva il resoconto di una serie di memorie fine a se stesse, bensì un atto socio-culturale attraverso cui la realtà prendeva

forma incorporandosi nelle pratiche agite, sino a plasmare e modellare gli esiti della cura.

Ciò emerse in modo piuttosto palese nella terza pubblicazione dell'Angolo, *Fai un bel respiro* (Angolo delle Storie, 2011)²³¹. In particolare ci fu un momento in cui un medico specialista, un'assistente sociale e un'infermiera narrarono la storia di due cugini affetti da fibrosi cistica e destinati al trapianto. Solo per uno dei due la pratica risultò efficace. Nella narrazione, tuttavia, emerse come, almeno a parere dei professionisti, fossero state anche le fantasie e le attese genitoriali associate a quelle di alcuni specialisti, ad aver influenzato le condizioni cliniche dei due ragazzi. Si riportò:

ELISABETTA: In questo caso giocano un ruolo molto importante anche le attese dei familiari. Vi racconto la storia di due cuginetti, entrambi con fibrosi cistica, Paolo e Francesco. Erano molto vicini come età e anche come tipo di rapporto [...] Hanno fatto la diagnosi prima al più grande, Paolo, e poi al più piccolo, Francesco. Il piccolo era più bello, proprio un bel ragazzino; l'altro era uno che stava sempre bene, ma bruttino fisicamente o, più che altro, era uno che attraeva meno chiunque di noi. Era un pochino più scorbutico, più chiuso. Il confronto riguardava sempre il fatto che Francesco si curava a stava male, Paolo, che stava bene, non si curava [...] Alla fine Francesco, che è stato trapiantato ed è ancora vivo, è quello che stava peggio. Paolo è morto. In famiglia avevano da sempre la sensazione che fossero predestinati uno a vivere, l'altro a morire.

GIULIA: E' stata una scelta di ruoli.

ELISABETTA: E' stata una scelta da parte dei familiari. Per cui, già allora, dicevano sempre: "Se Paolo facesse le terapie di Francesco, sicuramente a quest'ora..." Nonostante questo, quando hanno trapiantato il piccolino, Paolo ha smesso completamente di curarsi e la situazione è ulteriormente peggiorata.

ROBERTO: Perché secondo te ha smesso?

ELISABETTA: Perché è passato il messaggio trasmesso da Francesco, ossia che l'unica vera cura fosse il trapianto. "Vedi che io mi sono sempre curato, ma finché non ho fatto il trapianto non sono stato bene?" E questo è vero. E' l'unica vera cura.

ILARIA: Allora perché non è stato preso a modello, cioè: "Francesco ce l'ha fatta, quindi c'è una possibilità anche per me?"

²³¹ Cfr. nota 201.

CRISTIANA T: Perché la possibilità della famiglia era già stata giocata. Paolo mi ripeteva sempre che, essendo il trapianto un intervento complicato, ed essendo già andata bene a uno in famiglia, era poco probabile per lui avere la stessa fortuna.

ILARIA: Questo rivela come le convinzioni che reciprocamente elaboriamo possano concretamente agire sulla progettazione del futuro: come arrivino a strutturare il nostro modo di agire e quindi le esperienze che facciamo nel mondo.

LUCA: Insomma, nessuno di noi abita il mondo, ma la propria visione del mondo; ovvero, come diceva Oscar Wilde, “non esiste una realtà vera ma tante quante se ne possono inventare” (Angolo delle Storie, 2011: 82-84).

Nel corso della discussione dell'Angolo, dunque, risultò palese come la realtà – anche quella clinica - fosse esito di un processo ermeneutico, piuttosto che di una serie di scoperte in grado di descrivere la “natura”. Erano le “visioni del mondo” a significare i vuoti, a fondare le pratiche, ad informare le reciproche rappresentazioni. Ciò non riguardava semplicemente le impressioni e le fantasie dei familiari dei pazienti o dei pazienti stessi, ma anche quelle degli operatori. I pareri ed i giudizi di questi ultimi, spesso diametralmente opposti gli uni agli altri (al di là della presunta oggettività) risultarono infatti salienti nella costruzione di un disagio “complesso” e delle pratiche ad esso inerenti. Emblematici a riguardo furono gli scambi in merito all'estetica di Mara, la protagonista della prima vicenda narrata:

ASS2: Una bambina che sarebbe stata di una bellezza tale! Da guardarla, tanto è bella. Ha dei lineamenti perfetti.

MED1: Hai visto com'è cambiata adesso?

ASS1: Adesso è bellina. Ma nel tempo, ovviamente, rischia di diventare... ha questa testa un po' deformata, gli occhi...

FIL: Scusate, ma se ha la testa deformata, come facciamo a dire che è “bellina”?

ASS1: Non è bruttina di viso. E' una bimba che è tenuta molto bene, molto curata. Ha questa testa deformata, però ha un viso carino.

MED1: Per te è bella?

ASS1: E' bella!

ASS2: Vedi? Anche lei dice che è bella! E' una bambina con bei lineamenti. Con un bel visino, una bella bambola! Il mese che l'hanno avuta a casa si notavano meno i segnali. Quando io l'avevo conosciuta, dopo il primo colloquio, la mamma mi aveva mandato delle foto via mail e ancora non si vedeva la deformazione del cranio, che adesso è piatto.

ASS1: E' che anche il brutto e il bello sono relativi; cioè, ti abitui alle cose. Mi rendo conto che noi che stiamo qui dentro troviamo davvero belle, accettabili, cose che all'esterno, se le provi a proporre, ti trattano come un marziano. E' perché vige una separatezza: il brutto ce lo teniamo qua e la gente non è abituata, mentre il bello è quello che tutti vivono là fuori. Io sono convinta che se il disabile, anche gravissimo, fosse condiviso sarebbe visto come "più normale" (Angolo delle Storie, 2010a: 85-86).

Da una parte simili considerazioni evidenziavano, ancora una volta, una perdita di neutralità e lo sfaldarsi di una presunta oggettività. Soprattutto però, se prima era emerso come il soggetto fosse dotato di un potere strutturante, qui appariva il suo essere plasmato dal contesto. I singoli punti di vista dei partecipanti, infatti, risultavano chiaramente condizionati dalle esperienze passate, dai saperi appresi e dai rapporti sociali, che ne informavano percezioni ed emozioni ("mi rendo conto che noi che stiamo qui dentro troviamo davvero belle, accettabili, cose che all'esterno, se le provi a proporre, ti trattano come un marziano"). Queste ultime, a loro volta, consentivano di considerare con ottica critica le abitudini in uso ("è perché vige una separatezza") ed, eventualmente, di ipotizzare nuove forme organizzative ("se il disabile [...] fosse condiviso sarebbe visto come 'più normale'").

Simile processo fu ancor più evidente nel momento in cui i diversi professionisti evocarono alcune esperienze passate ricordando altre abitudini di cura. In questo modo essi contestualizzarono nello spazio e nel tempo le attività contemporanee, dando forma ad un'ottica relativizzante. Sulla base delle loro memorie personali vennero ripercorse alcune trasformazioni occorse alle pratiche terapeutico-assistenziali, considerandole in relazione alle dinamiche valoriali, politiche ed economiche a loro inerenti.

Per quanto concerne l'istituzionalizzazione dei soggetti afflitti, ad esempio, l'assistente sociale con maggiore esperienza rammentò le prassi in uso durante la sua giovinezza, a cui si intrecciarono i ricordi di altri membri del gruppo:

ASS1: Fino a dieci, quindici anni fa c'erano solo due tipi di istituti di ricovero [...] era normale che il medico proponesse una cosa del genere [l'istituzionalizzazione].

Nella nostra città era una scelta consueta [...]

ASS1: In seguito alcuni cambiamenti culturali hanno prodotto un miglioramento delle condizioni di vita in istituto [...]

ASS2: Con il tempo divenne importante il benessere fisico delle persone [...] Ed era comunque molto rispetto alla pratica di totale non-accudimento di questi bambini nella generazione ancora precedente [...]

ASS1: Io metterei lo spartiacque dieci o quindici anni fa, con l'aumento esponenziale degli interventi su casi complessi e la domiciliazione (Angolo delle Storie, 2010a: 13-15).

Altro esempio è costituito dalle memorie relative al trattamento destinato ai soggetti "intersessuali" proposto in "Storie di ogni genere". Qui Roberto ricordò che

[...] la possibilità di intervenire è recente, risale ad alcuni decenni fa, agli anni Sessanta; prima venivano cresciuti così com'erano: di solito si tenevano nascosti, come misteri della natura (Angolo delle Storie, 2010b: 52).

La dimensione rievocativa favorì dunque l'ottica relativizzante, in grado di decentrare le abitudini acquisite e contemplare anche altre possibilità interpretativo-operative. Tale processo, favorito peraltro dal decentramento operato dallo scambio interdisciplinare (come si è detto, ogni partecipante recava diverse competenze, ma anche diversi background, ruoli e poteri), ambiva a reagire alla cristallizzazione prodotta dalle prassi ospedaliere, proponendo piuttosto prospettive multifocali. In questo senso l'esperienza dell'Angolo mirava anche ad un certo livello di operatività, per quanto non intesa nell'ottica clinico-sanitaria, ossia strettamente legata a norme di produttività, redditività e istituzionalizzazione. Più che fornire soluzioni immediate all'incertezza, le pratiche discorsive attivate nel gruppo tentavano di ricadere sugli orientamenti interpretativi di ciascun partecipante e, di conseguenza, sulle loro modalità di azione. Ri-componendo più e più volte le medesime storie attraverso sguardi e prospettive molteplici, le affezioni non venivano ricondotte alla sola dimensione somatica. Piuttosto, esse si "complessificavano", offrendo una pluralità di soluzioni potenzialmente percorribili, da mettere di volta in volta in gioco nella singola relazione clinica. In questo modo, la produzione di rappresentazioni e pratiche abbandonava l'ideale di una conoscenza lineare, cumulativa e universale per implicare piuttosto una "realtà" costruita da chi vi par-

tecipa attraverso la selezione di possibili relazioni tra variabili ad esclusione di altre, come previsto da una "logica della complessità" (De Angelis, 1996).

Una simile accezione del concetto di "complessità", almeno a livello teorico, venne sempre più maneggiata e condivisa all'interno dell'Angolo. Non fu un caso se a questo tema fu destinata una specifica sessione del 14° Convegno su Patologia Immune e Malattie Orfane 2011²³². In questo contesto, in particolare, si tentò di introdurre un nuovo ambito discorsivo ove situare le esperienze di disagio non facilmente riconducibili a rappresentazioni già standardizzate o standardizzabili. Si andarono evidenziando le molteplici dinamiche da cui erano informate le pratiche di cura, ma anche le concezioni probabilistiche e incerte del reale. Il disagio fu così rappresentato pubblicamente come una condizione opaca, intersoggettivamente costruita, dove gli stessi bisogni degli utenti non erano rigidamente predeterminati, bensì plasmati nel corso delle interazioni con il contesto di riferimento e, in particolare, con i professionisti della cura. Questi ultimi, a loro volta, non risultavano più esperti distaccati impegnati a fornire risposte neutrali, ma piuttosto soggetti creativamente coinvolti in un processo performativo in cui si attivavano continue azioni e retroazioni.

In questo modo proprio la "rarietà", associata alla difficoltà di una standardizzazione, aveva introdotto una nuova prospettiva epistemologica, per cui nuovi saperi avrebbero potuto partecipare alle prassi di cura e una diversa razionalità sarebbe giunta a riconoscere "i limiti della logica, del determinismo, del meccanicismo" (Morin, 2001: 22). Tale razionalità, come aggiunge Morin, "sa che la mente umana non potrebbe essere onnisciente, che la realtà comporta mistero. Negozia con l'irrazionalizzato, con l'oscuro, con l'irrazionalizzabile. Non solo è critica, ma è autocritica. Si riconosce la vera razionalità della capacità di riconoscere le sue insufficienze" (*ibidem*).

²³² La sessione, alla quale io stessa partecipai in qualità di relatrice, fu organizzata dal Dr. Lala. Tra gli interventi presentati vi furono tra l'altro relazioni su: "La malattia come sistema complesso: normale, patologico e concetto di causa" (P.Vineis); "Applicazione statistica della complessità delle malattie rare" (U.Giani); "Appropriatezza delle cure e gestione del rischio: l'ospedale come sistema complesso" (M.Rapellino).

6.3 Verso una pluralizzazione del sapere: quale ruolo all'antropologia medica?

Tra i saperi della cura approdati all'interno della nuova prospettiva della complessità, l'antropologia medica venne interpellata in diverse occasioni ed in molti modi. Non solo l'attenzione posta dall'antropologia alle pratiche finzionali e poietiche di costruzione della realtà, ma anche l'ottica medico-critica e relativizzante si rivelavano potenzialmente utili nella gestione delle malattie rare concepite nella logica di complessità. Per questi motivi, venni coinvolta sia in ricerche atte ad esaminare il funzionamento di processi organizzativi in ambito ospedaliero²³³, sia in studi sulle dinamiche socio-culturali presenti nell'incontro tra medici, pazienti e familiari di questi ultimi²³⁴. Partecipai inoltre a varie iniziative sui possibili approcci narrativi alla cura²³⁵ e presi parte ad alcune interazioni con singoli pazienti, in genere migranti, ritenuti "problematici" dagli operatori.

Nel corso di queste pratiche, aspiravo ad illustrare le dinamiche politico-sociali che intervenivano nei processi clinici e sanitari informando la relazione medico-paziente, le prassi di cura e le modalità di incorporazione del disagio da parte dei soggetti afflitti. Così facendo, intendevo anche evidenziare le complesse dinamiche di sapere/potere che strutturavano i verbali pubblici e segreti e che definivano le possibilità di espressione delle varie forme di sofferenza sociale. Nella mia ottica, dunque, il lavoro antropologico avrebbe dovuto rivelarsi uno strumento performativo oltre ad assumere un ruolo teorico-riflessivo. Contribuendo a "decriptare" dinamiche culturali, sociali e politico-economiche che intervenivano nelle attività cliniche, speravo di stimolare una maggiore creatività interpretativa. Quest'ultima avrebbe favorito la produzione di rappresentazioni del disagio mag-

²³³ Un esempio fu costituito dalla mia partecipazione alla ricerca intra-aziendale "Costruzione di un modello organizzativo per la Transitional Care di pazienti pediatrici affetti da malattia rara". In questo lavoro esaminammo le dinamiche sociali e le rappresentazioni culturali che conducevano, o meno, i soggetti con malattia rara e complessa a passare dai servizi di medicina pediatrica a quelli di medicina degli adulti (vedi anche note 22 e 202).

²³⁴ Si vedano in proposito le note 22 e 202, ed in particolare i riferimenti al progetto denominato "Studio di rappresentazioni e pratiche in merito a 'salute' e 'malattia' in vista di una partecipazione del paziente pediatrico nelle scelte di cura. Un progetto pilota interdisciplinare condotto insieme a bambini affetti da malattia cronica". Un secondo progetto, denominato "Analisi delle reti sociali di pazienti pediatrici affetti da malattie rare e complesse", è invece in fase di avvio.

²³⁵ Tra questi, presi parte a vari convegni e a progetti di ricerca su narrazione e medicina. Più recentemente, fui coinvolta nella Consensus Conference "Linee di indirizzo per l'utilizzo della medicina narrativa in ambito clinico-assistenziale, per le malattie rare e cronico-degenerative" organizzata dall'Istituto Superiore di Sanità.

giormente condivise tra i diversi protagonisti, avrebbe indotto a considerare proposte terapeutiche generalmente escluse e avrebbe permesso di ridefinire, almeno in parte, le dinamiche di sapere/potere in corso. Il mio lavoro, in questo modo, avrebbe potuto contribuire a quel processo di complessificazione precedentemente illustrato. Purtroppo, però, io non riuscii a raggiungere gli obiettivi che mi ero riproposta.

