



# LA MALATTIA “DENTRO”

Linguaggi e rappresentazioni del corpo  
nella Malattia di Huntington

Nicoletta Castagna

## COL·LECCIÓ ANTROPOLOGIA MÈDICA

### DIRECCIÓ

Angel Martínez (URV), Fernando Vidal (ICREA/URV)

### CONSELL D'EDICIÓ

Elisa Alegre-Agís (URV), Deborah Bekele (URV), Lina Masana (URV/UB).

### COMITÈ ASSESSOR

Xavier Allué (URV), Arachu Castro (Tulane University), Josep M. Comelles (URV), Martín Correa-Urquiza (URV), Coral Cuadrada (URV), Thomas Csordas (University of California San Diego), Alice Desclaux (Aix-en-Provence), Mari Luz Esteban Galarza (Universitat del País Basc), Jordi Farré (URV), Gerardo Fernández Juárez (Univeridad de Castilla la Mancha), Alejandro Goldberg (Universidad de Buenos Aires), Mabel Gracia (URV), Joan Guix Oliver (URV), Jesús Armando Haro Encinas (El Colegio de Sonora, Mèxic), Claudi Haxaire (Université Bretagne Occidentale), Janis Jenkins (University of California San Diego), Carl Kendall (Tulane University), Ester Jean Langdon (Universidad Federal de Santa Catarina, Brasil), Maria Antònia Martorell (URV), Cecilia Minayo (Fundació Oswaldo Cruz, Brasil), Luis Montiel Llorente (Universidad Complutense de Madrid), Joan Muela (URV), Rosa Osorio Carranza (CIESAS, Mèxic), Inma Pastor (URV), Enrique Perdiguero (Universitat Miguel Hernández), Giovanni Pizza (Perugia), Oriol Romani (URV), Núria Romo Avilés (Universidad de Granada), Francine Saillant (Université Laval, Canadà), Pino Schirripa (Sapienza, Roma), Ekkehard Schroeder (AGEM+Redaktion Curare), Txema Uribe Oyarbide (Universidad Pública de Navarra), Fernando Villaamil Pérez (Universidad Complutense de Madrid), Joana Zaragoza (URV).

### MEMBRES HONOR

Arthur Kleinman (Harvard), Lluís Mallart Guimerà (París X), Eduardo Menéndez (CIESAS, Mèxic), Sjaak van der Geest (Amsterdam)

### MEMBRES D'HONOR «IN MEMORIAM»

Josep Canals, Susan DiGiacomo, Tullio Seppilli

LA MALATTIA «DENTRO»  
Linguaggi e rappresentazioni  
del corpo nella Malattia di Huntington

Nicoletta Castagna



Tarragona, 2026

PUBLICACIONS DE LA UNIVERSITAT ROVIRA I VIRGILI

Av. Catalunya, 35 - 43002 Tarragona

Tel. 977 558 474 · publicacions@urv.cat

www.publicacions.urv.cat



Colección Antropología Mèdica, 44

1.ª edición: mayo de 2026

ISBN (papel): 978-84-1365-268-9

ISBN (PDF): 978-84-1365-269-6

DOI: 10.17345/ 978841362696

Depósito legal: T 549-2026

Ilustración de cubierta: «Persona de pie en suelo brumoso», Jakub Kriz  
(<<https://unsplash.com/es/fotos/persona-de-pie-en-suelo-brumoso-arOyDPUAJzc>>)



Cita el libro.



Consulta el libro en nuestra web.



Libro bajo una licencia Creative Commons BY-NC-SA.

Obra sometida al proceso de evaluación de calidad editorial por el sistema de revisión por pares según las normas de la colección Antropología Mèdica.

Publicacions de la Universitat Rovira i Virgili es miembro de la Unión de Editoriales Universitarias Españolas y de la Xarxa Vives, lo que garantiza la difusión y comercialización de sus publicaciones a nivel nacional e internacional.

## SOMMARIO

PREFAZIONE. Verso un'antropologia dell'incertezza . . . . .	9
INTRODUZIONE . . . . .	13
CAPITOLO I. LA PRODUZIONE DEI SIGNIFICATI . . . . .	27
1.1 Uno sguardo incerto. . . . .	27
1.2 Il campo come spazio di relazioni . . . . .	32
1.3 L'esperienza narrata della Malattia: gli incontri di auto aiuto. . .	37
1.4 Dalla parola alla forma: l'arte terapia tra riflessione e condivisione dell'esperienza . . . . .	40
1.5 Interviste individuali . . . . .	43
CAPITOLO II. DAL BALLO DI SAN VITO ALLA CÒREA DI HUNTINGTON . 49	
2.1 Cenni storici e interpretazioni cliniche . . . . .	49
2.3 Classificazioni e livelli di gravità. . . . .	55
2.4 La Malattia di Huntington giovanile . . . . .	57
2.5 Le malattie rare . . . . .	58
2.6 Le malattie degenerative . . . . .	61
2.7 Le malattie croniche . . . . .	63
2.8 La costruzione di una malattia ereditaria . . . . .	67
2.9 L'origine del gene malato: uno scherzo dell'evoluzione . . . . .	69
CAPITOLO III. I LINGUAGGI DELLA SOFFERENZA . . . . .	75
3.1 Raccontare il disordine del corpo. . . . .	75
3.2 I modelli narrativi. . . . .	78
3.3 Il fallimento del corpo e la distruzione biografica . . . . .	82
CAPITOLO IV. «COME UN TRENO SCOMODISSIMO CON FERMATE INFINITE» . . . . .	85
4.1 La malattia che interrompe i sogni: rappresentazioni cinematografiche della Còrea di Huntington . . . . .	85
4.2 «L'esplosione della bomba»: l'inizio dei sintomi della Malattia di Huntington . . . . .	88
4.3 L'ombra della Malattia . . . . .	95

4.4	La risignificazione del passato . . . . .	98
4.5	Processi di sorveglianza e auto vigilanza delle persone a rischio . . . . .	101
4.6	Percorsi diagnostici . . . . .	104
4.7	La perdita della sovranità sul corpo. . . . .	111
4.8	Il declino della ragione: disturbi psichiatrici e cognitivi. . . . .	119
4.9	Pratiche di cura e assistenza familiare. . . . .	124
4.10	La manipolazione dei corpi. . . . .	131
4.11	Interpretazioni di efficacia e inefficacia farmacologica. . . . .	136
4.12	Gli «ospedali di passaggio» e l'istituzionalizzazione del malato . . . . .	146
4.13	Prospettive biomediche: la promessa di fare ricerca . . . . .	155
<b>CAPITOLO V. DALLO STIGMA BIOMEDICO ALL'EMARGINAZIONE</b>		
<b>SOCIALE . . . . . 163</b>		
5.1	I malati: «pericolosi, sociopatici e criminali» . . . . .	163
5.2	Il marchio sociale della Malattia. . . . .	166
5.3	La discriminazione del malato e della sua famiglia. . . . .	170
5.4	La Ricostruzione di una malattia sommersa. . . . .	173
5.5	La «normalizzazione» della vita malata. . . . .	176
<b>CAPITOLO VI. COSTRUZIONE E CONTROLLO DEL RISCHIO GENETICO. . 181</b>		
6.1	L'evoluzione di un concetto . . . . .	181
6.2	Il rischio mutevole . . . . .	186
6.3	Soggetti a rischio gen-etico . . . . .	191
6.4	La gestione del rischio genetico come tecnica del Sè. . . . .	193
<b>CAPITOLO VII. I TEST PREDITTIVI. . . . . 199</b>		
7.1	Il bisogno di sapere e i processi decisionali. . . . .	199
7.2	Il test genetico come dovere morale. . . . .	202
7.3	Il rischio e il principio di responsabilità . . . . .	206
7.4	La comunicazione del rischio genetico come promessa . . . . .	214
<b>CAPITOLO VIII. (R) ESISTENZE. . . . . 219</b>		
8.1	«Io non sono la mia malattia»: logiche identitarie alternative . . . . .	219
8.2	La latenza del rischio genetico . . . . .	221
8.3	L'identità sospesa . . . . .	229
8.4	Metamorfosi . . . . .	232
8.5	Il «dono» della conoscenza . . . . .	237
8.6	Oltre i test . . . . .	240
8.7	«Non ho mai pianto per questa malattia»: l'impatto psicologico del test positivo . . . . .	244

8.8 La bestia non si è ancora svegliata . . . . .	247
8.9 Processi di identificazione e soggettività . . . . .	249
CAPITOLO IX. FRAGILISMO, FRAGILISMI . . . . .	253
9.1 Rovesciare la Malattia . . . . .	254
9.2 L'assenza degli altri . . . . .	258
9.3 La rabbia e la colpa . . . . .	261
9.4 La paura di perdere se stessi . . . . .	267
9.5 La sofferenza genetica . . . . .	269
RIFLESSIONI CONCLUSIVE . . . . .	273
BIBLIOGRAFIA . . . . .	281



## PREFAZIONE

### VERSO UN'ANTROPOLOGIA DELL'INCERTEZZA

La malattia è stata a lungo pensata, nel paradigma biomedico moderno, come una disfunzione dell'organismo: un errore fisiologico da individuare, classificare e correggere in cui il corpo appare come un sistema biologico da riportare a uno stato di equilibrio, mentre l'esperienza vissuta della malattia rimane sullo sfondo, spesso ridotta a una dimensione accessoria o secondaria. Eppure, per chi la attraversa, la malattia non è mai soltanto un evento biologico. Essa si iscrive nei corpi, ma anche nelle biografie, nelle relazioni, nei sistemi simbolici e nei contesti sociali che danno forma all'esperienza umana. La questione del corpo malato, inteso non come organismo disfunzionale da ripristinare, ma come soggetto situato in una rete di significati culturali, relazioni di potere e pratiche di cura, rimane uno dei nodi teorici più fecondi e irrisolti dell'antropologia medica contemporanea.

È a partire da questa aporia che si colloca il presente lavoro: la Malattia di Huntington, nelle sue molteplici sfaccettature, diventa il terreno privilegiato su cui mettere alla prova la capacità della prospettiva etnografica di cogliere ciò che il paradigma biomedico sistematicamente esclude dal proprio campo visivo e di restituire la malattia alla sua totalità fenomenologica e relazionale. Più che descrivere una patologia nel suo funzionamento clinico, questo libro si propone di comprendere come la malattia venga vissuta, interpretata e incorporata dalle persone che ne sono direttamente o indirettamente coinvolte svelandone i percorsi etici, identitari e relazionali.

Infatti, la Malattia di Huntington si presenta con una molteplicità di sintomi che si diffondono ben oltre il corpo individuale, attraversando famiglie, generazioni e contesti sociali, dando forma a un'esperienza che coinvolge identità, aspettative verso il futuro e modalità di relazione con gli altri. Assieme al suo carattere ereditario, la Malattia assume i tratti di ciò che potremmo definire un fenomeno sociale totale: un dispositivo ca-

pace di mettere in relazione dimensioni biologiche, affettive, simboliche e politiche della vita dei soggetti che ne sono coinvolti.

L'approccio adottato in queste pagine si colloca nel solco dell'antropologia medica contemporanea, che invita a considerare la malattia non soltanto come *disease* —il processo biologico descritto dalla medicina— ma anche come *illness*, ovvero l'esperienza soggettiva della sofferenza, e come *sickness*, la sua dimensione sociale e culturale. Tenere insieme queste tre prospettive significa restituire complessità a ciò che troppo spesso viene ridotto a una sequenza di sintomi o a un codice genetico.

Per affrontare questa complessità ho costruito un quadro teorico volutamente plurale. Le riflessioni di Arthur Kleinman sull'esperienza della malattia come costruzione culturale dialogano, in queste pagine, con la fenomenologia dell'incorporazione proposta da Thomas Csordas, con l'analisi foucaultiana del corpo come luogo di potere e sorveglianza e con la teoria dello stigma elaborata da Erving Goffman. Più che adottare questi riferimenti come modelli rigidi, li ho utilizzati come strumenti interpretativi, lasciando che fossero i materiali etnografici a guidare progressivamente il percorso di analisi.

Un elemento particolarmente significativo emerso dalla ricerca riguarda la percezione del rischio genetico. La Malattia di Huntington introduce infatti una condizione esistenziale peculiare: quella di abitare un corpo che potrebbe già contenere, silenziosamente, il gene responsabile della patologia. Questa sospensione tra possibilità e manifestazione della Malattia genera forme di attenzione costante verso il proprio corpo e di interpretazione dei suoi segni, trasformando il rischio in una presenza latente che attraversa la quotidianità. L'incertezza, quindi, non riguarda soltanto l'evoluzione dei sintomi nelle persone affette, ma investe anche l'esperienza corporea di coloro che ne ereditano il patrimonio biologico. In questo scenario, il test genetico si configura come un dispositivo biopolitico che interviene profondamente nella ridefinizione della percezione identitaria e nella riorganizzazione delle relazioni sociali e familiari.

La malattia, dunque, non riguarda soltanto chi ne manifesta i sintomi, ma attraversa l'intero tessuto socioculturale in cui i soggetti sono inseriti. Famiglie, memorie e identità si intrecciano con le rappresentazioni simboliche e sociali della patologia, e con le forme di stigma che ancora oggi la accompagnano. È proprio all'interno di questo intreccio che emergono strategie di adattamento, pratiche di resistenza e possibilità di rielaborazione identitaria attraverso cui le persone cercano di dare senso alla pro-

pria esperienza. In questa prospettiva, la malattia non appare più soltanto come un evento biologico, ma come un processo che si dispiega nelle relazioni, nelle memorie familiari e nei mondi morali in cui i soggetti vivono e si riconoscono.

Questo libro, *La Malattia «dentro»*, nasce dal tentativo di restituire l'esperienza della malattia alla sua complessità: un'esperienza che si dispiega tra il corpo vissuto, la soggettività e i contesti sociali e relazionali in cui malati e persone a rischio genetico sono immersi. Perché ogni malattia, prima ancora di essere un fatto biologico, è un evento che attraversa le vite, le relazioni e i mondi morali delle persone. E forse è proprio qui che lo sguardo antropologico trova il suo compito più urgente: ricordarci che la malattia non abita soltanto nei corpi, ma nelle storie che li attraversano.

Tarragona, 2026



## INTRODUZIONE

To the children (her nephews, who are all HD carries), I say: be proud. You are extraordinary. You have a rare, unknown disease.

You are extraordinary.

Catherine<sup>1</sup>

### *La Malattia dentro*

Di una malattia incurabile, per molti versi sconosciuta e con una moltitudine di sintomi che generano movimenti simili a una danza, non avevo mai sentito parlare fino a quando, diversi anni fa, non ricevetti da parte da un'amica la richiesta di aiutarla a cercare informazioni sulla malattia che aveva colpito la madre già molto tempo prima. A quel tempo, passeggiando per le calli di Venezia, nei ritagli di tempo che ci separavano tra una lezione e l'altra dell'Università, Sara mi raccontò poco alla volta di quelli che erano solo i ricordi più nitidi di una malattia lenta, dolorosa e inaccettabile, la cui ombra era sempre presente nella sua vita per mezzo dell'ereditarietà genetica. Si trattava di una malattia senza cura, che aveva lentamente portato sua madre a chiudersi nel proprio mondo, a non riconoscere più le persone care, a dimenticare la sua stessa identità; ma ancor prima, a perdere il controllo sul proprio corpo, sulla propria coscienza e autonomia. In altre parole, ad essere sempre più dipendente proprio da quel mondo dal quale a poco a poco, sembrava allontanarsi inspiegabilmente. Trattandosi di una malattia rara, le informazioni reperibili erano scarse e i centri di riferimento sul territorio nazionale erano pochi e con-

<sup>1</sup> Testimonianza tratta da *Dingdingdong. Institut de coproduction de savoir sur la maladie de Huntington* e disponibile all'indirizzo web: <<https://dingdingdong.org/archives/temoignages/>> [Consultato il 23/12/2017].

centrati in alcune grandi città. Con lo scopo di rispondere alla richiesta della mia amica, ho iniziato a interessarmi alla Malattia di Huntington e a cercare qualche informazione principalmente sulle cure e sui farmaci disponibili, sulle Linee Guida per i malati e su eventuali Associazioni di malati presenti nel territorio alle quali fare riferimento. Già da questa breve ricerca, effettuata per lo più tramite le fonti disponibili nel *web*, ebbi la sensazione di trovarmi di fronte a un grande vuoto: da tempo non vi erano state «scoperte» scientifiche rilevanti, non esistevano ancora medicine per guarire o per prevenire la Malattia<sup>2</sup> e gli studi sui nuovi farmaci sembravano assorti in una continua ma inconcludente evoluzione: tutt'oggi ci sono un gran numero di studi sperimentali sull'impiego di molecole che sembrano promettere un passo avanti nella ricerca di una cura senza però concretizzarsi in un farmaco specifico per questa Malattia. Anche la medicina preventiva e la ricerca genetica, attualmente in grado di individuare i portatori del gene «malato», non offrono la possibilità di controllare il processo di trasmissione del gene e l'esordio dei sintomi. Si tratta insomma di una Malattia che sfugge per molti versi all'idea salvifica di una medicina che interviene con efficacia e che cura per guarire.

Uno degli aspetti che in un primo momento ha destato in me un profondo senso di incredulità è stata proprio la completa assenza di speranza intesa come prospettiva, seppur remota, di remissione dei sintomi. Questo mio iniziale disorientamento era dettato da un lato dall'ingenua tendenza a considerare in prima istanza la malattia come un fenomeno per larga parte biologico e individuale; dall'altro, a pensare i successi terapeutici come una promessa di allungamento della vita e al ripristino delle capacità funzionali compromesse dalla condizione di disabilità.

Le Associazioni dei malati che avevo individuato si occupavano prevalentemente di fornire supporto psicologico con l'obiettivo principale di sostenere il difficile compito dei *caregiver* familiari e mettendo però in secondo piano i malati, quasi come fossero irrimediabilmente condannati a un destino predeterminato e imm modificabile. A questo panorama oscuro e spaventoso, si sommava la descrizione da parte della Società scientifica americana della Malattia di Huntington (HDSA) come una patologia caratterizzata da una triade di sintomi di tipo neurologico, psichiatrico e cognitivo che corrispondeva all'«insieme di malattia di Parkinson, Sclerosi

2 Ora in avanti il termine «malattia» verrà riportato con la lettera maiuscola quando si riferisce specificatamente alla Malattia di Huntington.

Laterale Amiotrofica e malattia di Alzheimer contemporaneamente nello stesso individuo»<sup>3</sup>.

Alla mia amica raccontai di non aver trovato le informazioni che aveva chiesto, evitando così di trovarmi nella difficile situazione di doverle dare ulteriori conferme negative. Del resto, non avevo trovato notizie diverse da quelle che già possedeva.

