



Resoconto della partecipazione alla prima conferenza europea sull'albinismo



Il 27 e 28 ottobre si è tenuto a Parigi il primo convegno europeo dedicato all'albinismo intitolato "European days of albinism". L'Italia ha fornito il proprio contributo grazie alla presenza di [Albinit](#) ed [Albinismo.eu](#) che hanno avuto modo di presentarsi, tracciare un profilo dell'albinismo in Italia e illustrare progetti ed iniziative correnti. In particolare Giancarlo Loddo ([Albinismo.eu](#)) ha proposto un interessante video che ha mostrato gli importanti contributi di questa comunità libera e indipendente. [Albinit](#) d'altra parte, ha proiettato un breve PowerPoint che ha testimoniato, più di ogni parola, le potenzialità e i limiti di un soggetto ancora giovane e in via di progressiva strutturazione

Lo scopo dell'appuntamento francese è stato duplice: da un lato, permettere a tutte le principali realtà europee di presentarsi condividendo esperienze, limiti e potenzialità, dall'altro favorire il dialogo tra i ricercatori, i pazienti e familiari di persone con albinismo, al fine di illustrare l'andamento della ricerca, e definire una road map orientativa per il futuro. Il programma era scandito in due sessioni. Nella prima (sabato 27 ottobre) associazioni e ricercatori si sono incontrati separatamente per conoscersi ed individuare esigenze ed aspettative comuni per il futuro. Ne è scaturita una dichiarazione di intenti (che sarà limata e confermata nelle prossime settimane) e che mi accingo a descrivere tra poco. Nella sessione domenicale invece i ricercatori, (tra cui la dottoressa Pa-



trosso), hanno illustrato alle associazioni l'esito dei lavori del giorno precedente e le prospettive future della ricerca. Considerate le realtà presenti (italiana, spagnola, francese, inglese, tedesca e il NOAH americano e le caratteristiche delle stesse, è possibile trarre in via preliminare alcune conclusioni.

1. Struttura, numero dei membri e strumenti operativi

La realtà associative, francesi, inglesi e americane appaiono in generale fortemente strutturate, con un massiccio numero di membri (che varia dai 400 di Genespoir al migliaio del NOAH, un impianto formale e tendenzialmente verticistico e un robusto e sviluppato canale multimediale (sito web, forum, gruppi facebook ecc.) [Albinit](#) e Alba (l'associazione spagnola) raccolgono rispettivamente 60 e 130 membri, sono meno strutturate e il rapporto tra i membri è improntato a un registro comunicativo più informale e leggero. [Albinismo.eu](#), d'altra parte, si distingue per la completezza ed esaustività delle informazioni fornite e per il fondamentale contributo dei tre incontri nazionali occorsi tra il 2009 e il 2012.

Di seguito un paio di immagini che mostrano l'anno di creazione delle associazioni europee ed il numero di associati.



ients'
ations



ients'
ations

l of over
embers"



Come si evince dalle immagini sopra, le realtà associative più recenti hanno un numero di soci limitato; inoltre si noti come globalmente ci siano 1500 membri in riferimento a tutte le associazioni, un numero molto esiguo rispetto alla vastità della copertura geografica.

Emerge una differenza culturale tra mondo anglosassone e mondo mediterraneo che non deve tuttavia trarre in inganno. In Italia si contano circa 3000-3500 persone con Albinismo, pertanto l'adesione ad una comunità o ad un soggetto istituzionale non è destinata a raggiungere nell'immediato futuro percentuali particolarmente alte. Si registra inoltre nella nostra cultura (specialmente in Italia) un atteggiamento maggiormente rinunciatario, la paura di mettersi in gioco e il timore costante di incorrere in pregiudizi e discriminazioni

2. Difficoltà comuni

Nonostante la forte strutturazione e il lungo ciclo di vita degli amici e colleghi anglosassoni, permangono difficoltà comuni in seno a tutte le realtà considerate, tra cui:

- difficoltà a incentivare la ricerca
- Fund raising problematico (a parte il NOAH che riceve anche finanziamenti governativi)
- Diffusa ignoranza presso la comunità scientifica e l'opinione pubblica in merito alle problematiche che l'albinismo comporta.
- Estrema eterogeneità della legislazione in tema di disabilità in ogni paese rappresentato



- Necessità di sensibilizzare l'opinione pubblica mediante un'informazione corretta e responsabile
- Difficoltà di coordinamento
- Frequente fuoriuscita dei membri
- Passività dei genitori che spesso iscrivono i loro bimbi "albini" alle associazioni, rimanendo poi di fatto passivi o "in attesa".