Di fatto, furono gli studi di impostazione teorica a conseguire un maggior interesse e a fornire una visibilità – benché assai ridotta – al ruolo antropologico nei contesti di cura. La dimensione performativa del lavoro, invece, ebbe ricadute pressoché nulle, limitate esclusivamente all'interesse di singoli operatori già curiosi in materia.

Ad ogni modo, anche per quanto concerne le ricerche teoriche, esse assunsero comunque un rilievo marginale all'interno delle diverse attività aziendali. Le pratiche ospedaliere, come già detto fortemente pragmatiche e orientate ad un'operatività immediata, relegavano ad un ambito marginale gli studi di stampo diverso da quello medico-sanitario. Ciò era amplificato dalla percezione della profonda crisi economica, che ricadeva sulle aziende sanitarie bloccando finanziamenti regionali, imponendo restrizioni alle spese, impedendo nuove assunzioni di personale medico e paramedico e, più in generale, diffondendo la rappresentazione di un'estrema precarietà, tale per cui le scienze sociali in ambito sanitario erano percepite come un lusso che non ci si poteva concedere.

Peraltro, pur evidenziando come una buona attività di ricerca avrebbe favorito l'introduzione di un'etica relazionale²³⁶, in grado di migliorare il rapporto medico-paziente, rendere più efficaci i processi di cura, ed eventualmente di ridurre i dissidi legali attraverso la limitazione di pratiche terapeutiche non condivise, ciò non appariva sufficientemente comprovato. Il dispendio di risorse destinate alle scienze sociali non risultava quindi giustificato, tanto più che richiedeva la presenza di figure poco consuete all'intero di prassi solitamente blindate. Inoltre, anche fosse stata dimostrata con certezza l'efficacia normativo-burocratica dei progetti portati avanti, i continui avvicendamenti dirigenziali rendevano difficoltoso proporre iniziative dagli esiti a medio-lungo termine. Anche nei pochi casi in cui iniziative di questo genere presero avvio (ne è un esempio il lavoro sulla Transitional Care, note 22, 202, 233), le modalità di conduzione del progetto vennero

²³⁶ Cfr. nota 132.

più volte riviste in occasione delle continue trasformazioni amministrative, modificando, rallentando e infine disgregando lo svolgersi del lavoro. Gli interventi a medio-lungo termine, poi, erano invisibili ancor di più alla dirigenza regionale, i cui protagonisti si susseguivano rapidamente rimodellando continuamente pianificazioni e bilanci, nell'intento di poter dimostrare l'efficacia della loro gestione, concepita soprattutto in termini economico-quantitativi. La logica volta principalmente a conseguire in tempi brevi notevoli risparmi di risorse aveva dunque profonde ricadute sulla concezione di "operatività" adottata in ambito socio-assistenziale, sui processi di complessificazione resi possibili e sulle pratiche impiegate nei contesti di cura. Dunque, se anche le "malattie rare" avevano aperto le porte ad una certa logica della complessità, le forze politico-strutturali premevano invece per un elevato livello di semplificazione, che accentuasse ancor di più la standardizzazione dei processi di cura. Questa seconda logica, naturalmente, portava ad un'immediata espulsione dai contesti sanitari delle concezioni costruzioniste, che avrebbero richiesto formazione *ad hoc*, collaborazioni con specialisti diversi dai professionisti medici e paramedici e soprattutto una certa apertura dei protocolli in uso.

A tutto ciò, si aggiungeva anche la difficoltà di diffondere in ambito ospedaliero le ricerche condotte dagli studiosi di scienze sociali, che rendeva estremamente difficoltoso permettere a tali pratiche di spostarsi verso risvolti maggiormente applicativi. Questo portava a confermare la percezione, già diffusa tra gli operatori, secondo cui gli studi antropologici avevano una limitata ricaduta pratica in ambito ospedaliero. L'inefficacia, che ai miei occhi era dunque l'esito di specifiche dinamiche politico-economiche e socio-culturali in grado di limitare i progetti in corso, veniva invece associata alle caratteristiche intrinseche di questo sapere.

In assenza di risorse disponibili e di un interesse dall'alto, le pratiche socio-culturali già codificate da tempo furono infine quelle in grado di affermarsi con più forza. Queste, peraltro, non richiedevano una revisione dei rapporti di sapere/potere pre-esistenti, permettendo di convogliare le poche risorse verso le figure professionali già riconosciute. A ciò si aggiunga che, in genere, le attese degli stessi pazienti riguardavano interventi specificamente medici e, come avevo avuto modo di constatare più volte, i colloqui con gli altri professionisti erano accolti per lo più con una sorta di cauta accettazione, anziché come un servizio utile nella definizione degli interventi a loro destinati.

Anche l'associazionismo, sempre più chiamato a sovvenzionare servizi che i fondi pubblici non riuscivano più a sostenere, preferiva finanziare giovani medici, sofisticate apparecchiature tecnologiche o nuovi studi clinici, piuttosto che interventi di scienze socio-umanistiche, comunque concepite come accessorie in un'epoca ove necessità ben più "basilari" venivano meno. Ai miei occhi, infatti, in questo contesto sembrava condivisa una rappresentazione della realtà tale per cui le dimensioni d'interesse socio-umanistico risultavano in qualche modo entità "superorganiche"²³⁷ che, in quanto tali, si sovrapponevano ad un substrato biologico a cui si doveva necessariamente dare priorità.

Così, nonostante l'interesse iniziale suscitato da un certo approccio alla complessità, le attività proposte da altri saperi (tra cui l'antropologia medica, ma anche la bioetica, la sociologia, la filosofia) andarono riducendosi continuamente, sino ad una scomparsa quasi totale. I progetti emersi a seguito dell'esperienza dell'Angolo delle Storie, che avevano aspirato all'immissione di équipe multidisciplinari all'interno della struttura ospedaliera, andarono declinando. Mano a mano che i sovvenzionamenti per tali interventi si riducevano, le diverse figure professionali venivano progressivamente eliminate dalle bozze progettuali. In modo simile, anche le singole collaborazioni attivate con l'uno o con l'altro studioso andavano estinguendosi, attraverso una mancata riattivazione dei contratti e delle borse di studio ad essi destinate.

Assistetti così ad una continua riduzione di quell'apertura che in un primo momento si era generata sul campo, facendone io stessa esperienza diretta. Negli ultimi anni ebbi infatti una notevole difficoltà ad ottenere nuove borse di studio e contemporaneamente vidi una concreta limitazione dei miei ambiti d'intervento. Se le attività di ricerca furono in parte mantenute, la mia partecipazione, in quanto antropologa, alle discussioni d'équipe relative a singoli incontri clinici vennero decisamente meno. Ciò era anche motivato, probabilmente, da una certa delusione

²³⁷ In antropologia, il concetto di cultura come entità "superorganica" fu proposto dal saggio di Kroeber del 1917. In questo testo l'autore sostenne che le qualità ed i processi sociali, separati e distinti dalle qualità e dai processi organici, si sovrapponevano a questi ultimi (Kroeber, 1917). Tale approccio fu in seguito messo in discussione dall'interpretativismo di Geertz, basato sull'idea di un'incompletezza biologica dell'essere umano, che mostrava come quest'ultimo fosse un essere "biologicamente incompleto" e necessitasse della dimensione socio-culturale per colmare il vuoto sostanziale recato dalle informazioni corporee (Geertz, 1998). Anziché sovrapporsi all'organico, dunque, la cultura si intreccerebbe ad esso, contribuendo a dargli forma. Questa seconda accezione del concetto di cultura, ad ogni modo, non è generalmente condivisa dal senso comune, per cui i processi socio-culturali sono concepiti principalmente come sovrapposti alla dimensione organica.

degli specialisti rispetto ai miei precedenti apporti. In queste occasioni, infatti, il personale medico-sanitario si era probabilmente aspettato un contributo diretto ad una precisa decisione terapeutica, piuttosto che un intervento atto a fornire metodologie e strumenti analitico-concettuali di cui essi si sarebbero potuti avvalere. Avevo dunque la sensazione che i miei sforzi di introdurre interpretazioni alternative a cui ricorrere nei processi di co-costruzione clinica fossero stati intesi come digressioni interessanti, ma di interesse precipuamente conoscitivo. Soprattutto in caso di utenti migranti, si era desiderato che io ne spiegassi i comportamenti sulla base dell'appartenenza culturale (se non "etnica"), aspettativa che io ovviamente disattesi suscitando, probabilmente, l'insoddisfazione di molti operatori. Quando pure illustrai rappresentazioni culturali altre in associazione a taluni stati di disagio, impiegandomi per illustrarne la densità descrittiva, queste vennero in seguito rievocate a dimostrazione di una sostanziale ignoranza degli utenti, che avrebbe ulteriormente giustificato la necessità di insistere sugli aspetti tecnico-specialistici dell'intervento biomedico.

Emblematiche a riguardo furono alcune riunioni con l'équipe curante di una ragazza adolescente proveniente da un altro Paese e affetta da una malattia cronica, complessa e spesso dagli esiti mortali. La ragazza, a mio parere, aveva elaborato una rappresentazione estremamente articolata del suo stato di disagio, associandovi interpretazioni religiose, considerazioni sul malocchio e complesse relazioni con il contesto scolastico, familiare e di provenienza. Prima delle riunioni in équipe, io avevo svolto alcuni colloqui con lei, un'intervista a suo padre, e diversi incontri con i professionisti che l'avevano avuta in carico (medici, psicologi, fisioterapisti). Durante le riunioni tentai poi di illustrare ai professionisti socio-sanitari la complessità interpretativa elaborata dalla ragazza, che avrebbe anche spiegato alcune reticenze manifestate nei loro confronti e le resistenze a condurre le cure. Mi soffermai ampiamente sul ruolo che il malocchio, la contaminazione e le molte metafore religiose da lei proposte potevano aver assunto nel riferire una situazione di isolamento e di difficile integrazione nel contesto sociale, in particolare quello scolastico. Tuttavia molti membri dell'équipe di cura, già sospettosi rispetto all'utilità di un antropologo in ospedale, non attribuirono rilevanza a quanto descrissi. Anzi, le mie spiegazioni contribuirono solamente a radicare la percezione di una sostanziale ingenuità della ragazza e, in generale, della famiglia, che

"ancora credeva nel malocchio". Questa dinamica suscitò in me un profondo turbamento, spingendomi a tentare di esaminarne le cause.

Senz'altro la mia personale inesperienza, a cui si era aggiunta una buona dose di timidezza acuita dalle resistenze della maggior parte del personale, avevano reso poco efficaci le mie relazioni sulla situazione. Nello stesso tempo, però, tali difficoltà derivavano dalle epistemologie profondamente distanti di cui eravamo portatori. Gli operatori, infatti, mi sembravano ricercare strumenti che avrebbe consentito al "duro fatto di realtà" di imporsi agli occhi dei loro interlocutori, convincendoli della necessità di determinati interventi al di là delle "credenze" culturali. Probabilmente, secondo loro, le mie descrizioni avrebbero dovuto illustrare tali "credenze", fornendo gli strumenti per aggirarle e ottenere dagli utenti la risposta desiderata. In questo senso le rappresentazioni culturali altre, che io davo per scontato affiancarsi a quelle biomediche, non emergevano agli occhi degli specialisti come dimensioni strutturanti l'esperienza incorporata, esse stesse tali da dare forma alla realtà. Piuttosto che essere considerate chiavi d'accesso alle pratiche di cui il corpo era un protagonista "pieno di mente" (Scheper-Hughes, Lock, 1987), esse andavano invece comprese e superate per poter intervenire efficacemente sul dato biologico.

Si aggiunga che, come già discusso, anche in quei casi in cui gli stessi specialisti attribuivano espressamente il disagio ad una mancata accettabilità sociale (ad esempio in situazioni di condrodistrofie congenite²³⁸, di deficit di ormone della crescita, o di forme di intersessualità, per cui le limitazioni esperite dai soggetti afflitti erano dovute alla loro "inadeguatezza" alle norme socialmente condivise), ciò spingeva, a maggior ragione, verso un deciso interventismo farmacologico o chirurgico. In queste situazioni, infatti, gli specialisti ritenevano adeguato agire iscrivendo sulla pelle sociale²³⁹ (Turner, 2012) dei loro pazienti le

²³⁸ Cfr. note 33 e 204.

²³⁹ Il concetto di "pelle sociale" venne discusso in un saggio di Terence Turner del 1980 (poi ristampato in anni recenti). Studiando le modalità mediante le quali i Kayapo ornavano i propri corpi (attraverso orecchini, dischi labiali, pitture corporee, acconciature specifiche), lo studioso aveva mostrato come il corpo fosse il terreno sul quale andavano concretamente iscrivendosi i valori di un gruppo sociale. Scriveva: "[...] alterare la forma umana in accordo con la nozione sociale di quotidianità o con abiti sacri, con la nozione di bellezza o solennità, di status o di una trasformazione di status, o in occasione della violazione e dell'inversione di tali nozioni, sembra essere stata un'occupazione di ogni società umana di cui siamo a conoscenza. Questo fatto oggettivamente universale è associato con un altro di una natura più soggettiva – che la superficie del corpo sembra venire trattata ovunque, non solo come il confine dell'individuo come entità biologica e psicologica ma anche come la frontiera del sé sociale. Questi aspetti riguardano i modi in cui la società socializza gli

norme che avrebbero consentito loro l'accesso ad una "vita intelligibile" (Butler, 2006: 27). Ancora una volta, dunque, alcune interpretazioni socio-antropologiche venivano cooptate per legittimare un deciso intervento biomedico, mentre le possibilità alternative (ad esempio azioni in ambito educativo, scolastico, socio-culturale) erano generalmente rifiutate. Si riteneva infatti che gli stessi utenti non avrebbero accettato l'ipotesi di un non-intervento biomedico, motivo per cui i professionisti sostenevano di non poter proporre loro tale soluzione. Ciò riguardò, ad esempio, la possibilità di non intervenire chirurgicamente nei casi di neonati ritenuti affetti da intersessualità: un'opzione che a parere dei medici non sarebbe stata accettabile per i genitori dei bambini.

Ripercorrendo le dinamiche qui descritte mi resi conto, infine, di essere io stessa "presa" in quel processo più volte discusso riferendosi alle considerazioni di Taussig (2006). Infatti le forme di "umanizzazione" della biomedicina, di cui anche la mia esperienza era un'espressione, riuscivano ad ampliare il margine di azione di questo sapere. La biomedicina, cioè, andava inglobando al suo interno discipline altre che ne aumentavano la legittimità d'intervento, ma che solo raramente attivavano una ristrutturazione critico-creativa delle pratiche in uso.