L'esistenza di questa Malattia, così tristemente lontana dall'idea di buona vita e di morte desiderabile, aveva però suscitato in me numerosi quesiti e aperto margini di confronto che avrei voluto indagare secondo una prospettiva alternativa a quella offerta dal dominio biomedico. In particolare, cosa può produrre un'esperienza tanto devastante come quella della malattia incurabile nella vita sociale, relazionale e affettiva dei malati e dei loro famigliari? Attraverso quali pratiche l'incertezza del futuro (incertezza dell'evoluzione della Malattia, ma anche incertezza del rischio genetico per gli eredi) viene gestita quotidianamente alla luce delle nuove conoscenze scientifiche? Quali processi trasformativi apporta l'esperienza di una malattia cronico-degenerativa? E come la biomedicina gestisce questo vuoto di possibilità di intervento tempestivo e realmente efficace?

Sono passati diversi anni da quando Sara mi parlò per la prima volta di quella che oggi è la sua malattia. Questa ricerca non vuole essere una risposta tardiva alla sua richiesta, ma piuttosto un tentativo di contribuire a mettere in luce quell'universo di significati corporei dati dall'esperienza della sofferenza che solo una prospettiva multidimensionale della malattia (Martínez Hernández, 2015) può aiutare a rivelare e comprendere. Come afferma Caprara (1996), esistono spazi di senso che restano nell'ombra se non si avvicinano da angolature differenti.

L'analisi proposta in questo libro si è sviluppata seguendo le linee analitiche dell'antropologia medica che prevedono un taglio specifico. Partendo dall'idea che tanto la patologia (*disease*) quanto l'esperienza di afflizione (*illness*) sono categorie culturali e in quanto tali sono suscettibili ad essere analizzate antropologicamente (Kleinman, 1988), ho deciso di intraprendere un percorso di ricerca attraverso le parole di chi in qualche modo porta dentro di sé la Malattia, sia come consapevolezza data dalle percentuali di rischio, o meglio, dalla possibilità di aver ereditato un gene

3 Affermazione riportata nel Libro Bianco sull'Huntington. Indirizzo web: <<https://www.osservatoriomalattierare.it/progetti/le-nostre-pubblicazioni/17432-huntington-da-affaire-di-famiglia-a-questione-pubblica-il-libro-bianco>> [Consultato il 13/06/2021].

malato, imprevedibile e distruttivo, che come groviglio di emozioni, di esperienze, di ricordi.

### *Interconnessioni*

Il mio interesse per la Malattia di Huntington verte sulla volontà di analizzare un insieme di fenomeni interconnessi, apparentemente lontani, ma legati tra loro dalla convivenza con la sofferenza e con l'incertezza di un corpo al cui interno si cela un gene potenzialmente distruttivo, nella convinzione che la complessità di questa patologia e delle sue interconnessioni possano contribuire all'analisi e al confronto delle problematiche e dei processi sociali generati anche da altre patologie, e allo stesso tempo rivelare quelle relazioni di forza date dalle politiche strutturali di cura e gestione del corpo. Questi aspetti hanno portato in me il desiderio di esplorare le dinamiche talvolta contraddittorie che portano la Malattia di Huntington ad essere intesa come fenomeno sociale totale, formato cioè da discorsi (retoriche, dibattiti, teorie, dichiarazioni, opinioni, slogan, ecc.) e pratiche (azioni politiche, divieti, controlli, prescrizioni, comportamenti, precauzioni, limitazioni, ecc.) che permeano ogni aspetto della vita.

Quando ho iniziato questa ricerca, avevo già avuto modo di constatare che a differenza degli aspetti relativi agli studi clinici, quelli che riguardano gli aspetti sociali, culturali e simbolici della Malattia erano stati scarsamente indagati. Da un punto di vista etnografico ho incontrato pochi contributi sulla Malattia di Huntington e per lo più polarizzati su alcuni aspetti preponderanti: per esempio, il contributo di Konrad, *Narrating the new predictive genetics: Ethics, ethnography, and science* si focalizza sul ruolo di prepaiente e sugli aspetti etici ed esistenziali connessi alla prova genetica. Anche la gran parte degli studi sociali e psicologici danno un'immagine parziale della Malattia, concentrandosi in gran parte su aspetti relativi all'impatto nella storia familiare e nella vita dei pazienti; per quanto riguarda le persone a rischio, le indagini si focalizzavano sulle decisioni in merito alla possibilità di effettuare il test genetico o l'accompagnamento della persona affetta nelle diverse fasi della Malattia.

Questa prima indagine aveva destato in me l'idea che la gran parte di queste ricerche partissero dalla concezione di una conoscenza razionale, obiettiva e neutrale che tende a uniformare non solo l'evoluzione clinica dell'evento patologico, ma anche la dimensione emozionale e soggettiva

che lo caratterizza (la scelta di effettuare la prova genetica e la reazione soggettiva al risultato del test ne sono un esempio). Una tendenza, questa, che limita notevolmente la possibilità di comprendere le molteplici sfaccettature della *illness* e della *sickness*<sup>4</sup>. Solo due studiosi fino ad oggi si sono ampiamente occupati delle forze sociali che hanno investito le famiglie con casi di Còrea di Huntington e l'evoluzione della Malattia nella storia: il genetista britannico Peter Harper e la storica nordamericana Alice Wexler. Entrambi hanno dimostrato come lo stigma della Malattia di Huntington sia stato in gran parte influenzato dalla diffusione delle conoscenze specialistiche e di come queste abbiano condizionato per lungo tempo le scelte politiche e sanitarie nei confronti delle persone malate.

La mia impressione iniziale era che la gran parte di questi studi non tenesse in considerazione due fattori determinanti: il primo, per quanto riguarda il rischio genetico, si riferiva al fatto che i gruppi sociali faticano ad accettare acriticamente i saperi scientifici e a tradurli in modo razionale e asettico nella loro vita quotidiana; il secondo, che la produzione e riproduzione della conoscenza assume significato nei contesti specifici e per questo deve coinvolgere ulteriori processi legati ai valori, alle forze di potere, alle emozioni e alle diverse logiche sottostanti (Zinn, 2008). Ma più di tutto mancava, a mio avviso, un'analisi che considerasse la Malattia nella sua totalità e unicità, che fornisse cioè uno sguardo d'insieme all'azione congiunta prodotta dalle sue molteplici manifestazioni in diversi ambiti (individuale, sociale, simbolico...). Questa mia iniziale impressione avrebbe trovato conferma nel corso della mia ricerca sul campo condotta presso l'Associazione AICH (Associazione Italiana per la Còrea di Huntington) di Milano. Durante la partecipazione ai gruppi di auto aiuto organizzati dall'Associazione mi era capitato, ad esempio, di incontrare *caregiver* talvolta molto giovani che convivevano con il genitore affetto e prendevano parte attiva alle cure, assistendo contestualmente all'evolversi dei sintomi che loro stessi avrebbero potuto sviluppare in un futuro più o meno lontano. Sicuramente questo aspetto può considerarsi una delle peculiarità

<sup>4</sup> La scomposizione metodologica e analitica del concetto di «malattia» nella triade *illness*, *sickness* e *disease* ha contribuito allo sviluppo dell'antropologia medica dimostrando la dimensione fenomenologica e culturale dell'evento patologico. La definizione biomedica di malattia viene indicata con il termine *disease*, mentre per *illness* si intende l'esperienza soggettiva del malessere percepito dalla persona sofferente. *Sickness*, invece, si riferisce al significato sociale dello star male, intesa anche come processo di socializzazione della *illness* e della *disease* (Pizza, 2005).

dell'Huntington in quanto influisce sia sulla cura come pratica costante, per certi versi incorporata nell'agire quotidiano, che sulla percezione e gestione della malattia genetica in fasce d'età anche molto giovani.

Nel momento in cui si eredita la Malattia, si ereditano anche le credenze, le esperienze, i saperi e le rappresentazioni di essa. Ma anche la complessità clinica e assistenziale risulta essere composta da diversi elementi che interagiscono tra loro durante i lunghi anni di cura costruendo così, in una pluralità di fenomeni interconnessi, l'esperienza della malattia. Con la sua molteplicità di manifestazioni sintomatologiche, legate al rischio genetico e le conseguenze nei contesti famigliari, l'Huntington mi appariva come una tela i cui fili aggrovigliati erano rappresentati dalla moltitudine di relazioni, di conflitti e significati che trasparivano dai racconti delle persone: elementi diversi che si confondono tra loro, sovrapponendosi strato dopo strato, secondo l'immagine del rizoma<sup>5</sup> che unisce fenomeni e concetti apparentemente molto distanti, ma tali per cui noi possiamo sempre trovarvi relazioni logiche o causali, e comunque, sempre interagenti reciprocamente.

### *Obiettivi e ipotesi di un percorso*

L'antropologia ha evidenziato come il corpo non possa essere considerato esclusivamente un'entità biologica e materiale. Esso è infatti anche il prodotto di processi sociali, storici e culturali. In particolare, considerare le culture e lo studio di esse anche come processi corporei, attraverso la prospettiva di una fenomenologia culturale basata sul concetto di incorporazione (Csordas, 1990), permette di accedere a un'analisi più ampia della realtà vissuta. È necessario quindi considerare la biomedicina non soltanto come strumento per gestire la fragilità fisica ed emotiva degli esseri umani, ma anche come sistema culturale imbricato in contesti sociali,

5 Mi riferisco nello specifico ad alcuni dei principi che secondo Deleuze e Guattari (2017) stanno alla base del rizoma: il Principio di Connessione (secondo il quale «qualsiasi punto del rizoma può essere collegato con qualunque altro»); il Principio di Eterogeneità (raggruppa elementi significativi di natura diversa, ognuno dei quali possiede una sua identità e una sua caratteristica); il Principio di Molteplicità (il rizoma è considerato un sistema aperto, liberamente e infinitamente percorribile, che permette d'inseguire molteplici percorsi, dandovi altrettanti valori. Sempre nuove interpretazioni, pertanto, possono essere elaborate, proposte e diventare, a loro volta, dati del rizoma. Chi percorre il rizoma, in qualche modo vi è reso partecipe).

economici e politici, che talvolta può arrivare ad occultare le cause della sofferenza in tali contesti. L'esperienza della malattia dunque non deve essere sottoposta ad un'analisi esclusivamente biologica, ma dev'essere intesa come una sindrome dell'esperienza, cioè come «un complesso di parole, esperienze e sentimenti che in genere vanno di pari passo tra i membri di una società» (Good, 1990: 6). Arthur e Joan Kleinman (1995) sottolineano l'importanza dell'analisi dei simboli e dei significati culturali legati a qualunque processo di malattia e ricordano che i sistemi medici sono insieme di credenze, di conoscenze, di pratiche e di tecnologie volte a proteggere la salute. La malattia, dunque, rivela una realtà socialmente costruita. Ne consegue che biologia, pratiche sociali e significati culturali interagiscono nel costruire la malattia come oggetto sociale ed esperienza vissuta (Kleinman, Good, 1985). De-costruire gli aspetti sociali, culturali e politici della malattia attraverso uno sguardo decentrato, significa mettere in gioco concezioni differenti sopra i diversi saperi e i vissuti delle persone. Si tratta quindi di procedere ad una continua de-costruzione e ri-costruzione dei valori epistemici che informano e plasmano le relazioni sociali. Cos'è dunque la Malattia di Huntington al di fuori degli ospedali, dei laboratori di ricerca e sperimentazione, delle classificazioni biomediche? Riflettendo su tali quesiti, è sorta in me l'idea di una malattia che si proietta in una pluralità di dimensioni della vita, che influenza i processi decisionali e le rappresentazioni simboliche che li determinano: un'immagine di malattia che invade non solo il corpo biologico dell'individuo, ma anche il suo spazio sociale e politico e lo trasforma nelle pratiche e nelle relazioni. Da tutto ciò è derivata la mia intenzione di avvicinarmi a una realtà costituita da individui che rivestono ruoli differenti (malati, *caregiver*, persone a rischio), talvolta antitetici tra loro, ma che guardano, seppure da prospettive diverse, alla medesima esperienza di sofferenza.

Attraverso il tentativo di decifrare la conoscenza esperita al di fuori degli schemi di riferimento, in un contesto riflessivo e trans-disciplinare, l'interpretazione dell'esperienza espressa anche mediante la produzione e rielaborazione di oggetti artistici durante i Laboratori di arteterapia, mi ha permesso un avvicinamento laterale alle rappresentazioni soggettive e alla simbolizzazione della Malattia e, allo stesso tempo, ha contribuito a mettere in evidenza la co-costruzione dei processi identitari delle persone a rischio.

Ho voluto iniziare la descrizione della Malattia partendo dal percorso storico e lineare che, incrociandosi con le dinamiche socio-politiche e

culturali, ha contribuito alla costruzione dell'immagine spaventosa e per molti versi misteriosa che caratterizza ancora oggi l'Huntington. Si tratta di analizzare il discorso biomedico dominante sulla Malattia e individuare come tale discorso si sia sviluppato a partire dalla complessità di manifestazioni sintomatiche convogliate all'interno di una più ampia categoria, rappresentata da quell'insieme di patologie che presentano, come tratto evidente, le contrazioni muscolari involontarie responsabili di quei movimenti simili a una danza<sup>6</sup> che hanno conferito alla Malattia il nome di Corea. In quanto forma di disabilità, come il dolore e la sofferenza umana, la Malattia di Huntington rivela qualcosa in più della conseguenza fisica di un gene difettoso: essa è anche la manifestazione delle espressioni corporee, culturalmente informate di relazioni sociali che inducono a concepire il disordine del corpo, in qualità di elemento biologico già dato e immutabile errore della macchina evolutiva, come un modo inedito di essere-nel-mondo<sup>7</sup>.

Attraverso le *illness narratives* mi sono riproposta di analizzare l'esperienza della Malattia mediante le problematiche che riguardano la percezione maturata dai famigliari del malato non solo nei confronti della complessa sintomatologia, ma anche in considerazione all'aspetto ereditario. Mi sono chiesta quindi come potermi avvicinare a un'esperienza così multiforme rappresentata dalla vicinanza di un corpo affetto, agito, sottomesso, trasformato dall'Huntington.

6 Con Ballo di San Vito s'intende oltre alla *corea reumatica* o di T. Sydenham, la *corea di Huntington*, ereditaria, che decorre con progressivo decadimento dello stato mentale; la *corea senile*, a decorso lungo ma non sempre progressivo e con alterazioni psichiche assai meno gravi che nella forma precedente; la *corea elettrica* di A. Dubini, con movimenti muscolari violenti e improvvisi e spesso con atrofie e paralisi muscolari; la *corea di Bergeron*, con spasmi ritmici violenti, a decorso benigno, ecc.

7 Come sostiene Castelluzzo (2016), è nella dinamica relazionale che si dischiude il tema della Cura. «L'aver cura» si manifesta come una costituzione d'essere dell'Esserci, che, nelle sue diverse possibilità, è intrecciata da un lato con l'essere per il mondo di cui l'Esserci si prende Cura e, dall'altro, col suo autentico essere-per il proprio essere. Solo questo legame autentico rimette l'altro alla propria libertà e lo lascia libero d'essere. L'essere-nel-mondo include la comprensione degli altri perché l'essere dell'esserci è con-essere. La conoscenza reciproca si fonda quindi nel con-essere e nella sua comprensione originaria. E solo a partire da questo legame con l'altro può scaturire la corretta oggettività (*Sachlichkeit*), ossia il corretto prendersi cura della stessa cosa (*Sache*) e solo da qui nasce quel che oggi chiamiamo *Comunicazione* (Castelluzzo, 2016). In questo caso dunque, l'esserci è inteso come il *Dasein*, cioè quell'ente concettualizzato da Heidegger, che strutturalmente è 'con' gli altri.

Nel primo capitolo presento la mia ricerca sotto un profilo metodologico. Approcciarsi allo studio dell'esperienza di una malattia cronica, incurabile ed ereditaria significa confrontarsi con una pluralità di incertezze che investono non solo le persone colpite, ma anche le scelte metodologiche di chi tenta di approssimarsi ai vissuti soggettivi di tali persone. La Ricerca di significato si configura quindi come un'analisi dei discorsi emersi nel corso dei gruppi di auto aiuto e nella fase di restituzione durante i laboratori di arte terapia. Trattandosi di gruppi eterogenei di persone che si approssimano all'esperienza di malattia da prospettive differenti, le esigenze evidenziate dalle psicologhe sono state molteplici. Dalle esperienze narrate, condivise e rielaborate sono emersi alcuni nuclei tematici particolarmente rilevanti che ho potuto approfondire attraverso interviste individuali rivolte ai *caregiver* e alle persone a rischio genetico. Emerge una peculiarità della Malattia di Huntington che vede in molti casi la sovrapposizione del ruolo di *caregiver* familiare a quello di persona a rischio, in cui lo stigma della malattia ereditaria crea nuovi orizzonti di significato e processi identitari.

Il secondo capitolo analizza il percorso storico scientifico che ha portato alla definizione di Malattia di Huntington caratterizzato da una parte dalla costruzione clinica di uno stigma sociale, e dall'altra un nuovo modo di intendere l'elemento biologico attraverso una visione molecolare della vita<sup>8</sup>. La definizione di *Olla prodrida*, o miscuglio di sintomi, mi sembra particolarmente indicativa per descrivere il profilo incerto di un graduale e complesso deterioramento delle abilità cognitive, motorie e psichiatriche. Solo in tempi recenti la Malattia ha assunto un aspetto più determinato, anche grazie al contributo degli studi genetici che se da un lato hanno portato a una maggiore conoscenza dei processi ereditari, dall'altro hanno corroborato i processi di stigmatizzazione sociale non solo del malato ma anche dei suoi eredi. Prende forma così l'immagine di una malattia rara, cronica, ereditaria che si radica nella parte più profonda della biologia umana: il gene.

---

<sup>8</sup> Margaret Lock e Vinh-Kim Nguyen (2010) sostengono che la visione molecolare della vita sia resa possibile dalle nuove tecnologie che agevolano la sperimentazione e manipolazione dei meccanismi genetici e cellulari dell'uomo. Questa visione si accosta alla visione sempre più «biologica» dell'uomo, inteso come organismo vivente che si identifica con i suoi processi biologici.

