



Il DR. OLIVIER MENZEL è l'anima della Fondazione BLACKSWAN, creata insieme ai medici del Servizio di Chirurgia pediatrica dell'Ospedale dell'Infanzia di Ginevra per sostenere la ricerca attiva e avanzata sulle malattie orfane.

Vogliamo adottare le malattie orfane

**BLACK SWAN
NON È SOLO
UN FILM, MA
ANCHE UNA
FONDAZIONE!**

Partiamo da una necessaria premessa. Cosa sono le malattie rare?

«A partire dagli anni '80 si è cominciato a trattare, sia in sede scientifica che programmatica e di opinione pubblica, delle cosiddette malattie rare, che tuttavia io preferisco chiamare malattie orfane. Queste malattie sono condizioni morbose poco frequenti per definizione, ma anche poco conosciute, poco studiate e spesso mancanti di una terapia adeguata. Sono più correttamente chiamate malattie orfane perché poco appetibili alla ricerca sperimentale e clinica. La rarità della malattia comporta un minor interesse della ricerca, eziologica e patogenetica, una maggiore difficoltà nel descrivere la storia naturale con le sue possibili varianti, nel progettare ricerche cliniche, un minor mercato capace di ammortizzare i costi di una ricerca farmacologica specifica ed infine una scarsa o scarsissima diffusione delle conoscenze comunque disponibili nella pratica corrente. In altri termini, la bassa prevalenza comporta un minor avanzamento delle conoscenze rispetto a quelle teoricamente possibili e soprattutto la non applicazione nella pratica corrente di quello che già si sa. I soggetti affetti si trovano pertanto in una situazione di doppio danno: il primo derivante dall'essere affetti da una patologia quasi sempre molto severa, il secondo dal non essere riconosciuti, diagnosticati e curati per quanto si potrebbe».

Si può stimare quanto incidono queste malattie sul complesso della popolazione?

«L'unica definizione ufficiale esistente e pertanto più frequentemente riportata è quella del Congresso USA che ha fissato in 200.000 abitanti il numero massimo degli affetti in tutti gli



Stati Uniti da una malattia per essere considerata come rara, cioè circa un caso ogni 1.200 persone. In realtà, al mondo sono già circa 8.000 le malattie orfane (e ogni settimana ne vengono descritte 5 nuove), trascurate dalla ricerca medica e per le quali non esiste ancora nessun tipo di cura. Per la stragrande maggioranza sono malattie di origine genetica (almeno l'80%), altre sono di natura infettiva e altre ancora auto-immuni. Numerosissime sono inoltre quelle di origine ancora sconosciuta. Un dato tuttavia può essere ritenuto attendibile: oggi il 6-8% della popolazione mondiale soffre di malattie rare, ossia 470 milioni di persone nel mondo e 500.000 solo in Svizzera. Tutte però hanno un denominatore comune: possono colpire ciascuno di noi. Se è vero che tre su quattro sono di natura pediatrica, altrettanto certo è che alcune possono manifestarsi anche dopo decine di anni di incubazione, compromettendo, talvolta in modo irreversibile, importanti funzioni vitali».

Quali sono gli obiettivi che persegue la Fondazione Blackswan?

«Innanzitutto raccogliere fondi per sostenere la ricerca scientifica relativa al settore delle malattie rare o orfane: queste risorse vengono destinate a finanziare la ricerca pre-clinica e clinica di malattie rare o orfane, con l'assegnazione di fondi alle richieste dei laboratori di ricerca. Inoltre, cerchiamo di raccogliere fondi per sostenere la ricerca scientifica di una malattia rara specifica (ad esempio malattie metaboliche del fegato) e ci impegniamo per promuovere e finanziare l'applicazione terapeutica di nuovi protocolli scientifici al fine di trovare una cura alle malattie rare o orfane incurabili: Da ultimo, ma non certo in ordine d'importanza, ci siamo dati il compito di informare e educare, in ogni modo possibile, il pubblico sulla problematica delle malattie rare o orfane».

Da qualche tempo si assiste ad un mutato atteggiamento delle aziende farmaceutiche nei confronti delle malattie

orfane con un incremento della ricerca sui farmaci ad esse dedicati. Come si spiega questo nuovo interesse?

«Premesso che è importantissimo che le case farmaceutiche investano nella ricerca di nuovi farmaci utili per la cura di determinate patologie legate a malattie orfane, devo tuttavia riconoscere che dietro questo "fermento" vi è talvolta la considerazione dei vantaggi che queste malattie offrono alla ricerca e alla sperimentazione, proprio perché godono di particolari condizioni in termini di protocolli dedicati, mentre poi è stato dimostrato che molti farmaci inizialmente destinati a malattie orfane sono risultati assai efficaci anche per la cura di malattie di più ampia diffusione».

Una cura particolare è stata messa da parte vostra nello studio e nella realizzazione dell'identità visiva della Fondazione...

«Ci siamo affidati alla creatività di Demian Conrad che ha ideato la comunicazione con l'obiettivo di rappresentare in modo espressivo il concetto di rarità e di unicità: per le brochure di presentazione, è stata così messa a punto la tecnica WROP, un intervento sulla macchina da stampa che, in poche parole, altera la produzione in serie permettendo di stampare pezzi unici in maniera casuale. Un modo estremamente efficace, innovativo e non retorico per rappresentare la rarità e l'incidenza della malattia. Le copertine rosse delle brochure, in edizione numerata, presentano a volte delle strisce, a volte delle gocce, a volte delle campiture piene bianche e assumono una fortissima carica espressiva. Per il logotipo, Demian Conrad ha utilizzato un carattere tipografico che comunica con efficacia l'idea di urgenza, il cui effetto viene amplificato dal colore rosso crudo con cui è stato pensato».

www.blackswanfoundation.ch

BLACKSWAN FOUNDATION
DONAZIONE VIA SMS
Donazione via SMS al 339: BSI seguito dall'importo.
Ad esempio: per una donazione immediata di 100 CHF,
inviate BSI 100 al 339 (solo in Svizzera).
WWW.BLACKSWANFOUNDATION.CH