Ciò emerse con molta chiarezza anche nel corso di alcune iniziative di "medicina narrativa", esplicitamente volte a favorire l'efficacia dell'"Evidence Based Medicine" (EBM). Tali iniziative si rifecero spesso alle teorie di Rita Charon,

individui, cioè li integra nelle società a cui essi appartengono, non solo da bambini, ma nel corso della loro esistenza. [...] La superficie del corpo [...] diventa il palcoscenico simbolico su cui viene praticato il dramma della socializzazione, e adornare il corpo [...] diventa il linguaggio attraverso cui questo viene espresso" (Turner, 2012: 486-487). Turner aggiunge inoltre che "[...] la superficie del corpo diviene, in ogni società umana, un confine di tipo particolarmente complesso, che nello stesso tempo separa domini che giacciono ad entrambi i lati di essa e raccoglie diversi livelli di significati sociali, individuali e intra-psichici. La pelle (e i capelli) sono il confine concreto tra il sé e l'altro, l'individuo e la società [...]. A un livello, la 'pelle sociale' modella il confine sociale tra l'attore individuale e gli altri attori; ma a un livello più profondo essa modella il diaframma interno, psichico tra le energie pre-sociali [...]. E ancora a un terzo livello, macro-sociale, le modificazioni convenzionali della pelle e dei capelli che comprendono la 'pelle sociale' definiscono non gli individui, ma le categorie o le classi di individui (per esempio i bambini, gli uomini anziani, le donne in età riproduttiva, etc). Il sistema di ornamento corporeo come un tutto (tutte le trasformazioni della 'pelle sociale' considerata come un insieme) definisce ogni classe in base alle sue relazioni con tutte le altre" (*ivi*: 503). Se dunque Turner aveva saputo illustrare come i corpi veicolassero tecniche e valori appresi in un dato contesto, egli aveva in seguito sottolineato anche come i singoli potessero opporsi a tali tecniche e a tali valori ("o in occasione della violazione e dell'inversione di tali nozioni"). Egli evidenziò infatti la dimensione creativa individuale, in grado di opporsi alle norme imposte dal gruppo. Attraverso il proprio corpo, quindi, il singolo individuo era in grado di accogliere o di mettere in discussione norme o valori, proponendone di alternativi.

ormai conosciutissime anche in ambito sanitario²⁴⁰. Presupponendo una rigida dicotomia tra l'EBM, ossia la medicina scientifica basata sulle prove, e la NBM (o "Narrative Based Medicine"), ossia la medicina narrativa, la Charon riferiva che

Diversamente dalla conoscenza scientifica o dalla conoscenza epidemiologica, che tenta di scoprire le cose del mondo naturale che sono universalmente vere o almeno appaiono vere a qualsiasi osservatore, la conoscenza narrativa consente ad un individuo di comprendere particolari eventi accaduti ad un altro individuo non come un esempio di qualcosa che è universalmente vero ma come una situazione singolare e significativa. La conoscenza non narrativa permette di illuminare l'universale trascendendo il particolare; la conoscenza narrativa, guardando da vicino agli esseri umani alle prese con le proprie condizioni di vita, tenta di illuminare gli universali della condizione umana rivelando il particolare.

La medicina può beneficiare del conoscere quello che studiosi di letteratura e psicologi ed antropologi e narratori hanno appreso da qualche tempo – cioè ciò che sono le narrazioni, come sono costruite, come trasmettono la loro conoscenza del mondo, che cosa accade quando le storie sono raccontate e ascoltate, come le narrazioni organizzano la vita, e come esse permettono a coloro che vivono la vita di riconoscere ciò che essa significa (Charon, 2006: 9).

Lungi dal mettere in discussione il realismo presupposto dalla biomedicina, dunque, l'approccio di Charon evidenziava una netta dicotomia tra un sapere "scientifico" e uno "narrativo". Anziché mostrare la costruzione socio-culturale della biomedicina - essa stessa strutturata a partire da specifiche visioni del mondo e da condizioni storico-politiche particolari, ed essa stessa ricca di metafore volte ad interpretare la realtà più che a descriverla oggettivamente - la Charon denunciava invece l'assenza di competenze narrative all'interno di questo sapere. L'intento dell'autrice era quindi fornire agli operatori sanitari uno strumento attraverso cui le rappresentazioni emergenti dalle narrazioni potessero aumentare il loro margine d'azione. Affermava a riguardo:

²⁴⁰ Un esempio ne è la Consensus Conference organizzata quest'anno dall'Istituto Superiore di Sanità ove, dopo un lungo lavoro di ricerca bibliografica, si dichiarò espressamente che "La Medicina Narrativa (NBM) si integra con l'*Evidence Based Medicine* (EBM) e, tenendo conto della pluralità delle prospettive, rende le decisioni clinico-assistenziali più complete, personalizzate, efficaci e appropriate" (CNMR, 2014).

[...] questa stessa competenza narrativa aumenta il potere di tutti i professionisti sanitari di acquisire padronanza, attraverso la riflessione, di ciò che significa essere un *caregiver* nelle loro vite e nelle vite delle loro famiglie. Essa permette loro di essere migliori insegnanti, migliori ricercatori, migliori colleghi nei confronti di tutti gli altri professionisti sanitari. Essa li equipaggia al fine di partecipare più efficacemente a importanti conversazioni pubbliche in merito alle scelte che la medicina impone su di noi, e dà a noi il privilegio di considerare queste scelte (*ivi*: 11-12).

Una simile integrazione della "medicina narrativa" con la "medicina scientifica", dunque, non spingerebbe verso un processo di co-costruzione dove i significati attribuiti a disagio e cura si elaborano insieme nel corso dell'incontro clinico. Piuttosto, essa agirebbe permettendo ai professionisti sanitari di accedere con maggior competenza ai vissuti dei propri interlocutori, così da agirvi più efficacemente. Per quanto a livello teorico il limite tra tali situazioni possa apparire sfumato, nella pratica constatavo sempre più spesso come ciò avesse luogo, neutralizzando le prospettive critiche attraverso forme di controllo. Queste ultime venivano attivate nel corso di una pratica sanitaria che tendeva così a conservare i propri meccanismi di funzionamento (fatte salve rare eccezioni).

Ciò, a mio avviso, costituiva il corrispettivo di quelle dinamiche attraverso cui le "malattie rare" avevano esteso il processo di medicalizzazione ampliando il territorio di intervento biomedico, creando nuovi apparati biopolitici e nuove modalità di *governance* (vedi Capitolo I e Capitolo II). Queste nuove conformazioni biopolitiche, infatti, riuscivano anche ad attirare a sé saperi altri ma ne limitavano le effettive possibilità di applicazione, così da collocarli sotto la propria giurisdizione e da rendere comunque difficoltoso introdurre politiche sanitarie ed approc-

ci al disagio ed alla cura di diverso genere²⁴¹. Con la mia esperienza sul campo, venni incorporando simili dinamiche in modo piuttosto evidente.

Dal momento che la mia attività, sempre più precaria, dipendeva direttamente da borse di studio presso l'azienda sanitaria, io vivevo in un parziale – e sempre temporaneo - inglobamento da parte della struttura ospedaliera, che arrivò a pormi alcuni problemi di posizionamento. Per quanto io risultassi, dinnanzi all'utenza, un membro dell'équipe a tutti gli effetti, nello stesso tempo faticavo ad integrarmi con quest'ultima e, fatto ancor più rilevante, ad integrare le mie prospettive con quelle dominanti. Se i pazienti, che mi riconoscevano come uno degli operatori, manifestavano quindi una serie di aspettative nei miei confronti, così come una serie di resistenze (che essi destinavano a molti professionisti), uguali reazioni registravo da parte di molti specialisti: dubbiosi, sospettosi, certamente scettici rispetto all'autorevolezza del sapere medico-antropologico. Indipendentemente dal turbamento che queste ambivalenze potevano suscitarmi, io tesi a interpretare simile tensione mai risolta tra dipendenza e integrazione, coinvolgimento e autonomia, controllo e apertura, come l'espressione dei meccanismi biopolitici sopra descritti. Era in questo modo, infatti, che l'apparato di *governance* nato con la categoria di malattie rare agiva affermando e tutelando se stesso. Mantenendosi flessibile e sempre potenzialmente aperto, esso si garantiva la possibilità di estendere la propria giurisdizione a nuovi ambiti d'intervento, convogliando nuove ri-

²⁴¹ L'epilogo dell'esperienza condotta dall'Angolo delle Storie, che si concluse definitivamente nel dicembre 2011, fornì ai miei occhi un evidente esempio di tali processi. Fu infatti l'ambiguo statuto del gruppo a segnare la fine. Alla ricerca di modalità di riconoscimento che pure non ne irregimentassero eccessivamente le pratiche, l'Angolo si risolse alla fine di rinunciare ad una simile aspirazione. Per quanto riguarda la trasposizione dell'esperienza in testi scritti (motivata dal desiderio di rendere pubblico ed eventualmente esportabile il laboratorio), essa aveva condotto a forme di codificazione dei discorsi che a loro volta avevano avuto un feed-back sulle modalità narrative impegnate nel gruppo. Nel momento in cui divenne chiaro che scrivere sarebbe stata una delle finalità, le pratiche discorsive persero la propria spontaneità e divennero ben presto eccessivamente formali, guidate da una necessità di coerenza che avrebbe facilitato il lavoro di scrittura e sarebbe stata accolta più facilmente da un'*audience* di professionisti socio-sanitari. In questo modo però la creatività si ridusse notevolmente, così come la possibile apertura discorsiva, e lo spirito del lavoro venne meno. Quando il gruppo divenne consapevole di simili limitazioni tentò di darsi nuovi obiettivi. Fu proposta la nascita di un "Nuovo Angolo delle Storie", ove la scrittura sarebbe stata esclusa a priori, gli interventi non sarebbero più stati registrati né trascritti, e gli obiettivi ricondotti alla sola narrazione condivisa. Tuttavia anche questa iniziativa esaurì velocemente i propri stimoli, di fronte all'impossibilità di un riconoscimento esterno. D'altra parte, come si è già detto più volte, l'opportunità di un'iscrizione nella struttura ospedaliera non venne presa in considerazione, perché era proprio la marginalità a conferire all'Angolo la possibilità di dare espressione a logiche e rappresentazioni altre. Catturati tra l'impossibilità di ottenere una qualche legittimazione e la certezza di non poter conservare le peculiarità dell'Angolo irregimentandone le pratiche, si scelse infine di chiudere il laboratorio, limitandosi a fare tesoro di quanto esperito sino ad allora.

sorse economiche, culturali e politiche. Contemporaneamente, però, i nuovi ambienti dovevano rientrare entro gli apparati posti in essere da specifici soggetti detentori del biopotere: le istituzioni, le aziende sanitarie pubbliche, le compagnie farmaceutiche. Rendere gli altri saperi strumenti satelliti di questi ultimi limitava il potenziale trasformativo recato dalle altre epistemologie, ma consentiva anche di avvantaggiarsene nel momento in cui queste avessero dovuto rivelarsi efficaci per ulteriori consolidamenti biopolitici. In questo modo la stessa complessità, strettamente corredata dall'apertura interdisciplinare, riusciva ad essere sapientemente trasformata in un ulteriore strumento biopolitico. A mio parere comprendere come, e se, l'antropologia medica potesse mobilitare a sua volta tale strumento all'interno di una simile arena politica avrebbe richiesto future ricerche, attraverso le quali ideare, proporre e sperimentare nuove strategie negoziali, nuove processi trasformativi e nuove pratiche performative.

CONCLUSIONI

La ricerca riportata nel presente lavoro ha ambito a esaminare, in un'ottica antropologica, i processi socio-culturali posti in essere dalla categoria delle “malattie rare”, recentemente introdotta in ambito biomedico. L'idea incentrare la mia indagine su tali fenomeni è scaturita da una serie di esperienze personali che mi introdussero, a vario titolo, in contesti sanitario-ospedalieri dedicati a questo tipo di patologie. Se in un primo momento la mia partecipazione a tali contesti mi sembrò determinata da una serie di circostanze casuali, in seguito mi resi conto che era invece informata da alcune dinamiche peculiari. Io stessa, cioè, ero stata “presa” all'interno di quei processi che la categoria delle malattie rare andava plasmando. Fu così che iniziai a considerare sia il mio accesso al Centro di malattie rare, sia il successivo finanziamento di una ricerca in “medicina narrativa”, sia poi il mio progressivo spostamento verso un contesto di studio interdisciplinare come effetti di dinamiche generatisi in relazione ad un nuovo dispositivo discorsivo. Tali dinamiche risultavano per lo più inesplorate dalle scienze sociali. Decisi dunque di procedere ad un'indagine etnografica, fortemente connotata da uno sguardo riflessivo e da un'osservazione della mia partecipazione sul campo, al fine di esaminare rappresentazioni e pratiche associate alle malattie rare.

D'introduzione relativamente recente, le malattie rare erano dotate di alcune caratteristiche peculiari che agivano sulle rappresentazioni e sulle pratiche biomediche in modo originale. A differenza di altre categorie nosologiche, le malattie rare definivano un insieme sfuggente, flessibile, per molti versi fuzzy²⁴².

²⁴² Vedi nota 65.

Di difficile concettualizzazione anche per chi operava nel settore, le malattie rare erano spesso considerate dagli stessi operatori un oggetto “paradossale”, a causa degli elementi contrastanti in loro radunati. Infatti, se prese singolarmente esse riguardano un numero di persone assai ridotto, nell'insieme aggregano un gruppo estremamente numeroso di soggetti. Sebbene vengano rappresentate come un insieme di patologie in costante aumento, pur tuttavia non risultano mai conteggiabili in modo definito. Peraltro, poiché i criteri in grado di individuarle variano in base a normative locali, nazionali o sovra-nazionali, tali patologie sono anche influenzate dalle caratteristiche socio-demografiche dei diversi contesti considerati.

Nonostante questa imprecisione di fondo o, meglio, proprio a causa di essa, le malattie rare intervennero in modo rilevante nella strutturazione di pratiche terapeutiche, geografie politiche ed economie morali originali. Le simboliche associate alla categoria in esame sono state in grado di mobilitare nuove logiche classificatorie, nuovi modelli esplicativi e nuovi strumenti epistemologici, ma anche di costituire nuovi apparati biopolitici e nuove forme di biocittadinanza. Di tali processi io feci esperienza diretta durante gli anni della mia ricerca, poiché queste stesse dinamiche percorsero e strutturarono il campo di forze in cui ero situata. Esse modellarono il contesto di riferimento, generando costantemente i percorsi e le traiettorie che mi si offrivano innanzi. Orientarono le mie opportunità di interazione con diversi interlocutori e le mie possibilità di posizionarmi sul campo, di volta in volta come impiegata, ricercatrice, antropologa, lavoratrice.

E' dunque in un'ottica duplice che ho indagato i processi socio-culturali sottesi alle malattie rare. Da una parte, ho voluto proporre un contributo allo studio di un argomento poco esplorato dalle scienze sociali, eppure in grado di modificare le condizioni di esistenza e di intelligibilità di un disagio, così come le arene biopolitiche ed i processi di soggettivazione di coloro che ne sono direttamente interessati. In secondo luogo, attraverso l'osservazione della mia partecipazione sul campo, ho esaminato le opportunità fornite ad un'antropologa medica da questo nuovo dispositivo discorsivo.

Poiché, come Kuhn asserisce, l'assimilazione di nuove invenzioni teoriche costituisce “un fatto intrinsecamente rivoluzionario [...] che non può realizzarsi da un giorno all'altro” (*ibidem*), la mia analisi ha preso avvio dallo studio della

provenienza²⁴³ delle malattie rare, per poi giungere ad una disamina etnografica di queste ultime.

Nel Capitolo I ho quindi ripercorso le dinamiche che videro emergere il concetto di “malattie rare”. Le radici di questa categoria affondano nelle trasformazioni che, nei primi anni del XX secolo, interessarono le economie politiche statunitensi inerenti alla produzione dei farmaci. Basandomi principalmente sugli studi di Huyard (2007; 2009a, 2012), ho quindi esplorato le dinamiche che videro il governo federale assumersi il ruolo di garante della sicurezza dei cittadini, attraverso una supervisione dei prodotti immessi sul mercato. L'introduzione di particolari criteri atti a normare, controllare e, così facendo, a standardizzare i medicinali, arrivò ben presto a strutturare una particolare “volontà di verità”. Quest'ultima non si limitava a definire i limiti del “reale” in relazione ai farmaci, ad irregimentarne la diffusione attraverso specifici dispositivi di sapere/potere, e a definirne le autorità deputate a valutarli ed approvarli. Di più, essa strutturava una serie di inclusioni e di conseguenti esclusioni. I prodotti medicinali che non potevano essere valutati ricorrendo agli strumenti prescritti (principalmente a motivo della loro scarsa redditività, a sua volta determinata dalla ridotta numerosità dei soggetti che ne avrebbero usufruito), rimasero ai margini dei nuovi processi di riconoscimento e legittimazione. Denominati “farmaci orfani” o “senzatetto”, questi iniziarono a mobilitare quei soggetti che, esclusi, rivendicavano la propria cittadinanza terapeutica: appunto, i “malati rari”.