Nel terzo capitolo descrivo un percorso metodologico avviato a partire dalle *illness narratives* sull'interscambio di dialoghi, di interpretazioni soggettive talvolta in conflitto con i saperi esperti, e sull'analisi delle rappresentazioni creative delle persone a rischio. La realtà narrata nei gruppi di auto aiuto, reinterpretata durante i laboratori di arte terapia e nel corso delle interviste, formulavano scenari e dinamiche diverse, in cui io stessa mi sono trovata a riposizionarmi nei confronti dei miei interlocutori in qualità di estranea alla Malattia stessa e al rischio genetico. In seguito, ho cercato di riorganizzare per nuclei tematici l'esperienza narrata emersa durante i gruppi di auto aiuto e le interviste. Si tratta di una riorganizzazione delle esperienze di cura che seguono l'evoluzione dei sintomi, presentate secondo una traiettoria che parte dalla rottura temporale della storia di vita, dall'inizio dei primi segni e dalla diagnosi, fino ad arrivare all'allontanamento del malato dalla famiglia per essere inserito in una struttura in grado di fornire cure specializzate. Questi eventi coinvolgono un lasso di tempo di anni durante i quali i familiari sperimentano insieme al malato una moltitudine di incertezze e sofferenze. I linguaggi della sofferenza e l'esperienza della Malattia vengono raccontati secondo una prospettiva non più fenomenologica, ma piuttosto di tipo relazionale.

Coloro che assistono e curano il malato si trovano nella condizione di negoziare con una molteplicità di attori sociali la qualità delle terapie, l'accesso alle strutture sanitarie e la relazione con gli esperti. Nel quarto capitolo cerco di analizzare la gestione della Malattia nella dimensione domestica, che si traduce nella gestione di una generalizzata incertezza incorporata nella pratica quotidiana. In questo percorso si incontrano le dinamiche egemoniche che trasformano il corpo in oggetto di azioni politiche e sociali. Attraverso i processi relazionali con i saperi esperti e con i servizi socio-sanitari del territorio ho voluto comprendere la percezione che i familiari maturano relativamente all'impiego e alla somministrazione dei farmaci, alla loro efficacia o inefficacia e le eventuali difficoltà nell'aderenza terapeutica, così come al rapporto con i professionisti. L'esperienza diretta con la Malattia trasmette l'immagine della sofferenza, il cui ricordo si riflette nell'agire quotidiano, nei piccoli gesti quasi impercettibili ma interpretabili come segni o tracce della Malattia verso i suoi possibili eredi. Dall'attenzione verso la gestione del malato e dai ricordi che ne scaturiscono, emerge un'attitudine alla sorveglianza e all'auto vigilanza da parte, o nei confronti, delle persone a rischio genetico. Ne deriva che, dilatandosi nel tempo e nello spazio biologico, la Malattia appare come

una presenza costante e minacciosa che pervade ogni momento della vita. Dalle narrazioni che ho raccolto emerge anche l'immagine di una Malattia di cui si sa poco, di cui non si parla nemmeno tra persone a rischio dello stesso nucleo famigliare.

Nel quinto capitolo ho cercato di approfondire i processi di occultamento della diagnosi e di discriminazione di cui si hanno testimonianze sia nell'atteggiamento dei famigliari, che nei contesti pubblici e relazionali. La Malattia di Huntington, oltre ad essere scarsamente diffusa sul territorio nazionale, è ancora oggi poco nota e soggetta a processi di stigmatizzazione dovuti alle sue caratteristiche sintomatiche e all'aspetto ereditario (Wexler, 2010). Lo stigma imposto o provato (Goffman, 2003), influenza l'immagine di sé attraverso la visibilità dei sintomi (soprattutto motori e psichiatrici) e la definizione biomedica di persona a rischio genetico.

Il sesto capitolo focalizza l'attenzione sull'aspetto ereditario mettendolo in relazione alla costruzione sociale della Malattia che, in quanto entità reificata, occulta retoriche, metafore (Sontag, 2002) e rappresentazioni che veicolano significati e velano egemonie culturali e pratiche di resistenza (Gramsci, 1976). Come dunque le persone a rischio interpretano la Malattia sulla base della loro esperienza e come la integrano nel loro processo di costruzione identitaria? Da qui deriva la volontà di esplorare più da vicino la gestione del rischio genetico partendo dal significato stesso che il termine rischio ha acquisito nelle scienze sociali. La percezione del rischio applicato alla consapevolezza genetica è un concetto mutevole, che varia a seconda dell'età, delle esperienze e del progetto di vita di ciascuno. Tra le persone che possono aver ereditato il gene malato, la gestione del rischio si ricollega strettamente al concetto di responsabilità genetica. Proprio attraverso questa particolare forma di responsabilità, il rischio si rivela fenomenologicamente attraverso l'adozione di stili di vita, di organizzazione delle risorse finanziarie, di scelte riproduttive e per ultimo, di decisioni in merito all'impiego del test predittivo allo scopo di «sapere di sé». La gestione del rischio si configura quindi come un'azione sociale fondata su valori quali l'autonomia e l'indipendenza, che considerano il soggetto come un imprenditore di se stesso; si tratta di quegli stessi valori che vengono disgregati dall'irrompere della malattia cronica. In questo contesto, il test genetico si configura come un obbligo morale che colloca l'individuo in un mondo fatto di legami, relazioni e affetti strutturati su valori dettati culturalmente. Nonostante l'enfasi della biomedicina sull'utilità e l'opportunità di effettuare il test predittivo, le testimonianze delle perso-

ne a rischio trasmettono spesso l'idea di una pratica lontana dalla pretesa libertà di scelta sulla decisione di ricevere un'informazione su se stessi. Il rifiuto di pensarsi come persone a rischio, etichettate da una definizione biomedica orientata verso la prospettiva di una vita potenzialmente malata, si manifesta attraverso le logiche identitarie alternative e alla latenza del rischio genetico.

Nel settimo capitolo approfondisco i processi che guidano la scelta di fare o non fare il test predittivo, ma anche il rifiuto di identificarsi come individui malati, con un corpo pericoloso e traditore. Tra le persone che ho intervistato, la percezione del rischio investe i processi identitari in modo incostante; esso infatti si intensifica in determinati momenti della vita e diventa latente in altri: l'età anagrafica, la somiglianza con i «vecchi malati», le priorità (professionali, affettive) del presente sono fattori che determinano il suo mutare come fenomeno capace di agire e inter-agire nella co-costruzione identitaria.

L'informazione genetica fine a se stessa perde il suo valore positivo, utile, vantaggioso. A differenza della diagnosi, il test non dice nulla sulla condizione di salute, non può predire quando e come si presenterà la Malattia, non previene un futuro di sofferenza, ma al contrario lo anticipa, lo mette di fronte alla persona senza poterlo risolvere. Il test predittivo quindi non ha un potere informativo, ma piuttosto trasformativo per l'identità di coloro che sono portatori del gene. Esso ha il potere di cambiare la nozione stessa di rischio trasformando il suo carattere di latenza, oppure annullandolo definitivamente con un risultato negativo.

Nell'ottavo capitolo analizzo l'impatto psicologico del test con esito positivo con le sue implicazioni multidimensionali e tenendo conto della soggettività degli individui. Per le persone positive all'Huntington il rischio genetico può intensificare la condizione di attesa della Malattia, mentre per coloro che sono risultati negativi è frequente sperimentare stati emotivi assimilabili al senso di colpa del sopravvissuto (Neiger, 2014).

Il decimo capitolo è dedicato a descrivere la «malattia dentro», non solo perché collocata in un gene all'interno del corpo, ma anche perché riconduce a quell'universo di emozioni talvolta contrastanti che definiscono l'esperienza di malattia e di rischio genetico. La *genetic suffering* riprende l'idea di rischio come un'emozione condensata nella nozione di sofferenza (Ventura, 2018) che traspare dalle narrazioni che ho raccolto. L'incertezza pervasiva che caratterizza l'Huntington, la precarietà e la fragilità che ne deriva, diventano modi di vita che inducono a pensare che il Fragile

sia anche Forte, Resiliente, (R)esistente: il fragilismo, insito nella rappresentazione della diversità, intesa come un insieme di divergenze fisiche, sociali, culturali, «diventa la teoria per una vita disposta a scivolare su e giù come sulle sabbie mobili», a mantenersi in equilibrio nella precarietà dell'esistenza.



## CAPITOLO I. LA PRODUZIONE DEI SIGNIFICATI

Il linguaggio non è soltanto il veicolo di una comunicazione, ma diviene oggetto di una interpretazione.

P. Ricoeur, *Il conflitto delle interpretazioni*.

### *1.1 Uno sguardo incerto*

Intraprendere un percorso di ricerca etnografica sull'esperienza della malattia mi ha messa di fronte, in primo luogo, alla necessità di adeguare gli strumenti della ricerca a un campo eterogeneo, costituito da stadi fisiologici diversificati, classificati e interpretati secondo parametri che riflettono solo parzialmente la reale esperienza di malattia. Da un lato, la consapevolezza della conoscenza biomedica come prodotto culturale impone a chi lo indaga un allontanamento dalle idee, dai valori e dalle rappresentazioni costruite dai saperi esperti<sup>9</sup>; dall'altro, si rivela necessario uno sforzo di avvicinamento all'esperienza distante e non scontata tra la soggettività della persona e l'elaborazione dell'identità a rischio genetico. Come hanno rilevato gli antropologi Van Dongen e Fainzang (1998), la ricerca nell'ambito dell'antropologia medica *at home* ha messo in rilievo il carattere fluido e mutevole del concetto di campo nel determinare i confini tra la vicinanza e l'alterità rispetto all'esperienza vissuta dai soggetti osservati.

<sup>9</sup> Come nota Seppilli (2006-2008, 53), l'esame delle rappresentazioni e delle pratiche di difesa della salute da parte degli antropologi è stato indirizzato in un primo momento verso le popolazioni definite dagli Occidentali come «esotiche» o «primitive», o verso gli strati popolari europei caratterizzati da una forte alterità culturale rispetto alle classi egemoni. Il salto di qualità, il costituirsi di un approccio compiutamente scientifico, in questo campo della ricerca antropologica, si è prodotto quando a oggetto di indagine è stata posta anche la medicina occidentale, o se vogliamo la biomedicina, esaminata anch'essa come uno dei sistemi medici fra i tanti che si sono succeduti nella storia dell'umanità.

Già Lévi-Strauss (1987) ha sostenuto la necessità dell'antropologo di mantenere uno «sguardo da lontano» in qualità di garanzia e di obiettività. Egli riteneva opportuno che alla distanza dello sguardo corrispondesse una distanza geografica. Tuttavia, come afferma Fabietti (1999), oggi sarebbe veramente difficile seguire alla lettera l'invito di Lévi-Strauss, sia perché negli ultimi decenni sempre più antropologi si sono dedicati allo studio di realtà culturali e sociali vicine, sia perché il traffico culturale che sembra caratterizzare sempre più la nostra epoca non consente di mantenere stabile la distinzione rigida tra un qui e un laggiù. Infatti, vicinanza geografica non significa necessariamente identità ed esperienze condivise o comuni orizzonti di significato. Alla lontananza dello sguardo deve corrispondere in primo luogo una lontananza culturale ed esperienziale dell'antropologo nei confronti del proprio oggetto di studio. La contemporaneità impone quindi un rimpatrio dell'antropologia in cui l'antico giro lungo dell'antropologo non avviene necessariamente in termini geografici, ma soprattutto essenziali e di appartenenza (Spada, 2016). L'antropologia medica *at home* ha determinato dunque una ridefinizione di confini (Van Dongen e Fainzang, 1998) che non interessa tanto l'aspetto geografico quanto quello metodologico: lo sguardo da lontano si configura come la necessità di prendere le distanze dalla propria cultura intesa come complesso di norme, concetti e valori (Fabietti, 1999). Essendoci diversi gradi di distanza o vicinanza a una data realtà etnografica, per molti etnografi l'adeguatezza descrittiva si colloca nel mezzo. Per meglio spiegare questo aspetto torna utile riprendere il contrasto psicoanalitico utilizzato da Geertz (1983) per distinguere fra «vicino all'esperienza» e «distante dall'esperienza»:

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, immaginano, e così via, e che comprenderebbe quando utilizzato in modo simile dagli altri. Un concetto distante dall'esperienza è un concetto 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. [...] Il vero problema è che tipo di ruoli giocano i due tipi di concetti nell'analisi antropologica. O, più esattamente, come, in entrambi i casi, bisogna utilizzarli per ottenere un'interpretazione di come vive una popolazione che non sia né imprigionata nei suoi orizzonti mentali, un'etnografia sulla stregoneria scritta da una strega, né sistematicamente sorda alle tonalità peculiari della sua vita, una etnografia sulla stregoneria scritta da un geometra (Geertz, 1983: 73).

In etnografia c'è un elemento di gioco che consiste nel trasformare il familiare in estraneo e l'estraneo in familiare. L'equilibrio di cui parla Geertz fra l'essere insensibile e il trasformarsi in strega, consiste nell'ammettere che scrivere un'etnografia comporta la comprensione di molti punti di vista, a volte contraddittori, altre volte complementari tra loro (Duranti, 1992).

Il primo passo per intraprendere questa ricerca è stato dunque quello di cercare un contatto con le diverse figure che vivono l'esperienza della Malattia: in primo luogo le famiglie dei pazienti, rari e sparsi sul territorio nazionale. In Italia esistono principalmente due Associazioni che si impegnano a fornire sostegno alle famiglie dei malati di Huntington: la LIRCH con sede a Roma, che si occupa prevalentemente di ricerca scientifica e l'AICH con sede a Milano, presso la quale ho svolto la mia ricerca e della quale avrò modo di parlare più avanti. Per quanto riguarda la prima, dopo un paio di cortesi contatti telefonici, non ricevetti alcun riscontro in merito a una eventuale disponibilità da parte loro di mettermi anche solo in contatto con le famiglie dei malati o con le persone a rischio; con la seconda invece mi accordai in tempi piuttosto rapidi per un colloquio con il Direttore dell'Associazione e le psicologhe che organizzavano gli incontri con le famiglie. Ho potuto così iniziare la mia partecipazione ai gruppi di auto aiuto presso l'AICH di Milano ed estendere la frequenza ai laboratori di arte terapia organizzati dall'Associazione. La mia ricerca si è svolta in una prima fase, durata circa un anno, con la partecipazione ai gruppi di auto aiuto rivolti ai *caregiver* e alle persone a rischio. Successivamente, ho preso parte ai laboratori di arte terapia, e continuato a partecipare ai gruppi di auto aiuto. Al termine di questo biennio di osservazione e ricerca presso l'Associazione, ho organizzato degli incontri individuali con le persone che ho incontrato e che mi hanno dato il consenso ad essere intervistate al fine di approfondire alcuni dei temi che ho ritenuto essere particolarmente rilevanti emersi nelle fasi precedenti dello studio. Le persone che ho intervistato erano dunque tutte appartenenti all'Associazione. Come richiesto dai miei interlocutori, ho provveduto a cambiare i loro nomi con altri di fantasia, mantenendo inalterati genere, età e provenienza. Fin dal primo incontro con le psicologhe Dominga e Antonella, l'organizzazione dei gruppi di auto aiuto mi è stata presentata come piuttosto frammentaria a causa della complessità della rete di legami che coinvolgono i malati di Huntington: si tratta infatti non solo di legami biologici, ma anche sociali e affettivi.

Una prima parte delle interviste si è svolta in presenza, mentre una seconda è avvenuta online o telefonicamente a causa dell'arrivo del Covid-19 in Italia e in particolare nella zona in cui si svolgeva la ricerca. La mia presenza ai gruppi e l'autorizzazione a raccogliere le testimonianze dei partecipanti, è stata subordinata alla preventiva presentazione della ricerca e alla sottoscrizione del «Consenso informato per lo studio scientifico di ricerca» da parte delle persone interessate.

I gruppi di auto aiuto e i laboratori di arte terapia erano spazi nei quali l'esperienza individuale diventava esperienza condivisa, ri-pensata e ri-costruita collettivamente secondo un paradigma non alternativo, bensì complementare a quello proposto dalla biomedicina, nel tentativo di porre al centro non tanto la Malattia, quanto le persone che ne sono coinvolte. Se da un lato gli studi scientifici si focalizzano quasi esclusivamente sulla Malattia perdendo di vista il malato, dall'altro le Associazioni dei malati di Huntington, si impegnano a dare voce e ascolto alle famiglie, fungendo talvolta da intermediari tra le esigenze evidenziate dai *caregiver* e dai pazienti, e i servizi sociali o gli esperti che operano sul territorio.

Nel corso della mia partecipazione ai gruppi di auto aiuto, ho potuto comprendere quali sono le difficoltà quotidiane che i famigliari si trovano ad affrontare con il malato, con i figli, con il lavoro, quali sono le loro aspettative nei confronti degli interventi terapeutici e dell'efficacia dei farmaci. Spesso gli incontri del gruppo vertevano sulle difficoltà incontrate nelle strutture riabilitative, nella relazione con il personale sanitario, nel mancato riconoscimento dell'aggravarsi delle condizioni di salute del malato da parte delle commissioni mediche con le conseguenti complicazioni per ottenere gli assegni di invalidità, i permessi da lavoro e la fornitura dei vari sussidi. Si tratta di aspetti che aggravavano la situazione di precarietà nella gestione quotidiana del malato da parte di coloro che lo assistevano.

A mio malgrado, ho dovuto realizzare che nonostante le molteplici iniziative dell'Associazione, si trattava pur sempre di spazi in cui veniva implicitamente riprodotta, anche se non in modo acritico, la relazione unidirezionale e paternalista data dalle gerarchie epistemologiche proprie del dominio biomedico. Rimanevano quindi aperte per me le questioni relative a cosa produce questa Malattia al di fuori del dominio biomedico, nella dimensione sociale, affettiva ed emozionale delle persone che la vivono quotidianamente: come la Malattia di Huntington influisce sui rapporti di parentela dominati dalle dinamiche del rischio? Come vengono ridefiniti questi rapporti alla luce dell'eredità genetica non voluta, negata,

stigmatizzata? In quale modo il rischio genetico diventa parte di quell'incertezza tanto radicata nell'esperienza della Malattia? I quesiti emersi durante gli incontri con i *caregiver* poggiavano su una generalizzata incertezza: in primo luogo incertezza sulla trasmissione genetica, sull'inizio dei sintomi, sul loro evolvere, sulla risposta biomedica, sulla pianificazione della vita futura, ecc...Ma anche incertezze di tipo metodologico: come potermi avvicinare a un'esperienza di malattia i cui effetti si diramano nell'intimità dei rapporti famigliari, e arrivano a coinvolgere i vari contesti sociali e relazionali? Come riorganizzare la pluralità dei significati talvolta divergenti e contraddittori?

Ritorniamo dunque all'esigenza di adattare la prospettiva d'indagine a una realtà *Altra* e per questo difficile sia da controllare e prevedere mediante i principi normativi preesistenti, che da osservare nella sua complessità, un po' come accade nell'arte con la tecnica del *dripping* in cui si tende a costruire nuove realtà attraverso i movimenti casuali, per certi versi imprevedibili, dell'artista sulla tela. In questa tecnica, l'imprevedibilità degli schizzi di colore disegnano dei percorsi, delle direzioni quasi impercettibili alle quali solo uno sguardo finale d'insieme può dare significato. Indagare la Malattia di Huntington significa entrare in contatto non tanto con un'incertezza universale o generalizzata, ma piuttosto con tante incertezze appartenenti ad ambiti differenti della vita, così come le gocce di colore sparse sulla tela, se viste da vicino, sembrano disegnare piccoli punti distinti e circoscritti.