3. Primati della situazione italiana

Un grande merito riconosciuto da tutti alla comunità italiana (e quindi alla comunità scientifica ad [Albinit](#) ed ad [Albinismo.eu](#)) è stato quello di aver contribuito alla creazione di un [percorso diagnostico multidisciplinare](#) (presso il [Niguarda](#)) che non ha eguali negli altri paesi europei, Il contributo di Maria Cristina Patrosso e di tutti i ricercatori del [Niguarda](#) è stato fortemente apprezzato da tutta la comunità internazionale ed è per molti Paesi un riferimento a cui guardare. L'auspicio dei presenti è stato quello di replicare nella propria realtà iniziative analoghe, favorendo al tempo stesso

4. Contributi scientifici

La ricerca sull'albinismo prosegue con lentezza sia in Europa che in America, sia per la scarsa quantità di risorse a disposizione (e la difficoltà a reperirne di nuove), che per la tendenza dei ricercatori a seguire strade già tracciate da altri senza esplorarne di nuove. La mappatura



genetica presso il [Niguarda](#) assume, allora una grande rilevanza nella prospettiva di un approccio terapeutico diversificato e mirato su ogni singola mutazione individuata. Attualmente si stanno studiando sui topi gli effetti di alcune sostanze (tra cui il nitisinone) che sarebbero in grado (in pazienti OCA1B) di stimolare la tirosinasi e quindi di accrescere la produzione di melanina (con conseguenti benefici per la pelle e gli occhi). Si tratta di sostanze i cui benefici sulle persone albine sono noti da tempo: non esistono tuttavia sperimentazioni dirette sull'uomo.

5. Proposte

Da parte delle Associazioni sono emerse le seguenti proposte (che si tradurranno in una dichiarazione di intenti per il futuro)

- La costituzione di uno spazio virtuale condiviso nel quale siano pubblicate le principali iniziative di ogni associazione/gruppo/comunità (una sorta di portale o bollettino)
- L'esigenza di salvaguardare, pur nella condivisione di idee e di obiettivi, la propria identità associativa (l'Europa è multiforme e talune problematiche sono specifiche di ciascun Paese)
- L'esigenza comune di esercitare una forte pressione sulla comunità scientifica per sensibilizzarla circa le



- problematiche che l'albinismo comporta
- L'importanza di coinvolgere al medesimo livello le persone albine e i loro familiari, accompagnandone la crescita
 - La promozione di meetings ed incontri di varia natura (sia formali che informali)
 - La valorizzazione della rete e in particolare del Web 2.0 come veicolo per coinvolgere attivamente le persone vicine e lontane
 - La promozione di campagne di comunicazione improntate a principi di equilibrio, responsabilità e saggezza (rifuggendo dal rischio di uno sterile vittimismo)
 - La valorizzazione del dialogo costante tra paziente albino e medici al fine di informare ed essere informato sulle problematiche visive, e dermatologiche
 - L'esercizio di una forte pressione nei confronti delle lobbie del farmaco al fine di porre l'albinismo al centro della loro agenda, anche con modalità "persuasive": sperimentare nuovi principi attivi può offrire un contributo non solo alla ricerca sull'albinismo, ma anche a quella su molteplici altre malattie rare.
 - L'utilità di aderire ad alcuni organismi europei (es. Eurordis) che si occupano di dare voce ai pazienti con malattie rare e alle rispettive associazioni all'interno delle istituzioni, favorendo la realizzazione di progetti e di campagne informative



Da parte della comunità scientifica sono emerse le seguenti considerazioni:

- Il contributo fondamentale delle associazioni nell'orientare la ricerca verso obiettivi chiari, definendo anche le priorità (ipovisione, pelle??)
- La consapevolezza che ad un approccio diagnostico multidisciplinare debba corrispondere una terapia mirata e diversificata, dato l'ampio range di manifestazioni e di problematiche che l'albinismo comporta (visus variabile da 1/20 a 5-6 decimi, ipopigmentazione più o meno severa ecc.

6. Conclusioni

L'incontro è stato molto positivo in quanto ha permesso ai partecipanti di confrontarsi, e di comprendere i punti di forza e di debolezza della propria e delle altre realtà presenti. Il superamento della barriera linguistica è un problema di primaria importanza: la conoscenza dell'inglese è ormai presupposto fondamentale per essere cittadini del mondo senso. Noi italiani abbiamo delle potenzialità immense, ma spesso non riusciamo a dimostrarle. Penso che siamo comunque riusciti ad illustrare la vita delle nostre realtà italiane illustrandone potenzialità e limiti. Si sottolinea l'esigenza di un approccio collaborativo e sinergico che prescindenda dalle caratteristiche strutturali e identitarie di [Albinit](#) ed [Albinismo.eu](#). In tal sen-



so, a prescindere dalle specificità delle due realtà, sussistono ampi margini per future collaborazioni, utili anche per evitare dispersioni di energie e frantumazioni progettuali che non agevolerebbero né gli utenti (le persone albine), né i dottori (ricercatori, oculisti, dermatologi ecc.). Si possono e si devono definire strategie comuni tanto nell'individuazione di nuovi, ulteriori percorsi diagnostici, quanto nello stimolo alla modifica dell'attuale quadro legislativo, un quadro apparentemente esaustivo, ma in realtà ancora lacunoso e poco organico. Nel merito della dichiarazione di intenti che scaturirà dall'esperienza parigina, infine, credo che sarà possibile giungere alla formazione di un documento equilibrato, più incentrato sulle aspettative di tutti, che non sulle specificità e le difficoltà di ciascuno.

Francesco Dentici