Aggregati da obiettivi sociali e politici più che da specifiche condizioni patologiche, i “malati rari” andarono dunque plasmando discorsi atti a rappresentare l'esperienza di un'esclusione terapeutica. Le condizioni da cui essi erano afflitti, lungi dall'essere codificate o rappresentate in termini precipuamente scientifici, miravano piuttosto a rendere conto dei vissuti di ingiustizia, invisibilità e mancato ascolto esperiti in quel contesto. Di pertinenza socio-politica più che medico-epistemologica, le malattie rare ebbero allora una funzione aggregante. Esse furono in grado di radunare in un'unica federazione, la National Organization for Rare Disorders (NORD), coloro che erano stati ripudiati dall'accesso ai farmaci a causa dei nuovi processi di standardizzazione attivati (Huyard, 2007; 2009a; 2012).

²⁴³ Vedi nota 41.

Le pressioni esercitate da NORD sul governo federale riuscirono infine a far approvare l'Orphan Drug Act (ODA), una normativa in grado di dirigere molteplici incentivi ai “farmaci orfani”, garantendone l'immissione sul mercato. Tuttavia, proprio quando questo avvenne, le dinamiche di cui le “malattie rare” erano al contempo motore ed espressione andarono ulteriormente rimodellandosi.

Da una parte esse introdussero inevitabilmente nuovi equilibri di potere tra professionisti sanitari, compagnie farmaceutiche, pubbliche amministrazioni e società civile. Il mondo dell'associazionismo in particolare andò acquisendo sempre maggior rilevanza sullo scenario politico, interagendo direttamente con gli organi istituzionali, informativi e di ricerca.

Parallelamente, però, la stessa semantica delle malattie rare andò mutando, informata dalla necessità di rendere operative le norme attivate con l'approvazione dell'ODA. Le malattie rare, infatti, dovevano essere rese riconoscibili ricorrendo a criteri oggettivanti, che avrebbero consentito di includervi talune patologie ed escluderne altre. Non più strumento descrittivo atto a rappresentare un vissuto in termini esperienziali, esse assunsero caratteri facilmente quantificabili, in grado di trovare maggiore rispondenza all'interno delle bio-logiche istituite in ambito medico-sanitario e accademico.

Questo slittamento concettuale trovò un'ulteriore espressione nell'approvazione del Rare Diseases Act del 2002. Tale disposizione infatti, oltre a ricorrere a criteri statistici sempre più precisi, agì riplasmando le malattie rare nei termini di un campo di indagine scientifico, che avrebbe richiesto opportune azioni per colmare un vuoto conoscitivo, più che politico-normativo. Fu così che le malattie rare divennero anche uno strumento in grado di attrarre fondi e investimenti, di strutturare centri di ricerca e di cura, di organizzare organi e network accademici ad esse specificamente destinati.

E' quest'accezione del concetto che approdò in Europa, attraverso una serie di conferenze, iniziative ed eventi volti a promuovere nuove alleanze e nuove politiche della cura. A differenza di quanto era accaduto negli USA, qui furono gli esponenti di alcune compagnie farmaceutiche ad introdurre il discorso, interpellando direttamente le pubbliche amministrazioni, nonché gli esponenti scientifici ed accademici. Dalle azioni congiunte di questi gruppi (che solo in seconda battuta coinvolsero il mondo dell'associazionismo) venne strutturandosi un complesso apparato di *governance* gravitante intorno alle condizioni rare. Tale

apparato si radicava sulla necessità di “conoscere” le malattie rare ed i farmaci orfani, prima che di “ri-conoscerli” in quanto già esistenti ma esclusi dal sistema. Ciò, attivò precise rappresentazioni etiche ed epistemologiche a riguardo. Era la necessità morale di individuare gli afflitti e di ideare nuovi farmaci a giustificare le iniziative dedicate alle malattie rare: i finanziamenti a nuovi studi, la strutturazione di nuovi centri di ricerca, l'ideazione di nuove metodologie sperimentali.

Ovviamente tutto ciò implicò ancora una volta l'istituzione di uno specifico apparato biopolitico. In pochi anni a livello europeo furono: approvate una serie di disposizioni normative inerenti a malattie rare e farmaci orfani (“Risoluzione su medicinali orfani del 20 dicembre 1995”, 1995; “Programma d'Azione Comunitaria per le Malattie Rare”, 1999; “Regolamento Europeo No 141/2000 del Parlamento Europeo e del Consiglio del 16 dicembre 1999 concernente i medicinali orfani”, 2000); istituiti alcuni enti legati alle malattie rare a vario titolo (EURORDIS, 1997; Committee for Orphan Medicinal Products-COMP, 2000; European Clinical Research Infrastructures Network-ECRIN, 2004); attivate una serie di iniziative specificamente connesse alla produzione e alla diffusione di un sapere sulle malattie rare (Orphanet, 1998; First International Conference on Rare Disease and Orphan Drugs-ICORD, 2005).

Tutto ciò, evidentemente, ebbe profonde ricadute all'interno dei singoli Stati europei che parteciparono a questo processo, tra i quali l'Italia stessa. Anche qui l'amministrazione pubblica si allineò con quanto determinato a livello sovranazionale, situando le nuove biopolitiche all'interno delle logiche sanitario-assistenziali già presenti nel Paese. Strumenti determinanti in tale processo furono ad esempio: il Piano Sanitario Nazionale 1998-2000, che imponeva un importante intervento pubblico nell'ambito delle malattie rare; il Decreto Ministeriale 279/2001, che istituiva una Rete nazionale ad esse dedicata ed un Registro informatico per censire gli afflitti; l'istituzione del Centro Nazionale per le Malattie Rare (CNMR) presso l'Istituto Superiore di Sanità. Fu in questo modo che i discorsi elaborati a livello europeo vennero innestati all'interno del sistema sanitario pubblico italiano e che, nel contempo, quest'ultimo venne iscritto entro il nuovo apparato di *governance* sovra-nazionale ed internazionale dedicato alle malattie rare.

In un simile processo il ruolo dell'associazionismo appariva in Italia

piuttosto secondario. Ciò non era motivato solo dalla modalità con cui i discorsi su malattie rare e farmaci orfani avevano avuto accesso in Europa, ma anche dalla profonda frammentazione che caratterizzava il terzo settore in Italia. Costituito da una grande quantità di gruppi assai diversificati tra loro, con provenienze differenti ed obiettivi eterogenei (se non in competizione tra loro), esso vide aggiungersi nuove realtà associative specificamente destinate a singole malattie rare. Si innestò così un panorama estremamente variegato, che rendeva difficile programmare azioni congiunte da parte di questo settore. Vi furono d'altra parte diversi tentativi di rispondere a tale dispersione e fondare un'identità associativa unitaria, volta a radicare nella società civile il concetto di malattia rara. Generalmente, però, si trattò di processi caratterizzati da dinamiche *top-down*, quali ad esempio i censimenti e le riunioni organizzate presso il CNMR e l'istituzione della Consulta delle Associazioni delle Malattie Rare. D'altra parte anche queste iniziative, proprio come l'insieme delle azioni politico-economiche sopra descritte, non facevano che confermare la pervasività del fenomeno in atto.

Nell'introdurre il Capitolo II di questo lavoro, volli dunque esaminare quali rappresentazioni avessero agito rendendo possibile, in pochi decenni, una simile pervasività. Esplorando le dimensioni epistemologiche ed etiche associate alle malattie rare ed ai farmaci orfani, osservai come queste fossero intervenute rimodellando le pratiche di produzione del sapere e, contemporaneamente, le forme politico-amministrative ad esse deputate. In particolare, ripercorrendo alcune pubblicazioni medico-farmaceutiche ed economico-statistiche relative alla produzione dei farmaci orfani per malattie rare e ultrarare (Arno, Bonuck, Davis, 1995; Burls, Austin Moore, 2005; Dear, Lilitkarntakul, Webb, 2006; Gerss, Köpcke, 2010; Grieve, Chow, Curram, Dawe, Harnisch, Heniq, Hunq, Ivy, Kawut, Rahbar, Xiao, Wilkins, 2013; Gupta, Faughnan, Tomlinson, Bayoumi, 2011; Kriseleva, Pagava, Korinteli, Korinteli, Shonvadze, 2011; Lilford, Thornton, Braunholtz, 1995; McCabe, Claxton, Tsuchiya, 2005; Meekings, Williams, Arrowsmith, 2012; Stolk, Willemen, Lufkens, 2006; Tan, Dear, Bruzzi, Machin, 2003; Wästfelt, Fadeel, Henter, 2006) ho potuto constatare un certo ampliamento dell'ambito d'azione del sapere biomedico. Tale estensione fu resa possibile dalla revisione di alcune pratiche di ricerca che avrebbero altrimenti escluso la possibilità di comprendere le “eccezioni” all'interno di questo campo di studio. In particolare, l'adozione di una logica fuzzy e di un approccio bayesiano, insieme

all'ideazione di protocolli di studio multicentrici che coinvolgevano gruppi di ricerca anche molto distanti tra loro, risolvevano l'inapplicabilità dei tradizionali trial clinici alle malattie rare. Tutto ciò permetteva di ricomprendere entro i confini della biomedicina ciò che fino a quel momento ne aveva costituito un'esteriorità.

Una simile ridefinizione di confini apparve poi ancor più evidente esaminando il modo con cui, in letteratura, veniva declinato e discusso il rapporto tra “malattie rare” e “malattie comuni”. Non solo la contiguità tra i due concetti arrivò talvolta a sovrapporsi parzialmente, individuando sottoinsiemi ove le scoperte inerenti alle malattie rare avrebbero interessato anche le malattie comuni. Di più, alcune trattazioni arrivavano a rendere pressoché indistinguibili le delimitazioni tra i due insiemi, poiché in futuro ogni “malattia comune” sarebbe stata potenzialmente ridefinibile nei termini di una molteplicità di malattie rare. Ciò permise l'affermarsi di orientamenti etici legittimanti iniziative politico-economiche anche molto costose. Dedicarsi ai soggetti “rari”, a questo punto, non riguardava più una semplice “minoranza” ma coinvolgeva, almeno in potenza, l'intera popolazione.

Mi resi quindi conto che simili processi avevano contribuito a modellare le “malattie rare” nei termini di una vera e propria emergenza dai termini “non negoziabili” (Malighetti, 2005: 22). Minacciose poiché poco conosciute, ma nello stesso tempo perché gravitanti come una spada di Damocle su ogni singolo soggetto afflitto (e forse anche su alcuni soggetti sani), esse chiamavano all'azione umanitaria, orientando flussi di risorse verso un deciso processo di medicalizzazione. La prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare erano infatti divenuti obiettivi rilevanti nella programmazione sanitaria nazionale, regionale e locale. Esse spingevano all'istituzione di nuovi strumenti di controllo e coordinamento, così come di nuove modalità di “specificazione degli individui” (Foucault, 2006: 42) attraverso cui le esperienze di sofferenza potessero essere riconosciute, descritte e gestite (spesso coinvolgendo anche individui “sani”, quali ad esempio i familiari dei malati chiamati a sottoporsi gratuitamente ad indagini genetiche e diagnostiche).

E' pur vero, però, che da parte mia sarebbe risultato riduttivo considerare le “malattie rare” uno strumento biopolitico nelle mani delle sole istituzioni, che tramite di esse avrebbero mirato a controllare la popolazione mediante un deciso

processo di medicalizzazione.

Ricordando quanto asserito da Rose (2008) rispetto al concetto di “forme di vita emergenti”, ho dunque ampliato l'accezione di “emergenza” relativa alle malattie rare. Recuperando la definizione proposta dallo studioso, ho considerato rappresentazioni e pratiche associate a tali condizioni come fenomeni socio-culturali caratterizzati da un'imprevedibilità di fondo, derivante dall'intersezione tra percorsi plurali, variegati e spesso contraddittori a cui diversi soggetti prendono parte a vario titolo.

La Seconda Parte di questo lavoro si è dunque incentrata su un'analisi più accurata delle pratiche situate inerenti alle malattie rare. Con essa ho evidenziato le modalità mediante cui il nuovo apparato emergente agiva e veniva agito per potenziare o limitare forme di *agency* individuale, processi di soggettivazione e biocittadinanza, nuove epistemologie e nuovi saperi/poteri della cura.

Il mio campo etnografico si è andato modellando lungo la Rete Piemontese delle Malattie Rare, all'interno della quale io mi sono spostata – e sono stata spostata – in due diversi contesti, assumendovi plurimi posizionamenti.

Come ho illustrato, il primo luogo nel quale mi trovai collocata fu il CMID, Coordinamento della Rete e contemporaneamente Centro di studi e ricerche di pertinenza accademica, nonché servizio sanitario-assistenziale afferente ad un grande presidio ospedaliero della città di Torino.

Il secondo sito dove svolsi la ricerca fu l'Ospedale Infantile Regina Margherita, il principale policlinico pediatrico regionale che, nello stesso tempo, costituisce uno dei presidi della Rete stessa.

All'interno dei due Centri non mi limitai a condurre la mia ricerca in qualità di antropologa, ma rivestii di volta in volta anche i ruoli di segretaria, impiegata amministrativa, borsista e ricercatrice coinvolta in alcuni progetti di ricerca regionali e aziendali. Furono questi posizionamenti a muovermi all'interno del campo, contribuendo a dar forma a quest'ultimo. Esso si è dunque strutturato come un vero e proprio “campo morfogenetico” (Ingold, 2004), il cui processo di plasmazione è risultato un oggetto cruciale della mia ricerca. Dare spazio alla mia presenza incorporata, alle percezioni ed alle sensazioni che provai è quindi risultato uno strumento in grado di dirigere il mio sguardo verso una serie di problematiche cruciali.

In particolare, soffermarmi sulla profonda confusione che esperii durante i

miei primi periodi al CMID, dove esercitavo il ruolo di segretaria, si rivelò ben presto un indicatore importante dell'indeterminatezza sottesa alle malattie rare.

Come ho illustrato nel Capitolo III i miei sforzi per apprendere, attraverso studi o codici formali, la netta distinzione tra “malattie rare” e “malattie comuni”, così come tra le differenti tipologie di “malattie rare” risultarono per lo più vani. Ciò, però, rese conto della *fuzziness* caratterizzante le condizioni rare. Compresi infatti che erano prassi locali, situate e contestuali a ridefinire continuamente i confini categoriali. Le interpretazioni e le tassonomie rilevanti si creavano di volta in volta intrecciando alle definizioni istituzionali i servizi offerti sul campo, le competenze qui presenti, gli interessi di ricerca prevalenti.

In modo simile le mie difficoltà nel gestire tale plasticità, anche solo a livello organizzativo, mostrarono quanto fosse problematico iscrivere queste stesse categorie all'interno di un contesto ove si era abituati a più rigide forme classificatorie. Le prassi assistenziali associate alle malattie rare, dunque, illustravano anche la frizione esistente tra le nuove modalità di rappresentazione del disagio e forme più tradizionali di compartimentazione del sapere biomedico.