Proprio l'imprevedibilità di un determinato fenomeno, genera nuove immagini, nuove rappresentazioni agli occhi di chi lo osserva e il *dripping* esemplifica in modo paradigmatico gli scenari in cui non si sceglie subito una via, una sequenza concatenata. Analizzando la tecnica adottata da Pollock nell'opera *Number1A*, Legrenzi (2017) si chiede: «È questa una microsimulazione di quello che ci capita nella vita, quando costruiamo la nostra esistenza, giorno dopo giorno? E che cosa vediamo quando ci voltiamo indietro per esaminare il risultato finale?». Quello che vuole sottolineare Legrenzi (2017) nella sua analisi sulla mancanza di un progetto prestabilito secondo norme definite, è il fatto che il risultato finale è determinato dalla prospettiva di chi osserva, sempre soggettiva e mutevole. Pollock, mostra come il senso di ogni singola goccia di colore, venga dato solo nel momento in cui si guarda il quadro nel suo insieme e in tutta la sua complessità, consapevole che spostare lo sguardo dal particolare al globale, comporta sempre un certo rischio di perdere il contatto con l'opera.

Ho voluto quindi avvicinarmi all'esperienza di questa Malattia un po' come quando si guarda un quadro realizzato con il *drip-painting*, cioè lasciandomi guidare dalle tracce che progressivamente emergono dal concatenarsi delle gocce di colore cadute sulla tela, dai singoli nuclei di significato emersi dalle parole e dalle esperienze dei miei interlocutori. Nella sua complessità l'immagine finale prende forma, «le figure diventano sfondi, e sfondi diventano figure».

Dalle narrazioni delle persone, proprio attraverso una prospettiva a posteriori, attraverso cioè uno sguardo d'insieme che si volge al passato, l'esperienza della Malattia offre nuovi profili interpretativi e acquisisce nuovi significati nella sua complessità. Ciascuna opera realizzata con la tecnica del *dripping* è unica e irripetibile, così come sono uniche e irripetibili le esperienze della medesima malattia declinata nella vita di persone diverse. Incertezza dunque come denominatore comune dell'esperienza della malattia incurabile, cronica e degenerativa e dello sguardo che la indaga.

### 1.2 Il campo come spazio di relazioni

Numerosi documenti ufficiali di varie istituzioni internazionali affermano la necessità di un coinvolgimento del paziente e delle associazioni che lo rappresentano nei processi di cura e assistenza. La Raccomandazione del Consiglio Europeo dell'8 giugno 2009, ad esempio, cita una riflessione dell'OMS che ha definito «la responsabilizzazione del paziente come un prerequisito per la salute e ha promosso una collaborazione proattiva e una strategia di autosufficienza volta a migliorare gli esiti sanitari e la qualità di vita dei pazienti che soffrono di affezioni croniche»<sup>10</sup>. Il ruolo delle associazioni dei pazienti è cruciale sia in termini di sostegno diretto ai malati, che delle attività che svolgono collettivamente per migliorare le condizioni di vita degli stessi per le generazioni future. Per questo la Raccomandazione ha previsto che gli Stati Membri perseguano l'obiettivo di coinvolgere i pazienti e i loro rappresentanti nell'elaborazione di politiche adeguate proponendosi anche come interlocutori esperti per contribuire alla riorganizzazione dei sistemi (Lala, Nave, 2021). L'Associazione AICH

10 Indirizzo web: <[https://www.euro.who.int/\\_\\_data/assets/pdf\\_file/0010/74656/E88086.pdf](https://www.euro.who.int/__data/assets/pdf_file/0010/74656/E88086.pdf)> [Consultato il 06/10/2022].

di Milano è nata allo scopo di sostenere i malati e i loro famigliari sotto vari aspetti: psicologico, socio-relazionale e legale, ma anche di diffondere la conoscenza sulla Malattia attraverso iniziative divulgative e raccolta di fondi per la ricerca scientifica. I gruppi organizzati dall'Associazione sono attivi non solo per i malati, per i *caregiver* e per le persone a rischio che desiderano fare il test genetico o che manifestavano i sintomi della Malattia, ma anche per i coniugi delle persone a rischio e famigliari di vario grado. Come rilevato dalle psicologhe, ciascuna di queste categorie manifestava differenti bisogni di ascolto e spazi di confronto. Proprio in considerazione di questa pluralità di persone con diverse posizioni ed esperienze rispetto alla Malattia, ho voluto intendere il campo come un insieme di relazioni in grado di creare una pluralità di conoscenze, rappresentazioni e significati circoscritte ad una determinata esperienza di afflizione, così come viene descritto nella definizione riportata da Bourdieu (1992: 66): «In termini analitici, un campo può essere definito come una rete o una configurazione di relazioni oggettive tra posizioni» del quale io stessa, insieme alle operatrici, ho preso parte nei diversi momenti di incontro. Il campo della mia ricerca è stato rappresentato infatti da un intreccio progressivo di relazioni tra persone, esperienze e conoscenze tra le quali mi sono trovata ad operare nella funzione di osservatrice partecipante. Nei gruppi di auto aiuto, il numero complessivo dei *caregiver* era di 12 persone, mentre i figli a rischio erano 16. Il gruppo dei *caregiver* era composto per lo più da coniugi della persona malata che in molti casi sono venuti a conoscenza della Malattia nel passato famigliare solo al momento della diagnosi. La maggior parte dei partecipanti, frequentava l'Associazione in quanto coniugi dei malati e condividevano con loro le difficoltà legate alla gestione dei sintomi, alla loro lenta e imprevedibile evoluzione, così come il progressivo isolamento che investe i legami affettivi, sociali e famigliari. Nel gruppo dei *caregiver*, la maggior parte delle persone avevano un'attività lavorativa part-time, oppure avevano da poco raggiunto o anticipato l'età pensionabile, o ancora, usufruivano dei periodi di congedo lavorativo per assistere il famigliare affetto. Quello che emerge, è il fatto che l'assistenza al malato difficilmente si coniuga con altri tipi di impegno e con la possibilità di mantenere un'attività professionale.

Tutti, a parte Nadia, avevano dei figli in giovane età verso i quali manifestavano apprensione sulle condizioni di salute e sulle loro scelte future. Paolo, che assiste la moglie malata di Huntington, ad esempio, ha due figli a rischio e asintomatici che non hanno voluto fare il test genetico nemme-

no in virtù delle eventuali scelte riproduttive. La figlia maggiore infatti era sposata e aveva due bambini.

Marta e Adriana invece presentavano situazioni particolarmente critiche dovute non solo all'impegno assistenziale verso i relativi mariti, che al momento della mia ricerca si trovavano nella fase intermedia della Malattia, ma anche al fatto che le loro giovani figlie presentavano chiaramente i sintomi della Malattia ereditata dal padre. Nel periodo in cui ho assistito ai gruppi di auto aiuto presso l'Associazione, Adriana ha scelto di chiedere per due anni l'aspettativa da lavoro per poter assistere il marito. Fino a quel momento era la figlia ventenne che trascorrevla la maggior parte del tempo con il padre: «Non so come abbia fatto a studiare in questi anni con lui sempre presente» ha detto Adriana durante uno dei gruppi di auto aiuto. Adriana non ha voluto farsi intervistare. I suoi racconti durante gli incontri con le psicologhe vertevano non solo sulle difficoltà nella gestione del marito, ma anche sulle preoccupazioni verso la figlia troppo introversa, taciturna, solitaria e poco interessata a conquistare una sua propria indipendenza. Come Adriana, anche Marta ha dovuto abbandonare il lavoro per dedicarsi a tempo pieno alla cura della figlia. In questi casi, alla complessità del ruolo di *caregiver* familiare si somma la preoccupazione verso gli altri membri della famiglia che si concretizza in un atteggiamento di costante e silenziosa sorveglianza verso le persone a rischio.

Il gruppo delle persone a rischio si divideva tra coloro che avevano fatto il test genetico, e dunque erano consapevoli della possibilità di sviluppare o meno la Malattia, e chi invece ancora non aveva deciso se effettuare la prova del DNA. Diversamente dal gruppo dei *caregiver*, il gruppo dei figli a rischio era costituito da un numero eterogeneo di persone che in alcuni casi mantenevano una certa indipendenza rispetto alla situazione assistenziale familiare. Infatti, la maggior parte di loro non viveva con il genitore malato, pur rendendosi partecipe in vario grado alla sua cura e ai suoi bisogni assistenziali, come Tommaso o Carmen; altri, come Elena, frequentavano l'Università, e convivevano con il genitore malato, condividendone la gestione e la cura quotidiana. Tra le persone a rischio genetico solo Martina, positiva al test, presentava già i sintomi della Malattia ereditata dalla madre.

Per i figli a rischio le problematiche sollevate dalla Malattia erano legate alla gestione della consapevolezza genetica in quanto elemento fondamentale per l'elaborazione di un'immagine di sé e di una prospettiva di vita futura, come nel caso di Tommaso avvicinato all'Associazione allo

scopo di seguire il percorso psicologico per fare il test genetico in vista di una probabile paternità. Sostenuto dalla moglie, Tommaso ha deciso di fare la prova genetica.

Nel caso delle persone a rischio più giovani, gli incontri erano caratterizzati da un'apparente scarsa consapevolezza e apprensione verso il proprio patrimonio genetico, mentre si concentravano sulle difficoltà nella gestione quotidiana legata al genitore malato, sulle relazioni affettive, sulla condizione lavorativa o di studio: «Non parlano della Malattia, non sembrano nemmeno gruppi AMA... è come se la cosa non li riguardasse»<sup>11</sup> mi confidò Dominga un giorno al termine di un incontro con le persone a rischio. L'attività di arte terapia era stata proposta già negli anni precedenti proprio sulla base delle difficoltà riscontrate durante i gruppi di auto aiuto rivolti ai figli a far emergere i contenuti emozionali suscitati dalla rielaborazione dall'esperienza con la Malattia di Huntington. Attraverso i Laboratori artistici, supportati dalla presenza di Teresa, una psicologa specializzata in arte terapia, si voleva far emergere dei contenuti emozionali non facilmente esprimibili attraverso il linguaggio e stimolare allo stesso tempo una riflessione sul proprio modo di concepire la Malattia. In seguito, il laboratorio di arte terapia fu aperto a tutti i partecipanti dell'Associazione. Se da una parte il campo è stato caratterizzato da una frammentazione di esperienze durante i gruppi di auto aiuto, dall'altra è emerso un confronto interpretativo e simbolico mediante la creazione artistica che ha reso partecipi i membri dei vari gruppi. La scelta di non coinvolgere direttamente i malati nella mia ricerca è stata dettata soprattutto dalle caratteristiche cognitive e psichiatriche della Malattia in un contesto di scarsa disponibilità di casi e in accordo con le psicologhe dell'Associazione con cui ho svolto la ricerca. Le persone che ho incontrato nel corso dell'osservazione sul campo assistevano in casa i malati nella fase intermedia o avanzata. Sebbene non tutte le persone affette dalla Malattia di Huntington manifestano gli stessi sintomi con la stessa progressione e intensità, le caratteristiche psichiatriche e il grado di avanzamento dei sintomi, sono elementi che avrebbero potuto ostacolare l'osservazione dei malati e alterare il loro precario equilibrio familiare. Da qui la necessità di avvicinarsi alla Malattia attraverso l'esperienza di coloro che condividono quotidianamente il percorso di cura.

<sup>11</sup> Testimonianza trascritta nel mio diario di campo.

La sala dell'Associazione ha accolto in momenti distinti la produzione e la ri-creazione della medesima esperienza attraverso linguaggi diversi e inediti. Le attività di arte terapia e di auto aiuto si sono svolte in alternanza tra loro con cadenza mensile. Esse sono state concepite dagli operatori come un *continuum* tra l'azione creativa ed espressiva, intrisa di simboli e significati, e la successiva rielaborazione narrativa dei partecipanti. Questi ultimi al contrario, percepivano le due attività come profondamente differenti, talvolta prediligendo l'una rispetto all'altra. Per quanto riguarda l'arte terapia, Roberta affermava di provare un certo imbarazzo al momento della restituzione, nell'attribuire un significato simbolico al suo lavoro e presentarlo agli altri. Allo stesso modo Carmen preferiva esprimere a parole il proprio stato d'animo, in quanto sosteneva di non essere una persona creativa e portata per l'arte.

In questo contesto la mia posizione si è collocata all'interno delle dinamiche previste con gli operatori, permettendomi un accesso privilegiato e allo stesso tempo informale nei confronti delle persone che prendevano parte ai gruppi. Il mio lavoro di ricerca si esplicava in una duplice direzione: da una parte come osservatrice partecipante con un ruolo prevalentemente di ascolto durante i gruppi di auto aiuto; dall'altro, come partecipante attiva durante i laboratori di arte terapia ed impegnata a creare delle opere a cui conferire un valore simbolico-descrittivo, così com'era richiesto agli altri membri del gruppo. In questi momenti ho cercato di rielaborare gli aspetti più concreti legati alle mie conoscenze sulla Malattia, apprese il più delle volte dalla documentazione scientifica consultata per la ricerca e dagli elementi oggettivi che in qualche modo erano circoscritti agli spazi di condivisione del gruppo o che mi sembravano più significativi sotto il profilo simbolico. Sulla base di queste dinamiche, il campo è diventato uno spazio di incontro circoscritto e mutevole, dove la labilità dei confini spaziali e identitari ha permesso l'intersecarsi di approcci metodologici e saperi differenti. La mia necessità di occupare uno spazio liminale è emersa dalla relazione e dalla collaborazione con conoscenze, vissuti e professionalità diverse che agiscono come interpreti e co-costruttori di significati delle esperienze di vita. Il confronto con le psicologhe dell'Associazione e con i partecipanti ha evidenziato modelli interpretativi differenti e stimolato spazi di dialogo, condivisione e riflessione in cui le persone coinvolte sono state co-protagoniste (Hay, 2010). In questo senso, l'esperienza del laboratorio di arte terapia, concepito in continuità con i gruppi di auto aiuto, si configura come una pratica di apertura, che mani-

fešta una predisposizione nel pensare alla sofferenza e alla Malattia oltre la struttura egemonica della biomedicina e degli assetti culturali prestabiliti.

### *1.3 L'esperienza narrata della Malattia: gli incontri di auto aiuto*

La cultura della mutualità è considerata una risorsa fondamentale capace di restituire protagonismo ai cittadini che vivono un disagio e di umanizzare i servizi rivolti alle persone. L'OMS definisce i gruppi AMA (auto-mutuo-aiuto) come piccoli gruppi costituiti da pari che si uniscono per assicurarsi reciproca assistenza. Le esperienze nate da chi direttamente vive il problema hanno spesso comportato sviluppi impensabili per molte iniziative di cura, offrendo alle persone la possibilità di esercitare attenzione verso i loro corpi, alle relazioni, ai comportamenti e restituiscono alla persona una competenza, un senso di sé, un ruolo, nuove possibilità di legami (Lala, Nave, 2021).

Approssimarsi a una conoscenza di tipo intersoggettivo, non necessita solo l'avvicinamento all'esperienza attraverso i molteplici registri espressivi, come l'arte e la narrazione, ma rivela anche il bisogno di un esercizio del pensiero e del ripensamento di ciò che è stato formulato in contesti differenti (Wikan, 2013). Scarry (1990) afferma che le conoscenze che derivano dalla relazione con l'altro possono essere intese come processi di co-costruzione in continua evoluzione che derivano proprio dall'auto riflessione prodotta dalle varie figure che interagiscono nel campo di indagine.

Come già detto, l'interesse di studio verso la Malattia di Huntington coinvolge principalmente gli ambiti della biomedicina e dell'infermieristica, e molto raramente quelli sociali. Per questo, la presentazione da parte mia degli obiettivi della mia ricerca in ambito antropologico e del mio ruolo presso l'Associazione, avvenuta durante il primo incontro sia con i gruppi dei famigliari che delle persone a rischio genetico, ha suscitato fin da subito l'interesse e la curiosità dei partecipanti, favorendo così un clima di collaborazione nei miei confronti che ha contribuito ad instaurare, nel corso del tempo, quella relazione di fiducia che si è poi rivelata fondamentale per lo svolgimento delle interviste individuali. Durante i momenti di dialogo tra i componenti del gruppo, in cui l'esperienza personale della Malattia veniva condivisa e declinata nel vissuto degli altri famigliari, sono emerse credenze e interpretazioni attorno agli aspetti biologici della patologia.

L'ascolto attivo della narrazione libera, cioè non condizionata da un eventuale intervistatore, che ha caratterizzato la prima fase della ricerca, mi ha consentito l'accesso a una conoscenza sistemica dei fenomeni messi in relazione alle idee e rappresentazioni generate dall'esperienza di cura. Durante gli incontri, i famigliari sono emersi come interpreti sia della condizione di sofferenza del proprio caro, che delle relazioni talvolta conflittuali con gli specialisti, con le istituzioni sanitarie e con i saperi esperti. Ad esempio, parlando dell'aspetto ereditario della Malattia durante l'intervista, Franca ha dichiarato con convinzione: «I dottori dicono che si ha il 50 % di possibilità di averla (la Malattia), ma non è proprio così. È un 50 % più uno. È un 50 % con qualcosa in più»<sup>12</sup>. Questo tipo di affermazione mette in relazione le conoscenze trasmesse dalla scienza, che nella Malattia di Huntington si esprimono spesso attraverso il valore di numeri e percentuali di rischio, con le rappresentazioni prodotte dall'esperienza individuale di cura nel proprio contesto famigliare.

L'irriducibilità della Malattia trovava il suo spazio di espressione anche nei numerosi silenzi significativi che lasciavano in sospeso un'intuizione, un ricordo da non dire, un'allusione, soprattutto quando ci si riferiva al comportamento inusuale di un parente, più delle volte figlio del malato. Da questo primo approccio alle problematiche della famiglia con casi di Huntington, ho potuto osservare come l'utilizzo dei pronomi noi/loro da parte dei famigliari fosse finalizzato ad esprimere tutto il coinvolgimento emotivo e il carico della sofferenza, oscillando da un determinato distacco ad una sentita comunanza e condivisione di esperienza: «Sembra che tutto giri intorno a loro»<sup>13</sup>; «Loro non capiscono, non si rendono conto. Sembra che lo facciano a posta...»<sup>14</sup> sono frasi spesso ripetute dai membri del gruppo. Con la stessa costanza si è utilizzato il pronome *noi* per riferirsi impropriamente ai malati di Huntington: «Al Centro diurno, ho visto, ce ne sono altri come noi, con la nostra patologia»<sup>15</sup>.