Il CMID, con le sue molteplici afferenze, con la sua forte spinta multispecialistica, con il coinvolgimento in ambito istituzionale, universitario ed assistenziale apparve ai miei occhi come una struttura socio-culturale atta a gestire la frizione suddetta. Posto a custodia del “disordine” generato dalle nuove categorie, esso agiva controllando questo stesso disordine ma anche riorganizzandolo, cosicché ne scaturissero specifici modelli concettuali, prassi di cura ed equilibri biopolitici.

In questo senso ho re-interpretato la categoria delle “malattie rare” nei termini di un “pangolino” (Douglas, 1996) biomedico: esse costituivano l'espressione di un disordine potenzialmente minaccioso per il sistema simbolico e biopolitico esistente, ma anche fortemente stimolante proprio in virtù del potere creativo che il disordine reca con sé.

Fu alla luce di tali considerazioni che rilessi le numerose pratiche a cui, più o meno direttamente, assistevo ogni giorno sul campo: non solo la conduzione degli studi clinici e la stesura delle pubblicazioni scientifiche, ma anche le nuove tassonomie esposte durante gli eventi congressuali, la messa a punto dei percorsi diagnostico-terapeutico-assistenziali dedicati ai malati rari, le pratiche di inserimento degli utenti nel Registro informatico e soprattutto la loro iscrizione

all'interno dei diversi servizi offerti dal Centro.

Ognuna di queste prassi, se intesa da un punto di vista antropologico, riportava alla luce la contrapposizione tra ordine e disordine, controllo e apertura, sorveglianza e *agency*, esercizio del biopotere sul singolo e forme di biosocialità e biocittadinanza strategiche per quest'ultimo.

All'indagine etnografica relativa a come tali contrapposizioni venissero mobiliate, ho quindi dedicato la maggior parte del lavoro di ricerca, costituita dagli ultimi tre capitoli di questo scritto.

Nei Capitoli IV e V ho esaminato le rappresentazioni e le pratiche, eterogenee e spesso contrastanti, performate da operatori e utenti. Nell'ultimo Capitolo mi sono soffermata sulle esperienze che io stessa ho vissuto in qualità di antropologa. Ho così esplorato sia come la contrapposizione tra apertura ed irreggimentazione fosse agita da medici e pazienti, sia come essa venisse mobilitata attraendo e respingendo diversi saperi della cura ed epistemologie alternative.

Il Capitolo IV si è basato sulle mie osservazioni etnografiche, poi integrate con le trascrizioni di alcune interviste condotte agli operatori del CMID durante un parallelo progetto di ricerca. Questo materiale mi ha portato ad esaminare, dapprima, come le condizioni da me indagate fossero interpretate da medici ed infermieri. In secondo luogo, come tali interpretazioni venissero giocate strategicamente sul campo.

Ciò che mi colpì nell'analisi fu che, a differenza di quanto mi ero attesa, i professionisti non attingevano semplicemente alle definizioni normative o epidemiologiche per definire le malattie rare. Più spesso essi elaboravano le proprie rappresentazioni a partire da dinamiche relazionali esperite nelle interazioni con gli utenti.

Nel caso delle infermiere, in particolare, le definizioni formali non trovavano praticamente alcuna rispondenza. Generalmente nei loro racconti la stessa nozione di "malattia rara" tendeva a sfumare per lasciare spazio, piuttosto, alla narrazione di alcune esperienze di afflizione vissute dai loro assistiti, sempre eterogenee ma accomunate dalle necessità di cure continue, durature e dagli esiti imprevedibili. In particolare, secondo un'infermiera, simili esperienze richiedevano agli operatori la disponibilità ad un'etica relazionale (Gadow, 2006) e a precise forme somatiche di attenzione (Csordas, 1993), che avrebbero

garantito una significativa comprensione del disagio, al di là di ogni definizione formale.

A stupirmi ancor di più, però, fu il fatto che anche i medici non si limitassero a descrivere le “malattie rare” ricorrendo alle caratterizzazioni ufficiali. Piuttosto, alla luce delle pratiche di cui erano protagonisti, essi dettagliavano il concetto attraverso una notevole pluralità interpretativa che confermava, ancora una volta, la poliedricità della categoria in esame.

Nel tentativo di fornire una “descrizione densa” (Geertz, 1998) di quanto emerso dalle loro narrazioni, rilessi dunque le trascrizioni delle interviste individuandovi tre diverse semantiche. La prima associava effettivamente le malattie rare alle loro caratterizzazioni epidemiologiche. La seconda ricorreva alle elencazioni normative. L'ultima, più complessa ma prevalente, le rappresentava invece ricorrendo alle esperienze connotanti il vissuto degli afflitti.

Se dal punto di vista epidemiologico le malattie rare risultavano essere disagi poco frequenti nella popolazione, e se dal punto di vista normativo esse constavano nelle patologie elencate nei documenti istituzionali, la prospettiva esperienziale le ritraeva invece come disagi scarsamente conosciuti, generalmente cronici e inguaribili, in grado di condurre ad una percezione di profondo spaesamento. Queste stesse dimensioni, d'altra parte, potevano essere declinate in modo variegato, delineando a loro volta esperienze estremamente diversificate e, talvolta, ulteriormente sfumate.

Ad esempio, nelle interviste, l'assenza conoscitiva venne intesa sia come una generica ignoranza rispetto alle condizioni di sofferenza poco diffuse, sia in termini squisitamente biomedico-sanitari, sia poi come un'esperienza interiore in grado di esacerbare una profonda destabilizzazione nell'afflitto.

Inoltre tale vuoto, nelle sue varie forme, veniva correlato al concetto di spaesamento, che molti operatori associavano alle malattie rare. La scarsa conoscenza dei disagi, infatti, avrebbe implicato per gli afflitti un'assenza di punti di riferimento in grado di provocare la perdita di una direzionalità terapeutica. Ciò non riguardava semplicemente la difficoltà di individuare Centri esperti ed affidabili, ma anche la fatica riscontrata nell'avviare un percorso interpretativo coerente attraverso cui comprendere e gestire il disagio.

Un simile aspetto risultava particolarmente saliente soprattutto considerando la durata del disagio. Ulteriori dimensioni che tutti gli operatori

associavano alle malattie rare erano, infatti, l'inguaribilità e la cronicità. Anche questi due elementi, d'altra parte, venivano declinati secondo modalità differenti. Talvolta implicavano la necessità espressa dagli utenti di instaurare rapporti amicali con i professionisti, con cui essi si relazionavano continuamente; talaltra riguardavano l'imperativo posto ai professionisti di prestare grande attenzione ai vissuti soggettivi, dal momento che i disagi andavano continuamente rimodellandosi in base alle esperienze di vita del singolo; in altre occasioni, infine, inguaribilità e cronicità richiamavano all'attivazione di particolari etiche della speranza e di specifici orientamenti valoriali.

La complessità semantica così illustrata, comunque, diveniva ancor più difficile da esplorare nel momento in cui si constatava che tutte le caratteristiche qui enunciate rischiavano continuamente di perdere la propria efficacia esplicativa. In più di un'occasione, infatti, gli operatori sottolinearono che queste stesse caratteristiche potevano riguardare ugualmente alcune malattie croniche non rare. Né, d'altra parte, esse riuscivano ad aggregare in modo univoco tutte le condizioni rare, poiché in alcune patologie non si rilevavano affatto. In questo modo, dunque, gli operatori giungevano a smaterializzare l'uniformità concettuale della categoria in esame.

Ancora una volta, così, la plasticità descrittiva tornò ad apparirmi uno degli elementi più significativi in relazione alle malattie rare. Arrivai pertanto ad esaminare in che modo essa venisse mobilitata nel corso delle pratiche attivate sul campo. Infatti, a seconda degli obiettivi che i professionisti si ponevano, dei loro orientamenti valoriali e delle pratiche di inclusione ed esclusione attivate, essi potevano slittare strategicamente da una semantica all'altra.

Dalle narrazioni, ad esempio, emergeva che quando gli specialisti ritenevano alcuni pazienti eccessivamente pretenziosi (generalmente dal punto di vista economico-assistenziale), pur se questi erano formalmente affetti da "malattia rara", gli operatori si appellavano alla semantica esperienziale per metterne in discussione le richieste. In questi casi, al di là delle attribuzioni normative o epidemiologiche, i professionisti osservavano che tali utenti non meritavano i benefici attesi, considerando il vissuto di cui erano portatori.

Per contro, gli stessi operatori evocarono nei propri racconti situazioni opposte in cui un assistito, pur ufficialmente affetto da una patologia "comune", a loro parere richiedeva di essere ridefinito nei termini di un "malato raro". Anche

in questi casi era la specifica esperienza di disagio a giustificare che venissero garantiti i medesimi supporti socio-assistenziali previsti per le malattie rare.

Ancora, vennero narrati episodi in cui gli operatori avevano negato un'interpretazione esperienziale, slittando verso una semantica rigorosamente normativa. Ciò era accaduto quando si erano presentati al Centro soggetti con segnali somatici disordinati e confusi, non riconducibili ad una precisa ipotesi diagnostica, ma piuttosto ad un generico "sospetto di malattia rara". Generalmente in questi casi gli operatori ritenevano tale definizione inappropriata, indipendentemente dall'esperienza di solitudine, scarsa conoscenza e mancato riconoscimento che gli utenti potevano esperire.

Ripercorrendo in dettaglio simili dinamiche ho quindi mostrato come proprio l'apertura e la flessibilità intrinseche alle malattie rare agissero per far valere visioni del mondo, economie morali, forme di controllo e pratiche di *triage* di cui i professionisti erano protagonisti, di volta in volta limitando o potenziando il riconoscimento sociale degli utenti e le loro possibilità d'azione.

D'altra parte anche gli afflitti partecipavano attivamente a simili dinamiche, ricorrendo ai nuovi strumenti biopolitici per esercitare ed estendere la propria *agency*. Alle modalità con cui ciò avveniva è stato dedicato il Capitolo V del lavoro, dove ho delineato le forme eterogenee con cui diversi soggetti ricorrevano al concetto di "malattia rara" per rappresentare la propria condizione di disagio.

La difficoltà maggiore che ho riscontrato in questa fase del lavoro è consistita nell'affrontare l'eterogeneità estrema delle narrazioni. E' pur vero che, come si è detto, anche nei racconti degli operatori la flessibilità categoriale arrivava quasi a sfumare i confini del concetto. Tuttavia nel caso degli utenti ciò si rese ancor più evidente. A tratti le "malattie rare" parevano perdere qualsiasi uniformità, per polverizzarsi in un insieme di esperienze che avevano ben poco in comune tra loro.

Per rendere conto di questa variabilità ho scelto, in primo luogo, di dipingere alcuni vissuti che mi sono parsi assai emblematici e profondamente distanti tra loro. Le quattro storie che ho riportato in dettaglio avevano alcuni tratti in comune, ma in esse le connotazioni, gli usi ed i significati correlati al concetto di "malattia rara" erano del tutto dissimili.

Nel primo caso, quello di una paziente "ideale" per gli operatori, la

plasticità delle malattie rare venne utilizzata per ristrutturare in termini positivi l'esperienza di malattia. Infatti, se in un primo momento la paziente aveva evocato i momenti di profonda crisi determinati dall'attribuzione diagnostica, in seguito narrò come non dover ridurre la propria afflizione ad una categoria statica e uniforme le avesse permesso di reagire alla frustrazione esperita. La signora aveva iniziato a pensare la malattia come una possibilità variegata di vissuti soggettivi, privi di un decorso standard. Ciò l'aveva condotta ad immaginare per sé stessa nuove possibilità congiuntive e le aveva consentito di agire nel presente presupponendo sviluppi positivi della propria condizione, al di là di ciò che caratterizzava la patologia nelle descrizioni formali.

La sua esperienza, per alcuni versi, appariva vicina a quella di una seconda paziente, che però era considerata dagli operatori un'utente decisamente problematica. Decisi allora di soffermarmi su questa seconda storia. Le difficoltà espresse dai professionisti nell'interagire con la signora si radicavano principalmente nella netta contrapposizione tra interpretazioni differenti dello stato di disagio. Non soltanto la donna rifiutava, almeno parzialmente, i modelli esplicativi proposti dai professionisti. Di più, ella ricorreva ad idiomi assai distanti da quelli ammessi nel contesto sanitario di riferimento. In questo caso constatata come la declinazione del concetto di malattia rara assumesse per lei una precisa valenza strategica. Infatti, per sostenere la propria tesi, la donna ipotizzava in lei la presenza di una malattia rara non ancora diagnosticata, che i medici sarebbero stati chiamati a testimoniare. In una simile situazione, la rarità appariva quindi uno strumento attraverso cui la contesa sul senso poteva avere luogo, legittimando l'interpretazione alternativa proposta dalla donna.

Anche in altri casi le malattie rare vennero mobilitate in situazioni di contrasto e contesa. Nella vicenda presa in esame successivamente, la mia interlocutrice ricorreva al concetto per rivendicare una precisa appartenenza biosociale. Affetta, almeno a suo parere, da una sindrome formalmente esiliata dal gruppo delle malattie rare (e spesso delle stesse condizioni patologiche), la donna si percepiva ingiustamente esclusa da talune pratiche di biocittadinanza che riteneva dovessero spettarle. Appellarsi alla rarità della propria condizione riguardava allora precise rivendicazioni politico-culturali, che per certi versi rievocavano le stesse origini del concetto. Per la signora, cioè, si trattava di recuperare una “presenza” (De Martino, 1995: 116-117) nel mondo, rendendo

socialmente riconoscibile una condizione altrimenti sconosciuta dal panorama sanitario nazionale.

Queste diverse significazioni attribuite alle malattie rare rendevano la categoria sempre più sfumata ai miei occhi. Tuttavia, fu un ultimo, prolungato incontro con quattro soggetti con disabilità a produrne un'ulteriore dissolvenza. Ciò accadde quando fui invitata da un paziente del CMID ad intervistare suo figlio disabile, altri due ragazzi disabili e lui stesso. Nonostante il mio dichiarato intento di condurre una ricerca sulle malattie rare, solo uno dei miei interlocutori era formalmente affetto da una “malattia rara”. Comunque, al di là del modo in cui essi costituirono il gruppo prescindendo *in toto* dal mio oggetto di ricerca, la polverizzazione del concetto si rese poi evidente nel corso della nostra discussione. Essa consistette in una serie di sforzi appositamente volti a decostruire le categorie di “malattia”, “malattia rara” e “disabilità”. I miei interlocutori intendevano, infatti, inquadrare i propri vissuti all'interno di un'ottica soggettivante, che rendeva le diverse esperienze di vita qualitativamente paragonabili, a patto che vi fossero condizioni socio-politiche tali da garantire a chiunque un eguale esercizio dei propri diritti.

In conclusione, l'eterogeneità rappresentata da queste storie rese sempre più impellente, ai miei occhi, la necessità di comprendere come inquadrare da un punto di vista antropologico il concetto di malattia rara. Mi chiedevo se, e come, quest'ultimo potesse effettivamente rendere conto dell'esperienza incorporata da un certo gruppo di afflitti o se, piuttosto, esso risultasse scarsamente saliente nel delineare specifici vissuti di disagio (pur se continuamente mobilitato allo scopo a livello pubblico). Esaminando, più in generale, il corpus di colloqui da me effettuati con diversi utenti del CMID, cercai allora di mettere a fuoco la giusta distanza che separava la categoria di “malattia rara” dalle esperienze che mi vennero narrate.

Dovetti muovermi, ancora una volta, lungo la profonda eterogeneità che caratterizzava simili narrazioni: tra la variabilità dei diversi segnali somatici descritti dai miei interlocutori; tra le esperienze che, al momento della diagnosi, li condussero a ricostituire il proprio essere-nel-mondo nei termini di una “soggettività malata”; tra le percezioni di un'incertezza tale da causare isolamento, spaesamento e infinite ricerche di senso.