Fin dal primo incontro con il gruppo di auto aiuto mi sono dovuta confrontare con l'impossibilità di utilizzare qualsiasi modalità di annota-

12 Dichiarazione di Franca registrata nel mio diario di campo durante l'intervista del 19/03/2019.

13 Affermazione fatta da Paolo e trascritta sul mio diario di campo durante il gruppo di auto aiuto del 20/02/2018.

14 Gruppo di auto aiuto del 10/10/2019.

15 Gruppo di auto aiuto del 10/12/2018.

zione. Infatti, visto il numero ridotto di partecipanti e la loro collocazione nella stanza dell'Associazione, l'utilizzo di quaderni di campo su cui appuntare le osservazioni e gli interventi avrebbe potuto facilmente fungere da elemento condizionante e distraente per i miei interlocutori. Per questo, nel corso dell'osservazione ho cercato di memorizzare le parole chiave e le frasi significative che mi avrebbero in seguito aiutata a trascrivere le note di campo, rimanendo il più possibile fedele al loro contesto. Le testimonianze raccolte durante i gruppi di auto aiuto sono frutto dunque di una ricostruzione a posteriori. Trattandosi di racconti e conversazioni sia con le psicologhe che tra i partecipanti dei gruppi, ho dovuto fare affidamento sulle mie capacità di attenzione, di ascolto e concentrazione (Taylor, Bogdan, 1987). Negli approcci che considerano tendenzialmente simmetrica la relazione tra osservatore e osservato, prevale la concezione partecipativa della raccolta-produzione delle informazioni ricavate dai racconti e dalle interviste. Questo significa dover considerare l'espressione linguistica come un'attività sociale e come una funzione cognitiva in cui la persona che comunica dei contenuti non è più solo il depositario di opinioni e di ragioni, ma una vera e propria fonte produttiva di significati e conoscenze: proprio un atteggiamento improntato all'ascolto dà rilievo al fatto che anche gli altri sono produttori di valori e di senso. Anche l'aspetto gestuale, la comunicazione non verbale, il tono della voce e i silenzi significativi esprimevano spesso informazioni sulla persona, sulla sua percezione di soggetto a rischio genetico e sull'esperienza familiare. La figura dell'etnografo-spugna (Piasere, 2002) è fondamentale per chi compie una ricerca sul campo che coinvolge aspetti empatici ed emozionali. Essa rappresenta una metodologia che agevola il processo di co-costruzione della conoscenza attraverso una componente autoriflessiva della propria esperienza di ricerca (Remotti, 2012). La riflessività inerente alla ricerca etnografica si configura come il processo di interazione, differenziazione e reciprocità tra il ricercatore e i soggetti osservati. Questo aspetto è particolarmente significativo nelle ricerche in cui vi è la consapevolezza delle trasformazioni sociali e culturali innescate dall'incontro tra il ricercatore e il soggetto studiato, mediante le pratiche e i saperi in continua evoluzione. A questo proposito, Frank (1995, 2001) sottolinea la differenza tra *thinking with stories* e *thinking about stories*: pensare con le storie che ci vengono narrate è un processo esperienziale e trasformativo, che ci pone in relazione al narratore. Quando ci confrontiamo con il dolore e la sofferenza degli altri, le narrazioni esercitano una sorta di obbligo morale nei

confronti dell'ascoltatore a non distogliere il nostro sguardo e il nostro ascolto, ma a riconoscere e condividere (Morris, 2002). In tal senso, si presuppone che le idee e le conoscenze delle persone coinvolte in questa reciprocità non solo siano rilevanti ma anche inscindibili dalle differenti tipologie di narrazioni del sé: il sé dei soggetti indagati e dei soggetti che indagano. In questo modo, avevo la percezione che anche la mia presenza di estranea al gruppo, in quanto estranea all'esperienza di Malattia e alla Malattia stessa, non fosse più separata da un'eternità di principio, ma posta costantemente in relazione con i soggetti osservati, pur nella contemporanea ma relativa distinzione dei ruoli. L'ascolto attivo, così come la costante attenzione nei confronti dei miei interlocutori, sono stati quindi fattori determinanti nel rafforzare la relazione di fiducia con i partecipanti, contribuendo inoltre ad attenuare e superare l'aspetto intrusivo (Taylor, Bogdan, 1987) rappresentato dalla mia presenza.

I contenuti emozionali, espressi spesso dai *caregiver* attraverso l'uso di metafore, apparivano come un codice comunicativo fondamentale nell'interazione tra le persone che prendevano parte al gruppo. Con la condivisione dei vissuti individuali trasmessi attraverso il dialogo, il gruppo non appariva più solo un luogo di scambio di esperienze, ma anche di formazione di pensieri e rappresentazioni della Malattia stessa sulla base della rielaborazione soggettiva dei significati.

#### *1.4 Dalla parola alla forma: l'arte terapia tra riflessione e condivisione dell'esperienza*

Secondo la definizione di Klein, l'arte terapia è l'abilità di proiettare se stessi in un'opera «come un messaggio enigmatico in movimento e di lavorare su quest'opera per lavorare su di sé, poiché è la possibilità di simbolizzare che conferisce all'uomo la capacità di essere nel mondo» (Klein, 2006:13). Infatti, il processo creativo trasforma dei materiali allo scopo di ottenere forme di creazione o di simbolizzazione, dopo una prima fase di esplorazione caotica tra le possibili alternative, facendo così germogliare il soggetto (Santos Sánchez-Guzmán, 2013). Peirce (2008) sostiene che dopo la formulazione di un qualunque pensiero, il corso delle idee, se fluisce liberamente, segue la legge dell'associazione mentale: ogni pensiero precedente, suggerisce qualcosa al pensiero successivo, ogni pensiero-segno è sempre tradotto in uno seguente, perché non vi è intuizione o cognizione

che non sia determinata da cognizioni precedenti. Tale percorso viene indicato come «semiosi illimitata». Dal momento che tali percorsi interpretativi sono molteplici si potrebbe affermare che ogni segno è sempre più o meno plurivoco e che tale plurivocità, se non controllata, può indurre ad intendere come significato di un segno qualsivoglia idea venga a questo liberamente associata. Il limite logico è definito dall'universo del discorso: un universo illimitato comprenderebbe l'intero regno del logicamente possibile. Le nostre interpretazioni ordinarie, invece si attuano in un universo selezionato di volta in volta, un modello che riduce a formato maneggiabile il numero delle proprietà in gioco e delle loro combinazioni. Esiste dunque un'interpretazione guidata dagli abiti culturali verso un senso comune.

Come afferma lo psicanalista francese Jacques Lacan (1994), anche l'opera d'arte è un tipo di organizzazione testuale, e come i discorsi e le narrazioni possiede una trama significativa che manifesta una sua propria particolare densità semantica<sup>16</sup>. Sulla base di queste considerazioni il prodotto artistico realizzato dai partecipanti al Laboratorio di arte terapia può essere interpretato come una forma di espressione, una modalità di linguaggio che esprime dei contenuti sul soggetto che lo crea. Per approssimarmi all'esperienza della Malattia ho scelto quindi di adottare una prospettiva etnografica che tenesse conto sia delle testimonianze delle esperienze con i percorsi di cura e con i malati, sia delle modalità espressive stimulate dalle attività di arte terapia in un continuo scambio di idee e interpretazioni tra partecipanti e operatori. Avvicinarsi all'esperienza degli altri attraverso il linguaggio è sempre un atto parziale di cui si è molto discusso poiché, come indica Geertz (1983), non possiamo comprendere pienamente ciò che i no-

16 Jacques Lacan (Parigi 1901-1981), accostatosi allo strutturalismo linguistico di de Saussure e antropologico di Lévi-Strauss, sottolinea il rapporto arbitrario fra significante e significato: il significante è un segno qualsiasi, privo di contenuto proprio, che prende valore solo nella relazione con altri significanti, nel contesto della catena strutturata dei significanti (che è l'ordine simbolico). Il senso si dà in siffatta catena e non nella corrispondenza puntuale significante/significato. Le immagini, i contenuti mentali sono rilevanti in quanto sono ripresi nella trama propria dell'ordine simbolico. Pertanto l'ingresso dell'uomo nella società e nella cultura è sempre alienante, perché i significanti culturali sono sempre arbitrariamente in rapporto con i loro originari significati biologici e pulsionali. Con questi concetti Lacan rilegge anzitutto i meccanismi con cui l'inconscio, deformando le rappresentazioni, produce i sogni, i sintomi, i lapsus: in particolare la condensazione (processo per cui una singola rappresentazione può riassumere più immagini e catene associative) è equiparata alla figura retorica della metafora e lo spostamento alla metonimia.

stri informativi percepiscono. Infatti, gli individui sono immersi in un contesto complesso di relazioni multiple che non possono essere approciate solo attraverso la narrazione e l'intervista (Hita, 2013). La partecipazione al Laboratorio di arte terapia mi è parsa dunque una posizione privilegiata da cui cogliere e comprendere la portata degli aspetti culturali e sociali del fenomeno patologico inteso in termini genetici.

Attraverso il tentativo di decifrare la conoscenza esperita al di fuori degli schemi di riferimento, in un contesto riflessivo e trans-disciplinare, la creatività espressa mediante la produzione e rielaborazione di oggetti artistici ha permesso un avvicinamento alle rappresentazioni soggettive della Malattia e allo stesso tempo ha contribuito alla co-costruzione dei processi identitari. A differenza dei gruppi di auto aiuto, dove prevaleva la condivisione dei valori e dei significati prodotti dall'esperienza, l'arte terapia era un'attività prevalentemente individuale che proiettava al di fuori di sé dei contenuti emozionali rendendoli concreti, visibili e manipolabili dal soggetto. Questa tecnica rispondeva alle esigenze evidenziate da Domingo e Antonella allo scopo di sostenere e stimolare la rielaborazione dell'esperienza per i figli a rischio. Infatti, il prodotto artistico dava informazioni non solo sul vissuto personale, ma anche sulla rappresentazione di sé, sull'idea di futuro e sull'incertezza nel formulare un progetto di vita: si tratta di domini di significato che connettono l'esperienza di malattia, espressa in termini di patrimonio genetico, ai valori culturali di una società.

Da un incontro all'altro la tipologia e il numero di partecipanti variava sensibilmente, così come variavano le attività proposte. Le persone che partecipavano al Laboratorio prendevano posto attorno a dei tavoli disposti in un lato della stanza, mentre dall'altro era collocato tutto il materiale necessario all'attività: carta, colla, colori a tempera, pennarelli, acquerelli e materiali di altro genere come fogli di giornali e cannucce colorate. Durante l'attività, i pochi scambi comunicativi tra i partecipanti e la terapeuta avvenivano sottovoce e il più delle volte erano motivati dalla necessità di chiedere un consiglio pratico sull'uso dei materiali da utilizzare. Ciascuno era profondamente concentrato nell'ideare e realizzare il proprio oggetto. Si trattava di un lavoro individuale e autoriflessivo il cui prodotto trascendeva il valore estetico e la partecipazione dell'altro. Alle persone che prendevano parte all'attività è stato chiesto di scegliere di rappresentare di volta in volta un oggetto diverso tra quelli proposti dalla terapeuta: una scala, una tana, un uovo o uno specchio. Non sempre il tempo concesso

era sufficiente a concludere i lavori, anche perché di frequente la fase di esplorazione (Santos Sánchez-Guzmán, 2013) richiedeva una lunga riflessione e revisione dell'idea di partenza.

La necessità da parte mia di partecipare attivamente all'attività è dipesa da diversi fattori: in primo luogo era opportuno evitare che le persone concentrate nella realizzazione della loro opera si sentissero osservate; in secondo luogo, lo svolgere la stessa attività ha contribuito ad accorciare la distanza della mia posizione esterna al gruppo. In accordo con Teresa, la mia partecipazione prevedeva la creazione di un oggetto a scelta, come per tutti gli altri partecipanti, con la richiesta però che fosse il più possibile neutrale e descrittivo, come poteva essere ad esempio, la riproduzione della scala esterna che conduceva alla stanza dell'Associazione. La richiesta era motivata dall'esigenza di non caricare ulteriormente il gruppo sotto il profilo emozionale. Mi è stato così possibile sperimentare quel processo costruttivo che parte nel momento in cui la persona sviluppa un'immagine che rappresenta un'idea o un concetto, e la conduce alla ricerca di una relazione tra l'oggetto in divenire e le idee che lo rappresentano.

Alla dimensione individuale dell'attività si contrapponeva il momento della restituzione: l'ultima mezz'ora di ogni incontro era dedicata ad una breve descrizione dell'opera creata. I partecipanti spiegavano la selezione dei materiali e dei colori, la costruzione del loro oggetto e i ragionamenti che sottostavano alle scelte effettuate secondo il significato conferito da ciascuno. Nel momento della restituzione, la presentazione del proprio oggetto suscitava talvolta la riflessione degli altri membri del gruppo che intervenivano condividendo le osservazioni proprie e favorendo così la circolazione e la produzione di idee e delle interpretazioni soggettive.

### *1.5 Interviste individuali*

Gli incontri di auto aiuto e i Laboratori di arte terapia hanno avuto due meriti principali: il primo, è stato quello di instaurare una relazione di fiducia con i partecipanti; il secondo, di mettere in evidenza i punti più problematici sollevati dall'esperienza di Malattia e soprattutto dal suo carattere ereditario. Sulle questioni sollevate da quest'ultimo punto ho voluto formulare una serie di quesiti aperti da sottoporre ai partecipanti che avevano acconsentito precedentemente ad essere intervistati. I colloqui individuali si sono svolti previo appuntamento concordato con ciascuna

persona e hanno avuto durata e modalità variabili. In alcuni casi, come per Franca, le interviste si sono svolte in più occasioni.

Attraverso le interviste ho voluto approfondire in particolare tre nuclei tematici: il primo riguarda le credenze e le rappresentazioni sull'origine della Malattia e sulla sua trasmissione nella storia familiare che talvolta entra in conflitto con la conoscenza scientifica. Il fatto che si tratti di una malattia ereditaria, ad esempio, non spiega perché un fratello sia portatore del gene malato e l'altro meno. Anche l'esordio dei sintomi è un momento estremamente complesso, che lascia trasparire l'interpretazione di particolari episodi della vita che assumono significato in seguito alla diagnosi medica.

Un secondo nucleo di domande riguarda l'esperienza personale della Malattia, il cambiamento di vita dovuto alla convivenza con il malato e le relazioni con gli specialisti e i centri di cura e assistenza. Mediante il processo di rielaborazione e manipolazione dei discorsi, delle pratiche e della capacità individuale di agire nei vari contesti, messe in atto dai famigliari, la Malattia di Huntington sembra perdere il suo significato nosografico per essere investita di simboli e valori che confluiscono nella categoria concettuale di vita patologica. Questi primi due gruppi di domande erano rivolti sia ai *caregiver* che alle persone a rischio genetico.

Infine, ho formulato delle domande che riguardano specificatamente la questione dell'ereditarietà della Malattia in relazione alla prova genetica. La scelta di fare o meno il test rivela posizioni talvolta contraddittorie sulla fiducia nella ricerca scientifica e sulla condizione di persona a rischio. Ma la volontà di non venire a conoscenza del proprio patrimonio genetico, mette anche in luce una presa di distanza da quella medicalizzazione della vita basata sul senso di responsabilità, sulla quale si fonda la medicina preventiva.

Ho scelto di strutturare le interviste in modo tale da permettere un approfondimento di alcuni nodi significativi dell'esperienza di Malattia. Questa scelta è dovuta principalmente al fatto che sebbene l'esperienza con i malati di Huntington abbia molti aspetti comuni tra le persone che ho incontrato, le differenti rappresentazioni ed emozioni suscitate in ciascun individuo, siano uniche e originali, influenzate da molteplici e contestuali fattori sociali, economici, affettivi e relazionali. Infatti, il racconto di una storia di vita si situa a parecchi livelli di significato e rende espliciti diversi registri di percezione della realtà fisica e sociale. In questo senso, il discorso attorno alla Malattia permette di dire un sapere che è insieme

condiviso socialmente e, per molti aspetti, essenzialmente personale (Pavanello, 2010).

Per queste ragioni ho prediletto delle interviste semi-strutturate con delle domande aperte, favorendo così un'impostazione di tipo colloquiale che a mio avviso lasciava maggior spazio espressivo ai miei interlocutori, anche sulla base delle loro differenti modalità narrative. In questo modo, mi è stato possibile ricavare ulteriori informazioni, margini di confronto e talvolta individuare delle contraddizioni tra ciò che era emerso durante i colloqui dei gruppi e le affermazioni sostenute nel corso delle interviste. Il questionario sul quale mi sono basata (Tab.1), era composto da una decina di domande complessive. Ho cercato di considerare le interviste non solo uno strumento utile ad approfondire certe questioni di particolare rilievo per la mia ricerca, ma anche un'occasione per riflettere su quelle tecniche di resistenza verso la pretesa costruzione di un'identità genetica.

I colloqui individuali con i familiari curanti e a rischio sono avvenuti spesso in spazi di passaggio, talvolta rumorosi, come la sala d'aspetto dell'ospedale o il corridoio antistante l'ambulatorio del medico, oppure la sala dell'Associazione dove si tenevano gli incontri con i gruppi. Se questi elementi potevano rappresentare da un lato una componente di disturbo per le mie interviste, dall'altro ne hanno conferito un valore aggiunto dovuto proprio alla presenza o al passaggio di altri pazienti e del personale sanitario, che suscitavano nel mio interlocutore ulteriori margini di confronto e ne arricchivano la narrazione.

A differenza di certi discorsi che emergevano durante i gruppi, le interviste sono state caratterizzate da una maggiore spontaneità nelle risposte; articolavano un discorso meno protocollizzato e vicino al senso comune lasciando trasparire un modo personalizzato di intendere la Malattia e la posizione di ciascuno all'interno del processo di cura.

**Tab. 1 Principali aspetti approfonditi durante le interviste: struttura e questionario.**

Punti focali	Questionario
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Informazioni relative alle idee sull'origine della Malattia nella storia di vita individuale e familiare.</li> <li>• Relazioni con i saperi esperti e con la consapevolezza dell'aspetto ereditario.</li> <li>• Interpretazione dei sintomi e sul loro esordio.</li> </ul>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Quando è stata la prima volta che hai sentito parlare della Malattia di Huntington?</li> <li>2. Come si è manifestata la Malattia nella tua famiglia?</li> </ol>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Conseguenze della Malattia sulla vita quotidiana e sulle relazioni interpersonali.</li> <li>• Stigmatizzazione del malato e della famiglia</li> <li>• Percezione della cronicità e perdita del potere organizzativo del tempo</li> <li>• Incertezza verso la gestione futura del malato, incertezza economica</li> <li>• Rottura o reintegrazione dei legami familiari</li> </ul>	<ol style="list-style-type: none"> <li>3. Come ha cambiato la Malattia la tua vita quotidiana e le relazioni con i tuoi familiari/amici/colleghi?</li> <li>4. Quali sono gli ostacoli principali che incontri nell'assistenza al malato?</li> </ol>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Aderenza terapeutica e compliance</li> <li>• Rappresentazione sull'efficacia e inefficacia terapeutica</li> <li>• Interpretazioni sugli spazi della cura</li> <li>• Costruzione di una conoscenza profana della malattia</li> <li>• Formazione di nuove relazioni e linguaggi egemonici</li> </ul>	<ol style="list-style-type: none"> <li>5. Come giudichi la tua esperienza con gli esperti e con il personale sanitario (medici, infermieri e terapisti?)</li> <li>6. Cosa pensi si debba migliorare nell'assistenza ai malati di Huntington?</li> <li>7. Cosa ti aspetti dalla ricerca scientifica?</li> </ol>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Formulazione di un progetto di vita sulla base della consapevolezza genetica</li> <li>• Percezione del Sé come costruzione identitaria</li> <li>• Pratiche di resistenza</li> </ul>	<ol style="list-style-type: none"> <li>8. In riferimento ai tuoi progetti per il futuro, quale aspetto ti preoccupa di più di questa malattia?</li> <li>9. Cosa pensi della prova genetica?</li> <li>10. Vorresti fare il test genetico/ Perché lo hai fatto o non lo hai fatto/ e come ha cambiato la tua vita?</li> </ol>

I colloqui individuali sono stati registrati con l'autorizzazione degli intervistati e successivamente trascritti con delle annotazioni e impressioni personali che includevano il linguaggio non verbale legato alla gestualità, all'espressività e ai silenzi significativi. Alcune delle interviste che ho effet-

tuato nell'ultimo periodo, sono state condizionate dall'emergenza sanitaria che nella primavera del 2020 ha colpito in modo particolarmente intenso la Lombardia e la zona di Milano, dove si svolgeva la mia ricerca. Inevitabilmente, gli ultimi colloqui individuali con i figli a rischio hanno toccato le problematiche emerse durante il periodo del *lockdown* per il Covid-19, dovute all'isolamento forzato e alla necessità di sospendere qualsiasi prestazione sanitaria, dalla fisioterapia all'assistenza domiciliare.

Mi sembra importante, infine, segnalare alcune delle questioni che hanno portato un numero ridotto ma significativo di persone a non acconsentire alle interviste. Nel caso dei *caregiver*, il fattore più ricorrente era la mancanza di tempo. Le persone che ho incontrato infatti accudivano in gran parte un malato nella fase intermedia e avanzata e per questo le cure assistenziali richiedevano un impegno notevole in termini di tempo e di organizzazione. Per queste persone il tempo libero a disposizione era estremamente limitato e presupponeva una disponibilità subordinata a quella di altri membri della famiglia o concordata previamente con eventuali assistenti famigliari.

Le persone a rischio invece sostenevano di non essere ancora pronte ad affrontare un dialogo diretto sulla Malattia o affermavano di non considerarsi utili allo sviluppo di quest'ultima fase della ricerca. In due casi il rifiuto è stato motivato dalla convinzione che la problematica del rischio genetico riguardasse quasi esclusivamente l'aspetto della trasmissibilità del gene malato a eventuali figli:

In realtà non saprei come essere d'aiuto, in questo periodo mi sto concentrando molto sul nuovo lavoro e sulla casa nuova e i nuovi impegni del mio compagno. Non mi sono più interessata ad approfondire la questione perché in questo momento un figlio proprio non posso concepirlo. Quindi la Malattia non rientra nei miei pensieri almeno in questo momento e non ho approfondito oltre. Non saprei come aiutare onestamente poiché non ho informazioni nuove e non sto seguendo gli sviluppi della ricerca.<sup>17</sup>

Nella testimonianza di Paola, essere a rischio è un problema legato a eventuali figli e non viene percepito come una condizione personale. Sulla base di risposte come queste, le psicologhe hanno ritenuto opportuno intervenire organizzando i Laboratori di arte terapia, non accettando il

17 Affermazioni di Paola trascritta nel mio diario di campo durante l'intervista del 5/12/2019.

fatto che un numero piuttosto consistente di persone a rischio preferisse concentrarsi sul presente che sul loro incerto futuro.

Altrettanto rilevante a mio avviso è la giustificazione di Elena, mamma di due bambini:

Nicoletta, mi dispiace molto darti questa risposta ma non me la sento, ho due bambini piccoli e al momento voglio tutelarli in tutto e per tutto e non me la sento di parlare della situazione all'esterno...non vorrei mai venissero a conoscenza di alcune cose prima del tempo, spero che capirai, in una situazione diversa ti aiuterei volentieri<sup>18</sup>.

In quest'ultimo caso emerge la volontà di tenere nascosta la Malattia ai due figli ritenuti troppo piccoli per essere messi di fronte a una realtà difficile da spiegare nella sua complessità. Sarebbe stato interessante capire quali sono esattamente le «cose da non sapere» a cui allude Elena, così come capire a cosa si riferisce quando parla di «prima del tempo». Esiste dunque un tempo per dire e non dire della malattia? E questo tempo, da cosa è determinato? È evidente come anche dietro al rifiuto di parlare della Malattia si celino delle idee e dei significati ben precisi che traspaiono dalle motivazioni riportate. Lo stigma e la paura della Malattia appaiono nella testimonianza di Elena come elementi di cui «l'esterno» (della famiglia o dell'Associazione) non deve sapere. I processi di stigmatizzazione legati alla Malattia di Huntington in qualità di patologia invalidante e degenerativa, sono elementi ampiamente avvallati dall'elaborazione ed evoluzione degli aspetti clinici che hanno contribuito alla costruzione dell'immagine spaventosa di questa Malattia.

18 Affermazione fatta da Elena e trascritta nel mio diario di campo durante l'intervista del 2/01/2020.

## CAPITOLO II. DAL BALLO DI SAN VITO ALLA CÒREA DI HUNTINGTON

Moi, ma maladie, elle ne me fait pas perdre la tête, mais elle me fait danser,  
et j'en suis fier.

Monsieur D.A.<sup>19</sup>.

### *2.1 Cenni storici e interpretazioni cliniche*

Una breve osservazione sulla storia documentata della Malattia di Huntington mette in luce quali siano gli aspetti sintomatologici che l'hanno definita e caratterizzata nel corso del tempo e aiutino a comprendere le radici dell'immagine terrificante giunta fino ai nostri giorni. È interessante notare infatti come, nonostante la Malattia sia oggi conosciuta attraverso una pluralità e contemporaneità di caratteristiche sintomatiche, le testimonianze del passato mettano in evidenza, come tratto saliente, i disturbi del movimento.

Prima della pubblicazione dell'articolo nel 1872 di George Huntington, il medico che le diede il nome, la Malattia era stata identificata nel continente europeo con dei connotati poco chiari. Già nel Sedicesimo secolo, il medico Paracelsus individuò un gruppo di malattie legate a disturbi motori involontari e afinalistici ai quali diede il nome di *còrea*, termine greco che significa danza. Successivamente, il tipico movimento coreico assunse varie denominazioni a seconda del luogo in cui veniva descritto: *St. John's* o *St. Vitus' Dance* in Germania, *Dance de St. Guy* in Francia o, dal latino, *Chorea Sancti Viti* (Squitieri, 2013).

Dalle documentazioni del passato emerge un'immagine di Malattia la cui caratteristica più evidente sembra essere costituita dalla perdita involontaria del controllo sul corpo e sulla componente comunicativa propria della gestualità, sintomo anche di altre patologie come ad esempio la

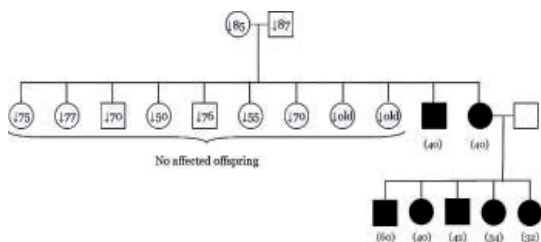
<sup>19</sup>Cit. da Indirizzo web: <[www.dingdong.org](http://www.dingdong.org)> [Consultato il 25/06/2022].

Còrea di Sydenham. Queste prime testimonianze lasciano però nell'ombra altri importanti aspetti della Malattia di Huntington, tra i quali il declino cognitivo e il fattore genetico (Wexler, 1995). Le descrizioni successive arricchiscono il quadro sintomatologico di ulteriori elementi. Nel 1842 il Rev. Charles Oscar Waters delineò gli aspetti più evidenti di una patologia apparentemente ereditaria e diffusa tra alcune famiglie che vivevano nel sud est dello Stato di New York, nota come *the magrums* (o *migrim*). In queste osservazioni Waters individuò e descrisse, oltre ai caratteristici movimenti coreici, anche le difficoltà di linguaggio e il progressivo aggravarsi di uno stato di demenza (Shannon, 2011). In seguito, il medico John Christian Lund riconobbe gli stessi sintomi in alcune famiglie del sud della Norvegia, presso Setesdal, colpite da una forma di demenza associata a disturbi del movimento con evidente carattere ereditario. Il termine comunemente usato per indicare quel tipo di disturbo era *rykka* o *jerks* oppure *arvesygen* (malattia ereditaria). Ma la descrizione più dettagliata della Malattia si deve a George Huntington, un medico di East Hampton proveniente da una famiglia di persone affette dalla Malattia a cui egli stesso ha dato il nome. Nel 1872 il dott. Huntington pubblicò un noto articolo intitolato *On Chorea* nella rivista *Medical and Surgical Reporter of Philadelphia in cui venivano tracciati i principali elementi utili a definire una determinata categoria nosologica della Malattia*. I documenti della storia familiare del dott. Huntington, attestano la provenienza dall'Inghilterra del XIV secolo, quando un droghiere di Norwich, Simon Huntington, decise di emigrare nel Connecticut. Il nipote, Abele Huntington, si trasferì a East Hampton, in Long Island, dove nel 1811, ebbe un figlio, George Lee e nel 1850 un nipote, George, figlio di quest'ultimo. A conclusione degli studi in medicina, il giovane George Huntington scelse di presentare un lavoro di ricerca sulla Còrea di Sydenham, un tipo di encefalite detta anche còrea infettiva o reumatica, nota comunemente come Ballo di San Vito. Si trattava di una malattia del sistema extrapiramidale per molti aspetti simile alla Còrea di Huntington e caratterizzata da rapidi movimenti di viso, mani e piedi (Huntington, 2003). Nell'ultimo capitolo della tesi, George Huntington richiamò l'attenzione su un gruppo di famiglie di East Hampton i cui membri presentavano movimenti a scatto e disturbi mentali simili alla sindrome da lui studiata (MacDonald, 1984). I sintomi da lui descritti si possono sintetizzare in tre aspetti principali: la natura genetica, che non prevede portatori sani tra una generazione e l'altra, i disturbi psichiatrici, che in casi estremi conducono al desiderio suicida e,

infine, la manifestazione dei sintomi in età adulta. Si trattava di un complesso sintomatologico che ancora oggi rappresenta l'insieme degli aspetti caratteristici dei sintomi della Malattia (Mac Donald, 1984).

In seguito, nel 1894, il medico canadese William Osler descrisse la Malattia in riferimento al termine Còrea, come una *olla prodrida*, un miscuglio. Quest'ultima espressione è particolarmente pregnante in quanto riflette l'immagine di un caotico disordine che determina, nel suo lento progredire, la vita del malato. Il dott. Osler documentò per la prima volta il manifestarsi del disturbo in una famiglia che non aveva avuto, fino ad allora, casi di Còrea di Huntington. Raramente, infatti, questa Malattia può manifestarsi senza che vi sia una precedente storia famigliare a causa del verificarsi di nuovi mutamenti genetici.

Tab. 2 Trasmissione del gene malato in una famiglia con Còrea di Huntington presentato da Osler nella sua monografia *On Chorea and Choreiform Affections* (Osler, 1894).



Alla fine del XIX secolo la Còrea di Huntington era ormai nota in tutto il mondo e utilizzata come esempio di malattia autosomica dominante proprio per il suo carattere genetico e per la riscoperta della teoria mendeliana, sulla quale si avviarono numerosi studi sull'ereditarietà e sulla genetica.

Nel 1952 il Dr. Negrette, ebbe modo di osservare nella periferia di Maracaibo in Venezuela i *sanviteros*, cioè le persone colpite dalla danza di San Vito. Dopo numerose osservazioni, egli concluse che i *sanviteros* erano persone affette dalla Còrea di Huntington. Nel 1955, Negrette pubblicò un articolo intitolato *On Chorea*, in cui descriveva le caratteristiche fisiche e comportamentali dei malati che aveva osservato negli anni trascorsi in Venezuela.

Negli anni Settanta, l'attenzione dei ricercatori si focalizzò sullo studio degli abitanti dei due isolati villaggi vicini al lago di Maracaibo, dei quali si era precedentemente interessato il dott. Negrette e dove c'era una considerevole concentrazione di persone colpite dalla Malattia. Si trattò di una delle più straordinarie imprese scientifiche organizzate che ha impegnato una squadra di ben cinquantotto ricercatori provenienti da paesi e istituti diversi, tra cui la neuropsicologa e presidentessa dell'*Hereditary Disease Foundation*, Nancy Wexler (Cattaneo, Zuccato, 2014). Grazie a queste ricerche si scoprì, nel 1983, un marcatore genetico localizzato nel braccio corto del Cromosoma 4 che ha permesso la successiva scoperta del gene IT-15 responsabile della Malattia di Huntington. Nel 1983 il gene responsabile della Malattia fu localizzato, ma non ancora isolato. La causa genetica venne individuata nella mutazione da espansione di un tratto del DNA nel gene *HTT*, che produce una proteina anomala chiamata huntingtina, la quale provoca la morte di cellule nervose, o neuroni, in alcune aree del cervello. È stato osservato che questo gene codifica per la proteina huntingtina, della quale non sono tutt'ora note completamente le numerose funzioni (AICH Roma), e contiene un tratto di catena formato da residui di glutammina molto più lungo di quello presente nella proteina normale. A questo punto della ricerca genetica, il test del DNA è in grado di verificare le ripetizioni del codone che codifica la glutammina (CAG) e, in base al numero di ripetizioni, stabilire la presenza della proteina huntingtina. I ricercatori hanno inoltre scoperto che tutti gli esseri umani sani hanno quel gene con un numero di CAG che varia tra le 9 e le 35 ripetizioni (Cattaneo, Zuccato, 2014).

**Tab.3 Numero di ripetizioni CAG che determina la soglia di sicurezza sotto la quale la Malattia non si manifesta**

R Repeat length	
27	Normal
7-35	Nonpenetrant with paternal meiotic instability
5-39	Reduced penetrance with paternal meiotic instability
39	Huntington's disease

Una ripetizione trinucleotidica fino a 35 unità di sequenze CAG è considerata normale, mentre, se è superiore a 40 ripetizioni il test genetico è da considerarsi positivo (Shannon, 2011).

La ripetizione delle triplette compresa tra le 30 e le 35 è detta permutazione. Le persone con la permutazione non sviluppano la Malattia, ma rischiano di trasmetterla ai figli. Questo avviene perché durante la formazione dei gameti (spermatozoi e ovuli) si può verificare l'espansione ulteriore delle triplette mediante un meccanismo ancora sconosciuto. I figli rischiano perciò di ritrovarsi con un numero maggiore di ripetizioni, sviluppando così la Malattia. La ripetizione di triplette compresa tra le 35 e le 39 non dà indicazioni certe sulla possibilità di sviluppare la Malattia in età avanzata e di trasmetterla ai figli. Ci sono stati casi documentati di Malattia di Huntington che vanno da bambini di 2 anni fino ad anziani di 80.

Le stime epidemiologiche attestano che la Malattia di Huntington oggi sia presente in tutto il mondo con un rapporto di 5-10 casi ogni 100.000 abitanti, sebbene si riscontri una forte variazione geografica che caratterizza i vari Paesi: il tasso di incidenza, infatti, sembra essere maggiore tra le popolazioni di discendenza europea occidentale, e inferiore tra le persone di origine asiatica o africana<sup>20</sup>.

Per quanto riguarda la situazione italiana, secondo le stime calcolate all'Università della British Columbia e presentate alla Conferenza Annuale sulle Terapie per la Malattia di Huntington promossa da *Cure Huntington's Disease Initiative* nel 2013 a Venezia, risulta che la diffusione della Malattia sia di 12,3 malati ogni 100.000 abitanti (Associazione Italiana per la Corea di Huntington [AICH] Milano). In Italia, di conseguenza, si ritiene che esistano circa 150.000 persone colpite direttamente (malati) o indirettamente (famigliari) dalla Malattia. Per la sua scarsa diffusione la Corea di Huntington è considerata una Malattia rara.

## 2.2 PARAMETRI DESCRITTIVI

La razionalità è il valore strumentale, scientificamente fondato, che permette di selezionare le scelte e in ambito biomedico indica le patologie da trattare, giustifica la pertinenza delle pratiche terapeutiche e decide il

<sup>20</sup> Dati reperibili su OMAR Osservatorio sulle Malattie Rare al link: <<https://www.osservatoriomalattierare.it/malattie-rare/malattia-di-huntington/16402-huntington-necessario-ri-valutare-la-frequenza-globale-della-malattia>> (Consultato in data 7/09/2020)

livello di gravità. Il modello biomedico dominante, impiegato nella ricerca e nella pratica clinica, presuppone che le malattie siano entità biologiche o psicofisiologiche universali risultanti da disfunzioni o da lesioni somatiche evidenti. Per assumere tale posizione la pratica medica stabilisce una differenza tra chi la definisce e chi è definito dal suo discorso. Nonostante la tendenza generale, non è corretto parlare della Còrea di Huntington come Malattia ereditaria in quanto ciò che il genitore trasmette al figlio non è la Malattia, ma la mutazione di un gene che si trova nel braccio corto del Cromosoma 4 che può produrre, nell'arco della vita, i sintomi della Malattia. Il gene malato porta alla progressiva degenerazione dei neuroni situati nelle strutture cerebrali chiamate gangli della base, più precisamente nel nucleo caudato e *putamen*, e nella corteccia cerebrale. Queste zone del cervello sono essenziali per le funzioni del pensiero, della percezione e della memoria. La lenta e inarrestabile degenerazione dei neuroni provoca un quadro clinico molto complesso che include i movimenti involontari, la riduzione delle capacità cognitive e le alterazioni del tono dell'umore. Convenzionalmente la diagnosi clinica avviene quando sono evidenti i disturbi del movimento o nei casi di gravi disturbi psichiatrici. È importante ricordare che fino alla scoperta del test genetico nel 1993, la diagnosi si basava principalmente sui sintomi e sulla storia famigliare del paziente.