Esaminando tali racconti, ho infine constatato che il concetto di “malattia

rara” acquisiva rilevanza per gli afflitti quando si trattava di penetrare il contesto sanitario-assistenziale. In questo caso, tramite un sapiente *code-switching*, gli utenti ricorrevano all'idioma condiviso per interagire con i professionisti, con le istituzioni e con le burocrazie presenti, esercitando così la propria *agency*.

D'altra parte, però, la categoria in esame era ben lontana dal rappresentare efficacemente le esperienze di disagio da loro incorporate. Queste ultime erano assai più articolate e complesse di quanto generalmente rappresentato dalla retorica pubblica. Lungi dal riferire costantemente vissuti di invisibilità, mancanza di ascolto e solitudine, i miei interlocutori dettagliarono quadri interpretativi molto strutturati. Qui, in particolare, le eziologie che essi correlavano ai propri disagi rivelavano come questi ultimi fossero spesso forme incorporate di sofferenza sociale, che pure il processo di medicalizzazione tendeva a zittire. Le affezioni divenivano in certi racconti veri e propri “atti infrapolitici” (Scott, 2006) mediante i quali reagire a condizioni di vita disagiati o particolarmente sofferte.

Esaminare se, e come, queste interpretazioni taciute potessero emergere e produrre delle trasformazioni nei rapporti di sapere/potere in uso ha costituito un tema importante affrontato nell'ultimo capitolo. Qui, più in generale, ho esaminato le possibilità, le potenzialità ed i limiti di un'applicazione antropologica nel mio campo di ricerca. Riferendomi all'esperienza triennale condotta presso l'Ospedale Infantile Regina Margherita, ho dunque ripercorso i margini d'azione che in quel particolare contesto furono resi accessibili ad altri saperi.

Ad introdurmi all'ospedale pediatrico, infatti, era stata l'apertura di alcuni specialisti verso forme di conoscenza interdisciplinari. Queste erano fortemente influenzate dal concetto di “complessità”, che nei discorsi di tali specialisti tendeva ad accompagnare quello di “malattie rare” (ridefinite spesso “malattie rare e complesse”). Tuttavia le modalità con cui le “malattie rare e complesse” venivano intese non erano prive di contraddizioni, che a loro volta influenzavano le relazioni tra i saperi/poteri presenti sul campo. La stessa gestione della “complessità” associata alle condizioni rare poteva implicare connotazioni e prassi ben distinte.

Da una parte, effettivamente, essa evidenziava come le esperienze di disagio e le pratiche di cura fossero informate da una molteplicità di fenomeni che andavano ben oltre la semplice dimensione chimico-fisica dell'organismo. Illustrando i vettori socio-culturali, politico-economici e storico-geografici che

percorrevano gli spazi assistenziali, il concetto di complessità permise allora di prediligere un'ottica in cui anche i vuoti e le incertezze associate a simili affezioni assumevano rilevanza. Simili vuoti e tali incertezze, infatti, aprivano uno spazio in cui il confronto creativo con i significati e le rappresentazioni alternative avrebbe potuto dare forma a pratiche di cura originali, co-costruite e maggiormente consapevoli.

Per contro, però, il riconoscimento della complessità poteva agire rafforzando ulteriormente il processo di medicalizzazione già attivato in relazione alle malattie rare. Ammettere che dimensioni molteplici erano in grado di plasmare significativamente le esperienze di disagio, infatti, poteva far sì che queste stesse dimensioni ricadessero sotto la giurisdizione biomedica. In particolare ho mostrato come, in alcuni casi, l'attivazione di processi di costruzione somatica degli individui (Novas, Rose, 2000) avesse agito legittimando l'intervento biomedico-farmacologico anche in situazioni decisamente influenzate da giudizi e valutazioni sociali, producendo così una nuova prassi medicalizzante. In questi casi le forme di conoscenza socio-umanistiche, più che per pluralizzare gli sguardi, venivano cooptate per ricomprendere negli spazi sanitari anche disagi caratterizzati da una forte valenza socio-culturale.

Come collocarmi in questo quadro in quanto antropologa medica ha costituito per me l'interrogativo più complesso di tutto il lavoro. Impegnata a mediare tra le forme di interpretazione/azione richieste in ambito sanitario-ospedaliero e le epistemologie di cui mi consideravo portatrice, mi sono trovata spesso in difficoltà e non sempre sono riuscita a garantire un'intelligibilità alle forme di sofferenza sociale incorporate dagli afflitti, come avrei desiderato.

Questa situazione si acui in occasione dei processi politico-economici che percorsero il sistema sanitario negli ultimi anni. Ai miei occhi tali processi assunsero anche la funzione di ridimensionare le nuove pratiche socio-culturali che una certa "logica della complessità" avrebbe potuto promuovere. Vennero così rinsaldate quelle biopolitiche e quelle modalità di *governance* che erano state espressamente organizzate per domesticare una categoria nuova, flessibile, che avrebbe potuto ammettere nuove modalità interpretative.

Nello stesso tempo, però, proprio questi processi andavano intesi come il sintomo delle aperture fornite dal dispositivo discorsivo sinora esaminato. Gli

sforzi per controllare flessibilità, complessità ed incertezza mi parvero, infatti, reazioni al rischio concreto che altri sguardi ed altre voci potessero affermarsi. Per molti versi, la stessa esistenza del mio lavoro è una dimostrazione di tale possibilità.

Con esso spero di aver illustrato che le rappresentazioni e le pratiche associate alle malattie rare possono effettivamente condurre a nuove forme di ibridizzazione, ove le interpretazioni biomediche sono in grado di mescolarsi con quelle proposte dalle scienze sociali e le conoscenze specialistiche sanno intrecciarsi ai saperi incorporati dagli afflitti. L'auspicio per il futuro è che ulteriori ricerche esplorino come, e in che condizioni, ciò possa accadere. L'ambizione è la creazione di “[...] altri modi di costruire le economie, di trattare i bisogni fondamentali... di formare gruppi sociali” (Escobar, 2001: 307) e, insieme, la “costruzione di nuovi modi di vedere e agire” (*ivi*: 300), ove anche le forme di sofferenza sociale e gli altri saperi della cura sappiano trovare opportunità di riconoscimento ed espressione.

BIBLIOGRAFIA

AGAMBEN G., 1995, *Homo Sacer. Il potere sovrano e la nuda vita*, Torino: Einaudi.

AHEARN L.M., 2001, "Language and Agency", *Annual Review of Anthropology*, 30: 109-137.

AMSELLE J-L., 2001, *Connessioni. Antropologia dell'universalità delle culture*, Torino: Bollati-Boringhieri (ed. orig. 2001, *Branchements. Anthropologie de l'universalité des cultures*, Paris: Flammarion).

APPADURAI A., 2001, *Modernità in polvere*, Roma: Meltemi (ed. orig. 1996, *Modernity at Large: Cultural Dimensions of Globalization*, Minneapolis-London: University of Minnesota Press).

ARNO A., BONUCK K., DAVIS M., 1995, "Rare Diseases, Drug Development, and AIDS: The Impact of the Orphan Drug Act", *The Milbank Quarterly*, 73(2): 231-252.

AZUMA K., UCHIYAMA I., TAKANO H., TANIGAWA M., AZUMA M., BAMBA I., YOSHIKAWA T., 2013, "Changes in cerebral blood flow during olfactory stimulation in patients with multiple chemical sensitivity: a multi-channel near-infrared spectroscopic study", *PloS One*, 8(11).

BACHELARD G., 1998, *La filosofia del non. Saggio di una filosofia del nuovo spirito scientifico*, Roma: Armando (ed. orig. 1940, *La philosophie du non*, Parigi: Presses Universitaires de France).

BAER H.A., SINGER M., SUSSER I., 2003, *Medical Anthropology and the World System*, Westport, CT: Praeger Press.

BALDOVINO S., MASPOLI M., ROCCATELLO D., 2007, *Rete Regionale delle Malattie Rare: il modello Piemonte*, <http://patelin.wdfiles.com/local--files/patologia-clinica-e-malattie-rare/malrarpiemonte.pdf>, ultimo accesso, 14

aprile 2014.

BALLENTINE C., 1981, *Sulfanilamide Disaster, Taste of Raspberries, Taste of Death. The 1937 Elixir Sulfanilamide Incident*, FDA Consumer Magazine, June, <http://www.fda.gov/aboutfda/whatwedo/history/productregulation/sulfanilamidedisaster/default.htm>, ultimo accesso 14 aprile 2014.

BARBON-GALLUPPI R., 2008, "Presentazione UNIAMO" ORPHANET, *Associazioni Italiane Malattie Rare 2008/2009*, Milano: Elsevier, http://www.associazionecfs.it/immagini/MalattieRare08_09.pdf, ultimo accesso 14 aprile 2014.

BARNIG C., DE BLAY F., 2013, "Pathophysiology of multiple chemical sensitivity", *Revue des Maladies Respiratoires*, 30 (6): 446-450.

BENEDUCE R., 2002, *Trance e possessione in Africa*, Torino: Bollati-Boringhieri.

BENEDUCE R., 2005, "Enigmi dell'esperienza. Conversazioni nella foresta del Camerun meridionale", in BENEDUCE R., ROUDINESCO E. (a cura di) *Antropologia della cura*, Torino: Bollati-Boringhieri, 235-304.

BIEHL J., GOOD B., KLEINMAN A., 2007, *Subjectivity. Ethnographic Investigation*, Berkeley, Los Angeles, London: University of California Press.

BLUEBOND-LANGNER M., 1978, *The Private World of Dying Children*, Princeton: Princeton University Press.

BLUEBOND-LANGNER M., 1996, *In the Shadow of Illness. Parents and siblings of the chronically ill child*, Princeton: Princeton University Press.

BLUEBOND-LANGNER M., KORBIN J., 2007, "Children and Opportunities in the Anthropology of Childhoods: An Introduction to Children, Childhoods and Childhood Studies", *American Anthropologist*, 109(2): 241-246.

BORUTTI S., 2005, "Finzione e costruzione dell'oggetto in antropologia", in AFFERGAN F., BORUTTI S., CALAME C., FABIETTI U., KILANI M., REMOTTI F., *Figure dell'umano. Le rappresentazioni dell'antropologia*, Roma: Meltemi, 91-119 (ed. orig. 2003, *Figures de l'humain. Les représentations de l'anthropologie*, Paris: Éditions de l'École des Hautes Études en Sciences Sociales).

BURLS A., AUSTIN D., MOORE D., 2005, "Commissioning for rare diseases: view from the frontline", *BMJ*, Oct 29, 331 (7523): 1019-1021.

BURY M., 1982, "Chronic illness as biographical disruption", *Sociology of Health and Illness*, 4(2): 167-182.

BUTLER J., 2005, *La vita psichica del potere*, Roma: Meltemi (ed. orig. 1997, *The Psychic Life of Power*, Stanford: Stanford University Press).

BUTLER J., 2006, *La disfatta del genere*, Roma: Meltemi (ed. orig. 2004, *Undoing Gender*; New York, London: Routledge).

CACCAMO D., CESAREO E., MARIANI S., RASKOVIC D., IENTILE R., CURRÒ M., KORKINA L., DE LUCA C., 2013, "Xenobiotic sensor- and metabolism-related gene variants in environmental sensitivity-related illnesses: a survey on the Italian population", *Oxidative Medicine and Cellular Longevity*, 2013:831969.

CALLON M., RABEHARISOA V., 2003, "Research 'in the wild' and the shaping of new social identities", *Technology in Society*, 25:193-204.

CANGUILHEM G., 1998, *Il normale e il patologico*, Torino: Einaudi (ed. orig. 1996, *Le normal et le pathologique*, Paris: Presses Universitaires de France).

CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE INTERREGIONALE – CMID ASL TO2, 2010, *La rete interregionale per le malattie rare del Piemonte e della Valle d'Aosta*, http://www.malattierarepiemonte.it/documents/La_rete_interregionale_delle_malattie_rare_luglio_2010.pdf, ultimo accesso 14 aprile 2014.

CHARON R., 2006, *Narrative Medicine. Honoring the Stories of Illness*, Oxford, New York: Oxford University Press.

CLARKE A.E., SHIM J.K., MAMO L., FOSKET J.R., FISHMAN J.R., 2003, "Biomedicalization: technoscientific transformations of health, illness, and U.S. Biomedicine", *American Journal of Sociology*, 68: 161-194.

CLIFFORD J., 1997, "Introduzione: verità parziali", in CLIFFORD J., MARCUS G.E., *Scrivere le culture. Poetiche e politiche in etnografia*, Roma: Meltemi, 23-52 (ed. orig. 1986, "Partial Truths", in CLIFFORD J., MARCUS G.E., a cura di, *Writing Culture: Poetics and Politics of Ethnography*, Berkeley, Los Angeles, London: University of California Press).

CNMR, 2014, *Consensus Conference "Linee di indirizzo per l'utilizzo della medicina narrativa in ambito clinico-assistenziale, per le malattie rare e cronico-degenerative"*, 11-12-13 giugno 2014, Roma: Istituto Superiore di Sanità.

CSORDAS T.J., 1990, "Embodiment as a Paradigm for Anthropology", *Ethos*, 18(1): 5-47.

CSORDAS T.J., 1993, "Somatic modes of attention", *Cultural Anthropology*, 8(2): 135-156.

CSORDAS T.J., 2003, "Incorporazione e fenomenologia culturale", in MATTALUCCI-YILMAZ C., (a cura di), *Corpo. Annuario di Antropologia*, 3, Roma: Meltemi, 19-42.

DALLAPICCOLA B., 2008 “Presentazione Orphanet-Italia”, in ORPHANET, *Associazioni Italiane Malattie Rare 2008/2009*, Milano: Elsevier, http://www.associazionecfs.it/immagini/MalattieRare08_09.pdf, ultimo accesso 14 aprile 2014.

DAS V., KLEINMAN A., LOCK M. (a cura di), 2001, *Remaking a World: Violence, Social Suffering and Recovery*, Berkeley: University of California Press.

DE ANGELIS V, 1996, *La logica della complessità*, Milano: Edizioni Scolastiche Bruno Mondadori.

DEAR W., LILITKARNTAKUL P., WEBB D., 2006, “Are rare diseases still orphans or happily adopted? The challenges of developing and using orphan medicinal products”, *British Journal of Clinical Pharmacology*, 62(3): 264-271.

DE MARTINO E., 1995, *Storia e metastoria. I fondamenti di una teoria del sacro*, Argo: Lecce.

DOUGLAS M., 1996, *Purezza e pericolo*, Bologna: il Mulino (ed. orig.1970, *Purity and Danger. An Analysis of Concepts of Pollution and Taboo*, Harmondsworth: Penguin Books).

DUPAS D., DAROGNE M.A., 2013, “Multiple chemical sensitivity: a diagnosis not to be missed”, *Revue des Maladies Respiratoires*, 30(2): 99-104.

EPSTEIN S., 1995, “The Construction of Lay Expertise: AIDS Activism and the Forging of Credibility in the Reform of Clinical Trials”, *Science, Technology, & Human Values*, 20(4) Special Issue: Constructivist Perspectives on Medical Work: Medical Practices and Science and Technology Studies (Autumn): 408-437.

ESCOBAR A., 2001, “Immaginando un’era di post-sviluppo”, in MALIGHETTI R., *Antropologia applicata. Dal nativo che cambia al mondo ibrido*, Milano: Edizioni Unicopli, 293-308.

FABIETTI U., 2001, *L'identità etnica*, Roma: Carocci.