Il decorso della Malattia oggi viene convenzionalmente diviso in due fasi principali: il periodo premanifesto e quello manifesto. Il periodo premanifesto include la fase in cui non ci sono sintomi clinici e che indicativamente risale a 10 o 15 anni prima dell'esordio dei primi disturbi motori e della diagnosi che ne consegue (Reilmann, Leavitt, Ross, 2014). Successivamente i malati entrano nel periodo prodromico che si caratterizza da lievi cambiamenti cognitivi e comportamentali come leggeri mutamenti di personalità, irritabilità e apatia. Tra questi si possono osservare anche casi di depressione, difficoltà nella guida, nell'imparare cose nuove, bruschi mutamenti dell'umore, oppure cambiamenti della scrittura, movimenti involontari delle dita o del tronco che possono aumentare nelle situazioni di stress. Il periodo prodromico è caratterizzato da una forte ambiguità dovuta all'interpretazione dei primi lievi segni della Malattia e dalla mancanza di una diagnosi certa (Halpin, 2018). Uno dei problemi che si incontrano nel ricostruire gli alberi genealogici nel caso delle patologie con caratteri dominanti consiste nel fatto che la gravità della malattia può variare vistosamente anche all'interno della stessa famiglia: espressività è il termine usato per indicare il grado con cui si presentano

i sintomi nel soggetto colpito. A volte l'espressività può essere così bassa che la Malattia non appare, anche se il gene è presente. In questo caso si dice che la Malattia è non-penetrante in quell'individuo. Nelle malattie dominanti, la variazione dell'espressività è il risultato dell'interazione degli effetti del gene difettoso con i prodotti di altri geni e con i fattori ambientali. È da notare che penetranza ed espressività sono spesso funzione dei metodi diagnostici impiegati per il rilievo della condizione di salute: sono questi, infatti, che fissano la soglia oltre la quale si definisce la presenza della Malattia (Taussig, 1988). Una volta insorti i sintomi motori e cognitivi, la progressione della Malattia diventa inesorabile (Reilmann, Leavitt, Ross, 2014).

### 2.3 Classificazioni e livelli di gravità

La razionalità medica e politica fondano un ordine sociale e classificatorio; la malattia, con la sua pluralità di manifestazioni, lo disgrega (Rossi, 2003: 2). Negli schemi proposti, la *disease* e le funzioni fisiologiche, normali e anormali, sono considerate come delle realtà empiriche essenzialmente universali e indipendenti dal contesto sociale e culturale. Da questa prospettiva, la razionalità della conoscenza scientifica e del discorso biomedico si forma in relazione all'ordine biologico, e si presume che, mentre la cura e la distribuzione della malattia varino col contesto sociale, culturale ed ecologico, il sapere prodotto dalla biomedicina rimanga immutato (Curdo, 2004).

Byron Good (1990) ha sottolineato quanto possa essere difficile non cadere vittima di una convinzione tanto radicata, fondata sulla credenza che il nostro sistema di sapere sia lo specchio dell'ordine naturale, e che le categorie biologiche siano profondamente naturali e descrittive. Questa idea di una neutralità morale e sociale della scienza applicata alla salute è abitualmente giustificata dal suo valore razionale e dal carattere oggettivo dei suoi metodi che vengono impiegati non solo per la cura, ma anche per la definizione dei livelli di gravità di una data patologia.

I principi che definiscono le regole del *cursus* patologico fissano il reticolo del suo spazio, facendo apparire in filigrana la nervatura della Malattia. La *Unified HD Rating Scale* (UHDRS) è attualmente lo strumento più usato per valutare i livelli di gravità del paziente malato di Huntington. Questa scala di valutazione include gli aspetti motori, cognitivi e compor-

tamentali che caratterizzano la Malattia e si esprime in valori che vanno da un livello 0 ad un massimo di 4. *Si stima che la durata media della Malattia sia di circa 20 anni, ma la sua variabilità è condizionata sia dall'età del malato che dalle condizioni di vita e di salute complessive, e dalla qualità assistenziale.* Secondo la *Unified HD Rating Scale*, durante il decorso della Malattia il paziente attraversa 5 stadi differenti descritti sinteticamente sulla base dei continui mutamenti delle capacità funzionali piuttosto che sulle caratteristiche biologiche. Quest'aspetto differisce radicalmente con la prassi diagnostica e terapeutica prevista per altre gravi malattie, come il cancro, in cui lo stadio raggiunto, in quanto elemento biologico, determina uno specifico trattamento. Il riduzionismo biologico sul quale si basa la *Unified HD Rating Scale* si concentra prioritariamente su aspetti difficilmente misurabili in modo oggettivo e non fa vedere ciò che costituisce la cronicità e la disabilità dal punto di vista del paziente e della sua famiglia. Questo approccio non aiuta a comprendere le conseguenze sociali, il mutamento degli equilibri familiari e relazionali che i malati e le loro famiglie sono costretti ad affrontare (Curdo, 2004: 158). Si tratta, a mio avviso, di un tentativo di classificare un complesso sintomatologico estremamente fluido ed eterogeneo entro scale di valutazione fondate sulla descrizione oggettiva ed eccessivamente riduttiva dei gradi di autonomia del malato. Inoltre, la tipologia dei sintomi non indica necessariamente lo stadio della Malattia e ancor meno è in grado di prevedere e anticipare le problematiche che il malato e la sua famiglia si troveranno ad affrontare successivamente. Infatti, la Corea di Huntington può manifestarsi in un primo momento con forti disturbi psichiatrici o cognitivi piuttosto che motori, per poi attenuare i primi ed aumentare i secondi anche in risposta ai trattamenti farmacologici. Laura, moglie di un malato di Huntington ha dichiarato, ad esempio: «Al momento dell'esordio è stato tremendo. Poi è andato meglio. Mi sembrava perfino che fosse guarito confronto a prima»<sup>21</sup>.

Senza un parametro misurabile i 5 stadi che la persona malata si trova ad attraversare possono essere raggruppati e semplificati in tre livelli indicativi: quello iniziale, in cui i pazienti riescono a mantenere una certa indipendenza nello svolgere le attività quotidiane e professionali; il livello la cui gravità è considerata moderata e in cui la persona malata perde la

21 Testimonianza di Laura, raccolta durante il gruppo di auto aiuto del 10/10/2018.

capacità di svolgere attività come guidare, portare avanti il proprio lavoro e di portare a termine operazioni complesse, ma riesce ancora a mantenere una certa indipendenza nello svolgere le attività quotidiane; la fase finale, in cui è necessaria l'assistenza continua di altre persone per svolgere qualsiasi attività (Ross, 2014).

#### *2.4 La Malattia di Huntington giovanile*

Quando George Huntington descrisse la Malattia che porta il suo nome nel 1872, affermò che essa colpisse solo gli adulti. Oggi invece sappiamo che la Malattia di Huntington può manifestarsi anche in persone molto giovani o anziane, seppur raramente.

Si parla di Malattia di Huntington Giovanile (MHG) quando i primi sintomi si manifestano prima dei vent'anni d'età. Si tratta della forma rara della Malattia e si calcola che interessi non più del 10% dei casi totali. L'ipotesi più accreditata è che questa forma della Malattia sia dovuta ad un numero di ripetizioni CAG più alto, che si aggira attorno alle 60 e che vi sia cioè una corrispondenza tra il numero di triplette CAG e l'età di insorgenza dei sintomi. Tuttavia, bisogna ricordare che questi fattori sono influenzati sia da altri geni modificatori, che da fattori ambientali, con modalità non ancora completamente chiare, ma tali da rendere vistosamente variabile l'età di esordio anche in individui con lo stesso numero di triplette mediante un fenomeno chiamato anticipazione genica.

Negli adulti la Malattia di Huntington si presenta il più delle volte attraverso cambiamenti di personalità e disturbi del movimento. Nella sua forma giovanile i sintomi si manifestano più come parkinsonismi, distonie e convulsioni. Altri segni caratteristici della forma giovanile comprendono movimenti lenti, goffaggine, cadute frequenti, rigidità fisica e difficoltà a parlare. In genere il rendimento scolastico declina e così anche le capacità di pensiero e di ragionamento vengono compromesse. La Malattia di Huntington giovanile tende ad essere più aggressiva e a progredire più rapidamente rispetto alla forma ad insorgenza nell'età adulta.

Tra il gruppo dei *caregiver* che ho avuto modo di incontrare presso l'Associazione, c'era il caso di una madre partecipante che assisteva la figlia affetta dall' Huntington in forma giovanile: Serena ha iniziato a manifestare i sintomi della Malattia ereditata dal padre e diagnosticata all'età di

diciannove anni. Con queste parole sua madre racconta la trasformazione causata dalla rapida e devastante evoluzione della Malattia:

Per Serena la Malattia è stata troppo attaccante, l'ha presa proprio in pieno. In pochi anni l'ha trasformata, proprio una cosa incredibile. In poco tempo non riusciva più nemmeno a mangiare da sola. Tanto male e poi non solo quello. Altri sintomi, altre cose. Complicazioni di ogni tipo, complicazioni per tutto e tanto dolore. Se penso a quanto ha sofferto e sta soffrendo ancora per questa malattia. Per Serena la Malattia è arrivata a diciannove anni. Ora ne ha ventinove e ha la PEG. Un anno fa ha avuto un embolo, ma non è più stato necessario fare l'intervento al cuore. Ora è in un istituto (Marta, gruppo auto aiuto 21/11/2018).

Nel racconto di Marta, che avrò modo di approfondire durante l'intervista, la storia della Malattia della figlia appare come un susseguirsi di complicanze, accelerate dalla comparsa precoce dei sintomi. La sofferenza di cui parla Marta si riferisce in primo luogo all'impossibilità di controllare l'evoluzione rapida dei sintomi e a far fronte agli imprevisti provocati dalle complicanze della Malattia degenerativa nel corso del tempo.

### *2.5 Le malattie rare*

Sono considerate malattie rare un ampio gruppo di patologie umane, definite dalla bassa prevalenza e diffusione nella popolazione. Attualmente, le malattie rare riconosciute sono circa 8.000. L'Unione Europea definisce rara una patologia che colpisce 5 o meno individui su 10.000 nella popolazione; negli Stati Uniti invece s'intende una malattia che affligge almeno 200.000 individui su tutto il territorio nazionale. Dalle stime esistenti il numero dei disordini racchiusi in queste definizioni è molto alto. Si parla di malattie che possono arrivare a colpire tra il 6% e l'8% della popolazione. La maggior parte di questi disordini ha origine genetica; le malattie rare di origine non genetica comprendono quelle causate da infezioni batteriche o virali, ambientali, allergiche o possono essere su base proliferativa. Nonostante l'alto numero e l'eterogeneità di queste patologie, è possibile individuare alcune caratteristiche comuni in gran parte delle malattie rare di origine genetica: si tratta di malattie a carattere cronico degenerativo che possono comportare disabilità severa, compromettere fortemente la qualità di vita e richiedono un'assistenza specialistica continuativa. In termini bio-psico-sociali comportano una grave sofferenza del paziente

legato al disagio in ambito sociale, alla mancanza di opzioni terapeutiche e di supporti concreti nella vita quotidiana; molte di queste malattie non hanno terapie disponibili, ma vengono curati i sintomi nel tentativo di migliorare la qualità e l'aspettativa di vita del paziente (Lala, Nave, 2021). Le persone che ne sono affette sperimentano vissuti comuni in relazione a ritardi diagnostici, difficoltà di accesso alle cure e alle terapie, perdita di opportunità economiche e sociali e conseguenti situazioni di discriminazione. Si tratta inoltre di malattie che, appunto per la loro rarità, sono difficili da diagnosticare e da trattare. Un esempio noto e significativo ci viene fornito dall'esperienza del musicista americano Woody Guthrie, deceduto nel 1967 e affetto dalla Corea di Huntington. Guthrie aveva trascorso gli ultimi tredici anni della sua vita passando da un medico all'altro alla ricerca di un nome per la sua malattia: prima che gli venisse diagnosticata la Malattia di Huntington fu scambiato per un alcolista, e successivamente considerato come un paziente psichiatrico (AICH Roma).

La stessa ricerca scientifica ha dimostrato in passato uno scarso interesse nei confronti di queste patologie a causa della difficoltà, visto l'esiguo numero di casi e la loro dispersione, ad organizzare gli studi clinici e ammortizzare i costi di una ricerca farmacologica specifica.

L'Unione Europea, attraverso l'emanazione di Regolamenti e Raccomandazioni, ha cercato di tutelare i diritti dei malati affetti da patologie rare. I paesi membri sono stati invitati ad elaborare e attuare strategie e misure appropriate per garantire ai pazienti l'accesso ad un'assistenza di livello qualitativamente elevato, comprendente strumenti diagnostici e trattamenti, e promuovere e favorire la ricerca in questo settore. L'Unione Europea ha inoltre promosso l'individuazione nei territori nazionali di centri di competenza per le malattie rare che partecipassero alle reti europee di riferimento (Finiguerra, 2012). Sebbene il Consiglio dell'Unione Europea, nella Raccomandazione del 2009, inviti gli Stati Membri a dotarsi di un Piano o di una Strategia nazionale per le malattie rare, il processo per la sua definizione risulta significativamente diverso da un Paese all'altro.

Già dalla fine degli anni Novanta, in Italia si prevedeva fra le priorità del Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 la tutela dei soggetti affetti da malattie rare e la realizzazione di una Rete nazionale delle malattie rare istituita con il D.M. 279/2001. Si tratta di una rete clinico-epidemiologica costituita da Centri per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e cura accreditati, appositamente individuati dalla Regione. Gli scopi dichiarati della rete sono: favorire la diffusione delle informazioni e della documen-

tazione sulle malattie rare, facilitare ai pazienti l'accesso a cure specialistiche, offrire consulenza e supporto ai medici del Servizio Sanitario Nazionale. Le persone potenzialmente affette da malattia rara si rivolgono a questi Centri per la ricerca di una diagnosi e di trattamenti adeguati (Finiguerra, 2012).

Per i malati di Huntington e per i famigliari che li assistono la malattia rara assume un valore di incertezza di fronte agli innumerevoli e imprevedibili bisogni che si presentano nell'evoluzione dei sintomi della Malattia, e alle difficoltà nell'incontrare personale sanitario preparato e competente. Come vedremo, questa incertezza si manifesta in un primo momento con la necessità di classificare l'insieme dei sintomi in un'etichetta nosologica da parte degli esperti. Il percorso diagnostico infatti appare spesso come un momento complicato dai frequenti rimandi da uno specialista all'altro nella speranza di trovare il medico che riesca a identificare la natura dei sintomi. La gestione della malattia poco conosciuta può diventare difficoltosa anche da parte degli specialisti. La testimonianza di Franca, mette in luce le difficoltà affrontate dal personale sanitario con il fratello malato di Huntington: «L'altro mio fratello, quando era in ospedale, pensa, hanno chiesto alla moglie come dovevano curarlo. Non lo sapevano! «Signora, come possiamo curare suo fratello?» hanno chiesto.»<sup>22</sup> Allo stesso modo Roberta, racconta durante l'intervista l'esperienza del marito affetto di Huntington:

Sospiro son 100 Km da qua, dove è rimasto per 13 anni, poi è morto. Il posto me l'han trovato loro e io pagavo solo una piccola retta e lì non sapevano neanche cosa fosse la Malattia. Hanno così cominciato studiare, e informarsi. Era l'unico caso di Huntington. Poi io una volta ho portato un libro e loro, poi col Besta, si sono sempre tenuti in contatto. E adesso invece son tanti che hanno questa malattia, prima non ce n'erano (Roberta, intervista 6/06/2019).

Queste due testimonianze si fondano sulla convinzione che la Malattia fosse poco conosciuta in passato anche dagli esperti e dagli stessi operatori sanitari in quanto i malati erano numericamente più scarsi di oggi<sup>23</sup>.

22 Franca, intervista, 05.03.2019

23 Questa convinzione si basa sull'idea che il gene Huntington appartenga alla storia evolutiva dell'uomo e sia destinato ad aumentare. Il genetista Michael Hayden dell'Università della British Columbia, ha pubblicato una ricerca sulla popolazione del Canada in cui dimostra che un individuo sano su 17 porta quello che viene definito «allele intermedio», ossia un gene Huntington sano con un numero di CAG compreso fra 27 e 35 ripetizioni, una sequen-

Se da un lato Franca e Roberta evidenziano la problematicità della ricerca di personale preparato ad assistere persone colpite dall'Huntington, dall'altro fanno emergere l'importanza della collaborazione tra la famiglia della persona affetta e la struttura assistenziale attraverso lo scambio di informazioni, di conoscenze sulla Malattia e sulle caratteristiche che essa assume in ciascun malato, anche attraverso l'esperienza personale e i materiali di divulgazione, a dimostrazione di come la cura sia fundamentalmente un'azione plurale.

### *2.6 Le malattie degenerative*

Dalla seconda metà del ventesimo secolo, il progressivo miglioramento delle condizioni sociali e sanitarie in Occidente ha diminuito la diffusione e la mortalità provocata dalle malattie infettive che un tempo erano la principale causa di decessi soprattutto in età infantile. Sebbene il declino di alcune malattie contagiose, definito anche con il nome di transizione epidemiologica o della salute (Murray, Chen, 1994:18) venga oggi considerata una vittoria della biomedicina, altri allarmi epidemiologici hanno occupato il loro posto, come l'HIV/AIDS. La grande transizione epidemiologica che ha interessato i Paesi occidentali nel XX secolo è consistita essenzialmente in quattro grandi cambiamenti: la riduzione della mortalità infantile, il ridimensionamento delle malattie infettive, l'emergere di malattie cronico-degenerative, un incremento delle possibilità della speranza e della qualità di vita. Le interpretazioni della marcata diminuzione della mortalità si riferiscono alle conquiste materiali e culturali della società, e alle specifiche misure di sanità pubblica. La tesi probabilmente più nota è quella del demografo inglese McKeown (Vineis, Dirindin, 2004; Martínez Hernández, 2015) in cui ha dimostrato come il declino della mortalità per tubercolosi che si è registrato dal 1830 in alcuni Paesi europei fosse dovuto più alle misure di salute pubblica che ai successi della pratica clinica e attacca i modelli cognitivi della medicina occidentale accusandoli di essere indebitamente basati su una logica di funzionamento degli organi del corpo umano troppo ispirata alle scienze naturali. Le cause che hanno determinato la diminuzione del tasso di mortalità vanno invece

---

za alta ma non patologica. Sembra quindi che nel gene Huntington umano ci sia una spiccata predisposizione verso un continuo allungamento del tratto CAG (Cattaneo, Zuccato, 2014).

ricercate in una serie di fattori sociali ed economici. Ad una progressiva diminuzione delle malattie infettive è corrisposto un aumento delle morti dovute a malattie degenerative come la Sclerosi Laterale Amiotrofica, il Morbo di Parkinson e l'Alzheimer. Anche per alcune di queste malattie, tuttavia, il quadro si è modificato e complicato negli ultimi decenni. Le caratteristiche che accomunano le malattie croniche possono essere rintracciabili in condizioni patologiche come il cancro, soprattutto quando non si presenta in una forma così acuta da condurre alla morte in in breve tempo (Marzano, Romano, 2007).