FANTINI B, TARUSCIO D., 2012, “Malattie rare: conoscere per assistere”, *L'Arco di Giano*, 71 (primavera).

FINKLER K., 2004, “Biomedicine globalized and localized: western medical practices in an outpatient clinic of a Mexican hospital”, *Social Science and Medicine*, 59: 2037-2051.

FOUCAULT M., 1977, “Nietzsche, la genealogia, la storia”, in *La microfisica del potere*, Torino: Einaudi, 29-54 (ed. orig. 1971, “Nietzsche, La généalogie, l'histoire”, *Hommage à Jean Hyppolite*, Paris: P.U.F., coll. Épiméthée, 145-172).

FOUCAULT M., 2004, *L'ordine del discorso e altri interventi*, Torino: Einaudi (ed. orig. 1971, *L'ordre du discours*, Paris: Gallimard).

FOUCAULT M., 2006, *La volontà di sapere. Storia della sessualità 1*, Milano: Feltrinelli Editore (ed. orig. 1976, *La volonté de savoir*, Paris: Éditions Gallimard).

GADOW S., 1999, "Relational narrative: the postmodern turn in nursing ethics", *Scholarly Inquiry for Nursing Practice*, Spring, 13(1): 57-70.

GADOW S., 2003, "Restorative nursing: toward a philosophy of postmodern punishment", *Nursing Philosophy*, July, 4(2): 161-167.

GARRO L.C., 1992, "Chronic Illness and the Construction of Narratives", in DEL VECCHIO GOOD M.J., BRODWIN P., GOOD B., KLEINMAN A. (a cura di), *Pain as Human Experience: An Anthropological Perspective*, Berkeley and Los Angeles: University of California Press, 100-137.

GEERTZ C., 1988, *Antropologia interpretativa*, Bologna: il Mulino (ed. orig. 1983, *Local Knowledge. Further Essays in Interpretative Anthropology*, New York: Basic Books).

GEERTZ C., 1998, *Interpretazione di culture*, Bologna: il Mulino (ed. orig. 1973, *The Interpretation of Culture*, New York: Basic Books).

GERSS J.W., KÖPCKE W., 2010, "Clinical trials and rare diseases", *Advances in Experimental Medicine and Biology*, 686: 173-190.

GIBSON D., 2004, "The gaps in the gaze in South African hospitals", *Social Science and Medicine*, 59:2013-2024.

GIDDENS A., 1984, *The Constitution of Society*, Berkeley, Los Angeles: University of California Press.

GOOD B., 1999, *Narrare la malattia*, Torino: Einaudi (ed. orig. 1994, *Medicine, rationality and experience. An anthropological perspective*, Cambridge: Cambridge University Press).

GRASSEN C., RONZON F., 2004, "Introduzione. Verso un'ecologia della cultura", in INGOLD T., *Ecologia della cultura*, Roma: Meltemi, 7-33.

GRIEVE A.P., CHOW S.C., CURRAM J., DAWE S., HARNISCH L.O., HENIQ N.R., HUNQ H.M., IVY D.D., KAWUT S.M., RAHBAR M.H., XIAO S., WILKINS M.R., 2013, "Advancing clinical trial design in pulmonary hypertension", *Pulmonary Circulation*, Jan, 3(1): 217-225.

GROSSI E., TAMPIERI C., 2013 "Salute e malattia: una visione moderna, olistica e sfumata", in GROSSI E., RAVAGNAN A. (a cura di), *Cultura e salute. La partecipazione culturale come strumento per un nuovo welfare*, Milano: Springer-Verlag Italia, 1-24.

- GUPTA S., FAUGHNAN M.E., TOMLINSON G.A., BAYOUMI A.M., 2011, "A framework for applying unfamiliar trial designs in studies of rare diseases", *Journal of Clinical Epidemiology*, Oct, 64(10): 1085-1094.
- HACKING I., 1998, *Mad Travelers: Reflections on the Reality of Transient Mental Illnesses*, Charlottesville: University of Virginia Press.
- HAFFNER M.E., 2006, "Adopting Orphan Drugs – Two Dozen Years of Treating Rare Diseases", *The New England Journal of Medicine*, 354(5): 445-447.
- HARVEY T.S., 2008, "Where There is no Patient: An Anthropological Treatment of a Biomedical Category", *Culture, Medicine, and Psychiatry*, 32: 577-606.
- HEDGECOE A.M., 2003, "Expansion and uncertainty: cystic fibrosis, classification and genetics", *Sociology of Health and Illness*, 25(1):50-70.
- HEDGECOE A.M., MARTIN P., 2003, "The drugs don't work: expectations and the shaping of pharmacogenetics", *Social Studies of Science*, 33(3): 327-364.
- HILLERT L., JOVANOVIC H., ÅHS F., SAVIC I., 2013, "Women with multiple chemical sensitivity have increased harm avoidance and reduced 5-HT(1A) receptor binding potential in the anterior cingulate and amygdala", *PloS One*, 8(1): e54781.
- HIRSCHFELD L.A., 2002, "Why Don't Anthropologists Like Children", *American Anthropologist*, 104(2): 611-627.
- HITLIN S., ELDER G.H., 2007, "Time, Self, and the Curiously Abstract Concept of Agency", *Sociological Theory*, 25(2): 170-191.
- HOLMES D., 2012 "European solidarity is changing the face of rare diseases", *The Lancet/neurology*, 11: 28-29.
- HUYARD C., 2007, *Rendre le rare commun. Expériences de maladies rares et construction d'une action collective*, Thèse pour l'obtention du doctorat de sociologie, École des Hautes Etudes en Sciences Sociales.
- HUYARD C., 2009a, "How did uncommon disorders become 'rare diseases'? History of a boundary object", *Sociology of Health and Illness*, 31(4): 463-477.
- HUYARD C., 2009b, "What, if anything, is specific about having a rare disorder? Patients' judgments on being ill and being rare", *Health Expectations*, 12: 361-370.
- HUYARD C., 2009c, "Who rules rare diseases associations? A framework to understand their action", *Sociology of Health and Illness*, 31(7): 979-993.
- HUYARD C., 2012, *Rare. Sur la cause politique des maladies peu fréquentes*, Paris: Éditions de l'École des Hautes Études en Sciences Sociales.

- INGOLD T., 2004, *Ecologia della cultura*, Roma: Meltemi.
- JACKSON M., 1983, "Knowledge of the body", *Man*, 18(2): 327-345.
- JAFFE A., ZURYNSKI Y., BEVILLE L., ELLIOTT E., 2009, "Call for a national plan for rare diseases", *Journal of Paediatrics and Child Health*, 46: 2-4.
- JANKELÉVICH V., 2011, *Il non-so-che e il quasi-niente*, Torino: Giulio Einaudi Editore (ed. orig. 1980, *Le Je-ne-sais-quoi et le Presque-rien*, Paris: Éditions du Seuil).
- JORDAN B., 1997, "Authoritative Knowledge and Its Construction", in DAVIS-FLOYD R.E., SARGENT C.F. (a cura di), *Childbirth and authoritative knowledge. Cross-cultural perspectives*, Berkeley, Los Angeles: University of California Press, 55-79.
- KLEINMAN A., BENSON P., 2006, "Anthropology in the Clinic: The Problem of Cultural Competency and How to Fix it", *Public Library of Science*, Oct, 3(10)e294: 1673-1676.
- KLEINMAN A., DAS V., LOCK M. (a cura di), 1997, *Social Suffering*, Berkeley: University of California Press.
- KLEINMAN A., EISENBERG L., GOOD B., 1978, "Culture, illness and care. Clinical lessons form anthropologic and cross-cultural research", *Annals of Internal Medicine*, 88: 251-258.
- KRAMMER M.G., 2003, "The national organization for rare disorders and the experiences of the rare disorder community", *The National Organization of Rare Disorders*, 11: 1-34.
- KRISELEVA T.S., PAGAVA F.I., KORINTELI I.A., KORINTELI M.G., SHONVADZE D.N., 2011, "Purposefulness of using fuzzy logic approaches in the rare disease clinical trials", *Georgian Medical News*, April, 193: 22-24.
- KROEBER A.L., 1917, "The superorganic", *American Anthropologist*, 19(2): 163-213.
- KUHN T.S., 2009, *La struttura delle rivoluzioni scientifiche*, Torino: Giulio Einaudi Editore (ed. orig. 1962, *The Structure of Scientific Revolutions*, Chicago: The University of Chicago Press).
- LALA R., ANDREO M., FENOCCHIO G., 2005, *Le malattie rare in Piemonte. Una piccola guida*, Torino: SGI – Società Generale dell'Immagine srl.
- LALA R., LESMO I., NAVE E., 2013, "Representations and practices about complex diseases in paediatric patients: narrative as a research tool", in LUZI I., GENTILE A.E., TARUSCIO D. (a cura di), 2013, *First international congress "Narrative medicine and rare diseases"*. Istituto Superiore di Sanità. Roma, giugno 4, 2012, Proceedings: 13-20.

LE BRETON D., 2007, *Antropologia del dolore*, Roma: Meltemi (ed. orig. 1995, *Anthropologie de la douleur*, Paris: Éditions Métailié)

LILFORD R., THORTON G., BRAUNHOLTZ D., 1995, "Clinical trials and rare diseases: a way out of condrum", *BMJ*, 311:1621-1625.

LONG D., HUNTER C., VAN DER GEEST S., 2008, "When the field is a ward or a clinic: Hospital ethnography", *Anthropology and Medicine*, August, 15(2): 71-78.

LONG N., 2001, *Development Sociology: Actor Perspectives*, Londra: Routledge.

MALIGHETTI R., 2001, *Antropologia applicata. Dal nativo che cambia al mondo ibrido*, Milano: Unicopli.

MALIGHETTI R., 2004, *Il Quilombo di Frechal. Identità e lavoro sul campo in una comunità brasiliana di discendenti di schiavi*, Milano: Cortina.

MALIGHETTI R., 2005, "Fine dello sviluppo: emergenza o decrescita?", in MALIGHETTI R. (a cura di), *Oltre lo sviluppo. Le prospettive dell'antropologia*, Roma: Meltemi, 7-49.

MALIGHETTI R., 2008, *Clifford Geertz. Il lavoro dell'antropologo*, Novara: DeAgostini.

MARTIN E., 1992, "The End of the Body?", *American Ethnologist*, Feb., 19(1): 121-140.

MARTIN L.H., GUTMAN H., HUTTON P.H., 1992, "Introduzione", in MARTIN L.H., GUTMAN H., HUTTON P.H. (a cura di), 1992, *Tecnologie del sé. Un seminario con Michel Foucault*, Torino: Bollati Boringhieri, IX-XIV (ed. orig. *Technologies of the Self: A Seminar with Michel Foucault*, 1988, United States of America: The University of Massachusetts Press).

MARTINI A., IAVICOLI S., CORSO L., 2013, "Multiple chemical sensitivity and the workplace: current position and need for an occupational health surveillance protocol", *Oxidative Medicine and Cellular Longevity*, 2013: 351457.

MATERA V., 2004, *La scrittura etnografica*, Roma: Meltemi.

MATTINGLY C., 1998, *Healing dramas and clinical plot. The narrative structure of experience*, Cambridge: Cambridge University Press.

MATTINGLY C., GARRO L.C. (a cura di), 2000, *Narrative and the Cultural Construction of Illness and Healing*, Berkeley, Los Angeles, London: University of California Press.

MATURANA H.R., 1988, "Ontology of observing. The biological foundation of self consciousness and the physical domain of existence", *Conference Workbook*:

Texts in Cybernetics, American Society for Cybernetics Conference, 18-23 October, <http://www.inteco.cl/biology/ontology>, ultimo accesso 20 luglio 2014.

MAZZATENTA A., DI GIULIO C., POKORSKI M., 2013, "Pathologies currently identified by exhaled biomarkers", *Respiratory Physiology and Neurobiology*, 187(1): 128-134.

MCCABE C., CLAXTON K., TSUCHIYA A., 2005, "Orphan drugs and the NHS: should we value rarity?", *BMJ*, 331: 1016-1019.

MEEKINGS K.N., WILLIAMS C.S.M., ARROWSMITH E., 2012, "Orphan drug development: an economically viable strategy for biopharma R&D", *Drug Discovery Today*, 986: 1-5.

MOL A., 2008, *The Logic of Care. Health and the problem of patient choice*, London, New York: Routledge.

MOORE H., 2007, *The Subject of Anthropology. Gender, Symbolism and Psychoanalysis*, Cambridge: Polity Press.

MORIN E., 2001, *I sette saperi necessari all'educazione del futuro*, Milano: Raffaello Cortina.

MORIN E., 2007, *Il metodo. La conoscenza della conoscenza*, Milano: Raffaello Cortina (ed.orig. 1986, *La Méthode 3. La Connaissance de la Connaissance*, Paris: Editions du Seuil).

NGUYEN V-K., 2010, *The Republic of Therapy. Triage and Sovereignty in West Africa's Time of AIDS*, Durham, London: Duke University Press.

NOVAS C., 2006, "The Political Economy of Hope: Patients' Organizations, Science and Biovalue", *BioSocieties*, 1: 289-305.

NOVAS C., ROSE N., 2000, "Genetic risk and the birth of the somatic individual", *Economy and Society*, 29(4) November: 485-513.

ORSI F., 2013, *Angiodisplasia, trame e grovigli. Quando corpi confusi creano nuovi significati*, Tesi di Laurea in Antropologia Culturale, 4/12/2013, Facoltà di Lettere e Filosofia, Università degli Studi di Torino.

ORTNER S.B., 2005, "Subjectivity and cultural critique", *Anthropological Theory*, 5: 31-52.

PANDOLFI M., 2005, "Sovranità mobile e derive umanitarie: emergenza, urgenza, ingerenza", in MALIGHETTI R. (a cura di), *Oltre lo sviluppo. Le prospettive dell'antropologia*, Roma: Meltemi, 151-185.

PELLECCHIA U., ZANOTELLI F., 2010, *La cura e il potere*, Firenze-Catania:ed.it.

QUARANTA I., 1999, “Costruzione e negoziazione sociale di una sindrome. Un'indagine antropologica sul contenzioso interno alla *Chronic fatigue syndrome (CFS)* nel Regno Unito”, *AM Rivista della Società italiana di antropologia medica*, 7-8- ottobre: 129-172.

QUARANTA I. (a cura di), 2006, *Antropologia medica. I testi fondamentali*, Milano: Raffaello Cortina Editore.

QUARANTA I., RICCA M. (a cura di), 2012, *Malati fuori luogo. Medicina interculturale*, Milano: Raffaello Cortina Editore.

RABEHARISOA V., 2003, “The struggle against neuromuscular diseases in France and the emergence of the 'partnership model' of patient organization”, *Social Science & Medicine*, 57: 2127-2136.

RABINOW P., 1977, *Reflections on Fieldwork in Morocco*, Berkeley: University of California Press.

RABINOW P., 1997, “Le rappresentazioni sono fatti sociali. Modernità e postmodernità in antropologia”, in CLIFFORD J., MARCUS G.E. (a cura di), *Scrivere le culture. Poetiche e politiche in etnografia*, Roma: Meltemi, 293-326 (ed. orig. 1986, “Representations Are Social Facts: Modernity and Post-Modernity in Anthropology”, in CLIFFORD J., MARCUS G.E. a cura di, *Writing Culture: Poetics and Politics of Ethnography*, Berkeley, Los Angeles, London: University of California Press).

RABINOW P., ROSE N., 2006, “Biopower Today”, *BioSocieties*: 195-217.

RAPPORT N., OVERING J., 2000, *Social and cultural anthropology. The key concepts*, London: Routledge.

REMOTTI F., 2005, “Sull'incompletezza”, in AFFERGAN F., BORUTTI S., CALAME C., FABIETTI U., KILANI M., REMOTTI F., *Figure dell'umano. Le rappresentazioni dell'antropologia*, Roma: Meltemi, 21-89 (ed. orig. 2003, *Figures de l'humain. Les représentations de l'anthropologie*, Paris: Éditions de l'École des Hautes Études en Sciences Sociales).

REMOTTI F., 2008, *Contro natura. Una lettera al papa*, Roma-Bari: Editori Laterza.

ROCCATELLO D., BALDOVINO S., 2011, “La gestione delle malattie rare: il modello a rete”, *Care*, 2: 18-19, http://careonline.it/wp-content/uploads/2011/05/dossier_2_1.pdf, ultimo accesso 14 aprile 2014.

ROSE N., 2008, *La politica della vita. Biomedicina, potere e soggettività nel XXI secolo*, Torino: Einaudi (ed. orig. 2007, *The Politics of Life Itself. Biomedicine, Power, and Subjectivity in the Twenty-First Century*, Princeton: Princeton University Press).

ROSE N., MILLER P., 2010, "Political power beyond the State: problematics of government", *The British Journal of Sociology*, January, 61, Issue Supplement s1: 271-301.

ROSE N., NOVAS C., 2005, "Biological citizenship", in ONG A., COLLIER S.J. (a cura di), *Global Assemblages: Technology, Politics, and Ethics as Anthropological Problems*, Malden MA, Oxford UK, Victoria Australia: Blackwell, 439-463.

RUSSEL G.E., 2004, "La ricerca fenomenologica", in FAIN J.A., *La ricerca infermieristica. Leggerla, comprenderla e applicarla*, Milano: McGraw-Hill Companies, 211-232 (ed. orig. FAIN J.A., 1999, *Reading, understanding and applying nursing research*, Philadelphia: Davis Company).

SCHEPER-HUGHES N., 1992, *Death Without Weeping: The Violence in Everyday Life in Brazil*, Berkeley, Los Angeles: University of California Press.

SCHEPER-HUGHES N., 1995, "The Primacy of the Ethical: Propositions for a Militant Anthropology", *Current Anthropology*, 36(3): 409-440.

SCHEPER-HUGHES N., 2000, "Il sapere incorporato: pensare con il corpo attraverso un'antropologia medica critica", in BOROFKY R. (a cura di), *L'antropologia Culturale Oggi*, Roma: Meltemi, 281-295 (ed. orig. 2004, *Assessing Cultural Anthropology*, New York: McGraw-Hill).

SCHEPER-HUGHES N., LOCK M.M., 1986, "Speaking 'Truth' to Illness: Metaphors, Reification, and a Pedagogy for Patients", *Medical Anthropology Quarterly*, 17(5): 137-140.

SCHEPER-HUGHES N., LOCK M.M., 1987, "The Mindful Body: A Prolegomenon to Future Work in Medical Anthropology", *Medical Anthropology Quarterly*, New Series, 1(1): 6-41.

SCOTT J.C., 2006, *Il dominio e l'arte della resistenza. I «verbali segreti» dietro la storia ufficiale*, Elèuthera editrice (ed.orig., 1990, *Domination and the Arts of Resistance Hidden Transcripts*, New Haven, CT: Yale University Press).

SINDZINGRE N., 1986, "La necessità del senso: la spiegazione della sventura presso i Senufo", in AUGÉ M., HERZLICH C. (a cura di), *Il senso del male. Antropologia, storia e sociologia della malattia*, Milano: il Saggiatore, 87-114 (ed. orig. 1983, "La nécessité du sens: l'explication de l'infortune chez les Senufo", in AUGÉ M., HERZLICH C. a cura di, *Le sens du mal. Anthropologie, histoire, sociologie de la maladie*, Amsterdam: Overseas Publishers Association).

SRIDHAR S.N., SRIDHAR K.K., 1980, "The syntax and psycholinguistics of bilingual code mixing", *Studies in the Linguistic Science*, 10(1): 203-215.

STOLK P., WILLEMEN M.J., LEUFKENS H.G., 2006, "Rare essential: drugs for rare diseases as essential medicine", *Bulletin of the World Health Organization*, September, 84(9): 745-751.

SULIK G.A., 2009, "Managing biomedical uncertainty: the technoscientific illness identity", *Sociology of Health and Illness*, 30(7): 1059-1076.

SWANN J., *FDA's origin*, FDA History Office,
<http://www.fda.gov/AboutFDA/WhatWeDo/History/Origin/ucm124403.htm>,
ultimo accesso 14 aprile 2014.

TAN S., DEAR K.B.G., BRUZZI P., MACHIN D., 2003, "Strategy for randomised clinical trials in rare cancers", *BMJ*, 327: 47-49.

TAUSSIG M.T., 2006, "Reificazione e coscienza del paziente", in QUARANTA I. (a cura di), *Antropologia medica. I testi fondamentali*, Milano: Raffaello Cortina Editore, 75-106 (ed. orig. 1980, "Reification and the consciousness of the patient, *Social Science and Medicine*, 14b: 3-13).

TEDLOCK B., 1991, "From Participant Observation to the Observation of Participation: The Emergence of Narrative Ethnography", *Journal of Anthropological Research*, 47(1): 69-94.

TEDLOCK B., 2008, "The observation of participation and the emergence of public ethnography", in DENZIN N.K., LINCOLN Y.S. (a cura di), *Strategies of qualitative inquiry*, Thousand Oaks, Calif: Sage, 151-172.

TRUDGILL P., 1983, *Sociolinguistics. An Introduction to Language and Society*, New York: Penguin.

TURNER T., 2012 (1980), "The social skin", *HAU: Journal of Ethnographic Theory*, 2(2): 486-504.

TURNER V., 1993, *Antropologia della performance*, Bologna: il Mulino (ed. orig. 1986, *The Anthropology of Performance*, New York: Paj Publications).

VALDÉS-FALLIS G., 1978, "Code-Switching Among Bilingual Mexican-American Women: Towards an Understanding of Sex-Related Language Alternation", *International Journal of Sociology of Language*, 17: 65-72.

VAN DER GEEST S., FINKLER K., 2004, "Hospital ethnography: introduction", *Social Science and Medicine*, 59: 1995-2001.

VAN DER GEEST S., WHYTE S.R., HARDON A., 1996, "The Anthropology of Pharmaceuticals: A Biographical Approach", *Annual Review of Anthropology*, 25: 153-178.

VILLARREAL M.A., 2001, "Orphan Drug Act: Background and Proposed Legislation in the 107th Congress", *CRS Report for Congress: Library of Congress (US)*:1-6.

VINEIS P., SATOLLI R., 2009, *I due dogmi: oggettività della scienza e integralismo etico*, Milano: Feltrinelli editore.

YOUNG A., 2006, "Antropologie della 'illness' e della 'sickness'", in QUARANTA I. (a cura di), *Antropologia medica. I testi fondamentali*, Milano: Raffaello Cortina Editore, 107-147 (ed. orig. 1982, "The anthropologies of illness and sickness", *Annual Review of Anthropology*, 11: 257-285).

WÄSTFELT M., FADEEL B., HENTER I., 2006, "A Journey of hope: lesson learned from studies on rare diseases and orphan drugs", *Journal of Internal Medicine*, 260: 1-10.

WEHLING P., 2011, "The 'technoscientization' of medicine and its limits: technoscientific identities, biosocialities, and rare disease patient organizations", *Poiesis Prax*, 8:67-82.

ZAMAN S., 2004, "Poverty and violence, frustration and inventiveness: hospital ward life in Bangladesh", *Social Science and Medicine*, 59: 2025-2036.

Altro materiale bibliografico

ANGOLO DELLE STORIE, 2010a, *Mara e il mondo che non c'è*, Piacenza: Casa Editrice Vicolo del Pavone.

ANGOLO DELLE STORIE, 2010b, *Storie di ogni genere*, Piacenza: Casa Editrice Vicolo del Pavone.

ANGOLO DELLE STORIE, 2011, *Fai un bel respiro*, Piacenza: Casa Editrice Vicolo del Pavone.

BOLLETTINO UFFICIALE REGIONE PIEMONTE N. 13, 1 APRILE 2004, *Deliberazione Giunta Regionale 2 marzo 2004, n. 22-11870. Individuazione della rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare e costituzione c/o l'ASL 4 di Torino del Centro regionale di coordinamento.*

BOLLETTINO UFFICIALE REGIONE PIEMONTE N. 19, 10 MAGGIO 2007, *Deliberazione della Giunta Regionale 23 aprile 2007, n. 5-5740. Disposizioni in ordine all'art. 1, comma 796, lettera Z, Legge 296/2006 (Finanziaria 2007)*

BOLLETTINO UFFICIALE REGIONE PIEMONTE N. 20, 19 MAGGIO 2005, *Deliberazione Giunta Regionale 12 aprile 2005, n. 38-15326.*

COMMISSIONE DELLE COMUNITA' EUROPEE, 1998, *Proposta di Regolamento (CE) del Parlamento europeo e del Consiglio concernente i medicinali orfani*, COM(1998)450 def 27,7,1998, Bruxelles.

CONSIGLIO REGIONALE DEL VENETO, 2013, *Disegno di legge relativo a norme di semplificazione in materia di igiene, medicina del lavoro, sanità pubblica e altre disposizioni per il settore sanitario (Progetto di legge n. 199)*, 147^a seduta pubblica, Deliberazione Legislativa n.2, http://www.osservatoriomalattierare.it/documenti/doc_download/282-mcs-delibera-veneto-marzo-2013 (ultimo accesso 13 maggio 2014).

EUROPEAN PARLIAMENT AND THE COUNCIL OF THE EUROPEAN UNION, 2000, Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products, <http://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/ALL/?jsessionid=YMTrTKgRpbOj4vfYGH11nxH9vPLSs1nw3DNM8p9K70jT186XZ6Nt!1360160559?uri=CELEX:32000R0141>, ultimo accesso 13 aprile 2014.

FDA, 2012, “Kefauver-Harris Amendments. Revolutionized Drug Development, *FDA Consumer Health Information*, October: 1-2, <http://www.fda.gov/downloads/ForConsumers/ConsumerUpdates/UCM322886.pdf>, ultimo accesso 14 aprile 2014.

G.U. 30 DICEMBRE 1993, N.305, Legge 23 dicembre 1993, n.548, *Disposizioni per la prevenzione e la cura della fibrosi cistica*.

G.U. 30 APRILE 1998, N.99, Decreto Legislativo 29 aprile 1998, n.124, *Ridefinizione del sistema di partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie e del regime delle esenzioni, a norma dell'articolo 59 comma 50, della legge 27 dicembre 1997, n. 449*.

G.U. 12 LUGLIO 2001 N.160-SUPPL.ORDINARIO N.180/L, Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n.279, *Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n.124*.

G.U. 7 FEBBRAIO 2008, N. 32 (S.O. N. 32), Deliberazione 20 dicembre 2007, *Accordo ai sensi dell'articolo 4 del Decreto Legislativo 28 agosto 1997, n. 281, tra il Governo, le regioni e le provincie autonome su “Documento di inquadramento per la diagnosi ed il monitoraggio della celiachia e relative patologie associate”*.

G.U. 7 LUGLIO 2008, N. 157, Decreto 26 giugno 2008, *Integrazione al decreto 24 gennaio 2003 recante norme per l'organizzazione strutturale e la disciplina del rapporto di lavoro dei dipendenti dall'Istituto superiore di sanità*.

G.U. 13 SETTEMBRE 2012, N. 214, Testo del Decreto-Legge 13 settembre 2012, n.158, coordinato con la legge di conversione 8 novembre 2012, n.189 recante *Disposizioni urgenti per promuovere lo sviluppo del Paese mediante un più alto livello di tutela della salute*.

MINISTERO DELLA SALUTE, 2011, Dipartimento per la sanità pubblica veterinaria, la nutrizione e la sicurezza degli alimenti, Direzione Generale della sicurezza degli alimenti e della nutrizione, *Relazione annuale al Parlamento sulla Celiachia*. Anno 2010, <http://www.celiachia.it/public/bo/upload/norme/RELAZIONE%20ANNUALE%202010.pdf>, ultimo accesso 14 aprile 2014.

MINISTERO DELLA SANITA', 1998-2000, *Piano Sanitario Nazionale 1998-2000. Un patto di solidarietà per la salute*, http://www.salute.gov.it/imgs/C_17_publicazioni_947_allegato.pdf, ultimo accesso 14 aprile 2014.

OFFICIAL JOURNAL OF THE EUROPEAN COMMUNITIES, 1995, 95/C 350/03, *Risoluzione del Consiglio del 20 dicembre 1995 sui medicinali orfani*, <http://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/PDF/?uri=CELEX:31995Y1230%2803%29&from=EN>, ultimo accesso 14 aprile 2014.

OFFICIAL JOURNAL OF EUROPEAN COMMUNITIES, 1999, 99/L 155, *Decision No 1295/1999/CE of the European Parliament and of the Council of 29 April 1999 adopting a programme of community action on rare diseases within the framework for action in the field of public health (1999 to 2003)*, http://eur-lex.europa.eu/resource.html?uri=cellar:208111e4-414e-4da5-94c1-852f1c74f351.0005.02/DOC_1&format=PDF, ultimo accesso 14 aprile 2014.

OFFICIAL JOURNAL OF EUROPEAN COMMUNITIES, 2000, L 18/1, *Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medical products*, http://ec.europa.eu/health/files/eudralex/vol-1/reg_2000_141/reg_2000_141_en.pdf, ultimo accesso 14 aprile 2014.

ORPHANET, 2004, *Associazioni Italiane Malattie Rare*, Milano: Elsevier.

ORPHANET, 2008 *Associazioni Italiane Malattie Rare 2008/2009*, Milano: Elsevier, http://www.associazionecfs.it/immagini/MalattieRare08_09.pdf, ultimo accesso 14 aprile 2014.

ORPHANET, Sito Internet, <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>, ultimo accesso 14 aprile 2014.

ORPHANET, *Farmaci orfani a Singapore*, http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanDrugs.php?lng=IT&stapage=ST_EDUCATION_EDUCATION_ABOUTORPHANDRUGS_SIN, ultimo accesso 13 aprile 2014.

ORPHANET, *Farmaci orfani giapponesi*, http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanDrugs.php?lng=IT&stapage=ST_EDUCATION_EDUCATION_ABOUTORPHANDRUGS_JAP, ultimo accesso 13 aprile 2014.

ORPHANET, *Farmaci orfani in Australia*, http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanDrugs.php?lng=IT&stapage=ST_EDUCATION_EDUCATION_ABOUTORPHANDRUGS_AUS, ultimo accesso 13 aprile 2014.

Public Law 87-781-OCT.10, 1962, *Durg Efficacy Amendment*, <http://www.gpo.gov/fdsys/pkg/STATUTE-76/pdf/STATUTE-76-Pg780.pdf>, ultimo accesso 14 aprile 2014.

Public Law 97-414, 1983, *Orphan Drug Act (ODA)*, <http://history.nih.gov/research/downloads/PL97-414.pdf>, ultimo accesso 14 aprile 2014.

Public Law 107-280, 2002, *Rare Diseases Act*, <http://www.gpo.gov/fdsys/pkg/PLAW-107publ280/html/PLAW-107publ280.htm>, ultimo accesso 14 aprile 2014.

Rep. n.113/CSR del 20 MARZO 2008, Documento approvato dalla Conferenza Stato-Regioni il 2008, *Documento tecnico sulle cure palliative pediatriche*.

ZINGARELLI N., 2003, *Vocabolario della lingua italiana*, Bologna: Zanichelli.