A partire dalla fine degli anni Ottanta è iniziato un marcato declino della mortalità per molte malattie degenerative. La fase che oggi stiamo attraversando nei Paesi sviluppati vede una marcata riduzione delle patologie causate da fattori chimici e da squilibri alimentari, ma presenta caratteri largamente elusivi. Ancora non sappiamo infatti quali siano le cause delle patologie come i linfomi o le patologie neurologiche come l'Alzheimer, che si sono diffuse in questi anni (Vineis, Dirindin, 2004). Con l'aumento dell'età media vi è un progressivo incremento di altre tipologie di disturbi, come il morbo di Parkinson, le malattie cardiache e gli ictus: si tratta di malattie di cui non si muore più direttamente, ma da cui nemmeno si guarisce e con le quali si può convivere per numerosi anni. Mentre in passato la disabilità nella vita adulta era causata fondamentalmente da incidenti improvvisi come gli infortuni sul lavoro, oggi sono le malattie più diffuse in età avanzata ad avere un forte potenziale invalidante. Nell'esperienza della cronicità delle patologie sopracitate gli individui sperimentano una dolorosa rottura delle *routines* quotidiane, la progressiva sospensione di un mondo fino a quel momento dato per scontato (Marzano, Romano, 2007). Inoltre, a differenza delle malattie infettive, la disabilità si distingue in livelli di gravità ai quali corrisponde un diverso impegno assistenziale e terapeutico (Bury, 1997).

Le origini delle malattie degenerative sono ancora oggi in parte sconosciute, sebbene lo studio e le analisi dei fattori di rischio abbiano ricevuto una considerevole attenzione. Nella maggior parte dei casi si tratta di malattie che fanno ripensare al significato di disabilità sulla base della variabilità delle esperienze che essa implica in quanto malattia cronica. Per queste ragioni, sia negli Stati Uniti che in Gran Bretagna l'attenzione si è lentamente spostata più sulle conseguenze della malattia che sulle sue cause (Bury, 1997: 117). L'aspetto degenerativo della Malattia di Huntington, costituito dal lento e inarrestabile aggravarsi dei sintomi è quello che

assieme al fattore ereditario ha destato maggiori margini di incertezza. Il dubbio sull'efficacia e sul dosaggio dei farmaci, l'insorgenza di sintomi sempre più evidenti e il continuo aggravarsi dei bisogni assistenziali hanno determinato le difficoltà oggettive di gestione del malato e di una, seppur minima, progettualità della vita anche di coloro che lo assistono.

### *2.7 Le malattie croniche*

La diffusione delle malattie croniche ha comportato da una parte la progressiva scomparsa della concezione trionfalistica di una medicina curatrice e salvatrice, e dall'altra la produzione di una medicina che lotta contro malattie determinate sempre più da condizioni e stili di vita e che prevedono un decorso irreversibile. Se la funzione della cultura è quella di radicare noi stessi con presenze positive in un modo dotato di senso, la malattia cronica rappresenta una crisi a tale processo: una crisi che impone una reintegrazione. L'importanza dello studio delle malattie croniche nelle scienze umane si trova proprio nella significatività che questo tipo di patologie sta assumendo in una società in cui la speranza di vita aumenta costantemente e costituiscono una sfida importante, oltre che da un punto di vista scientifico, anche da quello economico e sociale.

La crescente diffusione di tali patologie ha trasformato la società contemporanea in quella che Frank (1995) ha definito «società della remissione», ovvero una società nella quale un numero crescente di persone sopravvive alla malattia e alle sue conseguenze grazie alla remissione dei sintomi. Le cosiddette «malattie della civilizzazione», che includono i disturbi psico-somatici, di adattamento o geriatrici, così come la sofferenza e le malattie degenerative, non potendo essere definitivamente guarite, devono essere gestite nel tempo (Matalucci-Ylmaz, 2003). Le risposte mediche a queste forme di malessere non sono altro che un'espressione di ciò che è diventata la malattia: un modo d'accettabilità sociale dei problemi di società (Rossi, 2003).

I primi studi sulla malattia cronica nascono negli anni Sessanta del Novecento negli Stati Uniti, seguiti negli anni Ottanta da ulteriori ricerche in Gran Bretagna e in Francia. Il tentativo di fornire una distinta e precisa definizione di malattia cronica ha rivelato la complessità e l'eterogeneità di tali patologie. La voce *Diseases, chronic* appare per la prima volta nel 1927 e solamente nel 1947 viene riformulata col termine *chronic illness*.

Armstrong (1990) sostiene che la nascita della categoria di malattia cronica sia il risultato della tecnica del questionario epidemiologico che venne somministrato tra le due guerre a diecimila famiglie negli Stati Uniti; tra le numerose domande poste dalla *British General Household Survey*, due in particolare permisero di riconoscere la distinzione tra malattia cronica e acuta: «Avete una malattia di lunga durata, un'invalidità, un handicap o un'infermità?» e «Nel corso delle ultime due settimane, avete ridotto la vostra abituale attività a causa di una malattia o di un infortunio?» (Armstrong, 1990).

Nella metà degli anni Cinquanta si afferma la voce «malattia cronica» con una serie di altre sotto-voci, come complicazioni, incidenza, riadattamento, ecc. che testimoniano, assieme alla nascita del *Journal of Chronic Disease* avvenuta nel 1955, la legittimazione medica della categoria. Nel 1957 la Commissione sulle Malattie Croniche ha individuato una definizione che include le caratteristiche comuni di uno stato di menomazioni o deviazioni dal normale come una disabilità residua o un'alterazione non patologica fondata sullo stato permanente e che necessita di «un lungo periodo di sorveglianza, osservazione e cura» (Carricaburu, Menoret, 2007: 29). A causa della caratteristica di cronicità di queste patologie, del potenziale invalidante, del decorso clinico che talvolta alterna fasi di acuzie e fasi di remissione, le persone malate sono assistite per lungo tempo dai famigliari e da diverse figure di operatori sanitari che concorrono alla loro cura che, come nel caso del dolore cronico, rappresenta un lungo e penoso ostacolo all'esistenza (Le Breton, 2016). Dal punto di vista della ricerca biomedica e della pratica clinica, le malattie croniche hanno un «decorso naturale» che appare come un piano di sviluppo predeterminato all'interno della diatesi. La disabilità deriva quindi proprio dal decorso naturale della malattia (Klainman, *et alii* 1992). Come il dolore, la malattia cronica affina il senso di solitudine non solo del malato, ma anche di chi gli sta intorno che sperimenta la sensazione amara di vivere sommerso da una fonte continua di costrizioni (Le Breton, 2016).

Il mondo della malattia cronica è quindi un universo nettamente più ampio e complesso di quello della malattia acuta, in quanto entrano in gioco molti più attori di quelli che nelle acuzie caratterizzano la relazione medico paziente nel contesto clinico. Inoltre, la malattia cronica tende ad essere considerata più un processo che uno stato. Fin dal momento della diagnosi le persone lottano per trovare un senso alla loro esperienza e per mantenere la loro identità. Dalla prospettiva antropologica, la malattia

cronica va quindi interpretata non tanto come definizione biomedica, ma piuttosto in relazione alla sofferenza, all'ambivalenza e all'ambiguità (van Dongen, Reis, 2001).

L'idea che molte patologie croniche abbiano origine nei geni sposta il concetto di malattia causata da un agente estraneo a quello di fenomeno biologico insito nella persona (Lewontin, Rose, Kamin, 1984). Secondo questa prospettiva, la malattia cronica, collegata alla vita stessa, non è più un evento o una natura importata dall'esterno; è la vita stessa che si modifica (Foucault, 1998). Occorre quindi sostituire all'idea della malattia che attacca la vita un concetto di malattia come deviazione interna, secondo la nozione ben più rigorosa di «vita patologica» (Foucault, 1998: 175). Ne deriva che la biomedicina si trova a dover rispondere alla necessità di allargare e rinnovare le proprie conoscenze scientifiche, le strategie relazionali e terapeutiche e la gestione pubblica della salute. Questo ampliamento delle sfere di ingerenza medica appare come «adattamento necessario della biomedicina alle nuove realtà sociali e come un'espansione evidente del paradigma e delle pratiche cliniche» (Rossi, 2003: 77).

Come afferma Bury (1982), i tre elementi fondamentali tipici di tale universo di relazioni sono l'indeterminatezza, l'imprevedibilità e l'incertezza. Anzitutto l'indeterminatezza: la cronicità, è rappresentata dalla condizione di costante bisogno (assistenziale, terapeutico...) che si instaura nella quotidianità e ne condiziona l'agire. Essa sembra distruggere la datità di ciò che più viene dato per scontato, mostrandone il valore arbitrario e relativo. Segue poi l'imprevedibilità in quanto la malattia ha di frequente un decorso fluttuante, che rende molto difficile riuscire a predire quando e se avverrà la remissione dei sintomi. Infine, l'incertezza dell'esito: soprattutto per quanto riguarda le malattie cronicodegenerative, l'esito diventa una zona grigia nella quale le persone per lo più vivono con la condizione cronica piuttosto che morire di essa.

L'antropologia ha affrontato la variabilità delle esperienze legate alla malattia cronica concentrandosi sull'esperienza narrata e sull'identità dei malati e trasformando così la malattia cronica in cronicità. La critica sollevata da Sue Estroff sull'inadeguatezza della dicotomia di malattia acuta-cronica (Smith-Morris 2010), dimostra come la cronicità consista fondamentalmente nella fusione dell'identità con la diagnosi. Bury (1982) distingue fra il senso che la malattia assume attraverso le conseguenze per l'individuo, come la rottura della vita quotidiana, a casa o nel lavoro, e il senso della malattia cronica in termini di significato: differenti condizioni

inducono connotazioni e rappresentazioni diverse. L'obiettivo di chi soffre di una malattia cronica è la reintegrazione, il ritorno alla continuità che non deriva dalla guarigione ma piuttosto dal lavoro interiore di trasformazione identitaria (Smith-Morris 2010). A differenza di quanto sostenuto da Morris, gli studi di Honkasalo (2001) sul dolore cronico indicano che esso è ambiguo, in quanto comporta un continuo movimento avanti e indietro lungo un *continuum* di soggettività.

In contrasto con gli studi sulle malattie croniche che rappresentano la malattia come una «interruzione biografica», le interviste di Honkasalo (2001) con dei pazienti finlandesi indicano che coloro che convivono con il dolore cronico sperimentano continue interruzioni. Nella gestione quotidiana da parte dei *caregiver*, la cronicità si ricollega saldamente all'orizzonte temporale che perde la sua potenzialità organizzativa di eventi dotati di senso. Emile Durkeim e Marcel Mauss hanno affrontato il tema del tempo in un saggio pubblicato nel 1902 ed intitolato *Su alcune forme fondative di classificazione*. I due studiosi affermano che il tempo, secondo la definizione di fenomeno oggettivo e naturale, è una pura astrazione. Infatti, essi sostengono che il fondamento delle categorie di tempo è il ritmo della vita sociale. Le attività organizzate in ciò che usiamo chiamare «lo scorrere del tempo» sono quindi un costrutto storico-culturale e il calendario scandisce il ritmo delle attività collettive regolarizzandole (Armano, 2018). Come dimostra Morris nel suo studio con i Pima, le etichette hanno effetti stigmatizzanti e ripercussioni economico-politiche e l'etichetta stessa di malattia cronica non può essere intesa come la distinzione di una condizione a lungo termine, in quanto non investe solo gli aspetti temporali. Questi ultimi, riferiti alla cronicità, possono essere considerati quindi un riferimento alla capacità biotecnologica a trattare o gestire una determinata condizione e mettono in luce quella prospettiva parziale data dall'egemonia della biomedicina (Smith-Morris 2010). La cronicità, dunque, si presenta con una doppia dimensione in quanto si configura sia come un processo socio-culturale, che di tipo soggettivo e si costruisce a partire dall'esperienza quotidiana, prolungata o permanente con una certa condizione di malattia, disabilità o dolore (Carranza, 2008). Questa doppia dimensione si condensa mediante l'esperienza della sofferenza, in cui è possibile individuare e analizzare gli assi strutturali della vita riorganizzata non solo sulla base delle esigenze della salute fisica o mentale, ma anche sullo stile di vita, sull'identità del soggetto, la sua situazione professionale, i contesti sociali, ecc... (Menéndez, 1998). In tal senso, la cronicità della

malattia mette in discussione i nostri punti di riferimento esistenziali e ontologici e ci impone di rinegoziarne di nuovi (Quaranta, 2006).

### *2.8 La costruzione di una malattia ereditaria*

La cognizione che determinate caratteristiche fisiche, comportamentali, attitudinali e anche spirituali vengano trasmesse dalla generazione precedente a quella successiva, ha un'antica tradizione. In particolar modo sono state le somiglianze fisiche tra parenti ad indurre gli individui a porsi dei quesiti relativi al flusso ereditario, al modo di trasmettersi e alle possibili o improbabili modifiche dei tratti generazionali. Dalla metà del XIX secolo, tali ipotesi sono state oggetto di attenzioni da parte di scienziati e studiosi. L'ideologia della scienza moderna, inclusa la biologia, fa dell'atomo e dell'individuo la fonte causale di proprietà più ampie. Essa stabilisce il modo di accesso alla conoscenza della vita e del mondo, segmentandoli in pezzetti individuali da studiare isolatamente, spezzando il mondo in campi separati autonomi, quello interno e quello esterno. In questo sistema d'indagine gli esseri viventi sono considerati come determinati da fattori interni chiamati «geni» (Lewontin, 1993; Rabinow, 1996a).

La scientificizzazione delle regole ereditarie è avvenuta con l'introduzione dell'idea di Gregor Mendel che i fattori genetici possono essere trasmessi per intero o per nulla. Mendel aveva creato il concetto di gene concependo un'unità indivisibile nella veste di un fattore ereditario. Sulla base delle leggi ereditarie, Charles Darwin, nel suo noto trattato *L'origine delle specie* (1859), ha spiegato sia la variabilità e lo sviluppo evolutivo, che gli elementi comuni dell'essere vivente. All'inizio del XX secolo si poté addurre la prova che i geni si trovano localizzati nei cromosomi e che questi ultimi rappresentano il genoma. La pubblicazione sulla rivista *Nature* della proposta strutturale della doppia elica dell'acido desossiribonucleico, meglio noto come DNA, di Watson e Crick nel 1953 e le ulteriori scoperte sull'acido nucleico, hanno inaugurato l'epoca della biologia molecolare. Le nuove tecniche di indagine sulla natura e sulla funzione dei geni, assieme alla sempre più diffusa convinzione che i geni sono l'essenza della vita nella sua eccezioni biologica, hanno portato ad una visione molecolare della vita stessa (Lock, Nguyen, 2010).

Analizzando l'azione sociale della scienza, Lewontin (1993) osserva come la teoria della natura umana, che ricerca quella natura nei prodotti

dei geni presenti negli individui e nei limiti degli individui causati da quei geni, o nelle proprietà di un mondo esterno fisse e imm modificabili se non in modo distruttivo, non riesce a coglierne il significato globale.

La visione tradizionale dell'evoluzione include due concezioni definite «dualismo di sviluppo», inteso come processo da un lato controllato essenzialmente dall'interno, e dall'altro più aperto a forze esterne. Secondo l'interpretazione proposta da Susan Oyama (2004), è necessario adottare una visione sistemica che riconcettualizzi radicalmente la dicotomia fra biologico e culturale, svelandone i limiti, i rischi e le differenti visioni di società che esse sottendono. L'ipotesi di fondo è che la trasmissione fra generazioni non riguardi tanto i tratti discreti di informazione, quanto un intero bagaglio di «interagenti» e «interattanti» (*interactans*) dello sviluppo che comprendono i geni, i meccanismi e le strutture cellulari, l'ambiente extracellulare, fino al più ampio contesto organico dello sviluppo nel quale ritroviamo e riproduciamo caratteri che vanno dal sistema riproduttivo materno alle interazioni con i conspecifici. Quello che viene trasmesso tra generazioni non sono i tratti, o i progetti, o le rappresentazioni simboliche dei tratti, ma i mezzi (o risorse, o interagenti) per lo sviluppo. La trascrizione differenziale dei geni nei diversi tessuti è il risultato di questo sistema emergente. Secondo la «Teoria dei sistemi di sviluppo» (DST) sostenuta da Oyama, l'evoluzione sarebbe da intendersi come una successione di tali sistemi e ogni spiegazione che dia priorità causale a un fattore anziché a un altro rischia di essere parziale. Partendo dunque da una visione centrata sull'idea di equilibrio, il cambiamento si configura come costruzione di percorsi evolutivi alternati fra organismi e ambienti che si co-determinano reciprocamente. Tuttavia, Oyama ammette la diffusione di un desiderio più generale, non solo limitato al mondo accademico, di solide fondamenta biologiche. Esse possono rispondere all'esigenza di dare spiegazione a fenomeni negativi, forse per giustificare un senso di impotenza al cospetto di eventi diffusi o palesemente problematici della vita e nutrire al contempo la speranza che un nucleo naturale e immutabile stabilizzerà un mondo sempre più relativistico e incerto (Oyama, 2004: 5). Ne deriva un'immagine non deterministica del genoma, in cui le leggi di trasmissione non hanno valore necessitante ma co-evolvono nel gioco non banale del processo evolutivo. La contingenza si annida così alle radici stesse della chimica della vita. Le spiegazioni offerte dagli studi scientifici sull'evoluzione del gene della Malattia rispondono alla teoria della causalità, volta a risolvere i quesiti che incombono non solo sul soggetto

che soffre, ma anche sulla famiglia, sul parentado e sulla comunità globale. Infatti, attraverso questa filosofia causalistica e con le risposte date da essa ai quesiti incombenti, la società si assicura una fiducia che consente di superare l'angoscia che un male, o una morte altrimenti inspiegabile provocherebbe. La categoria esplicativa della causalità concede una difesa logica e psicologica contro gli attacchi di mali, e più in generale, contro il male in sé e la coscienza della precarietà esistenziale (Lanternari, 1994:186).

### *2.9 L'origine del gene malato: uno scherzo dell'evoluzione*

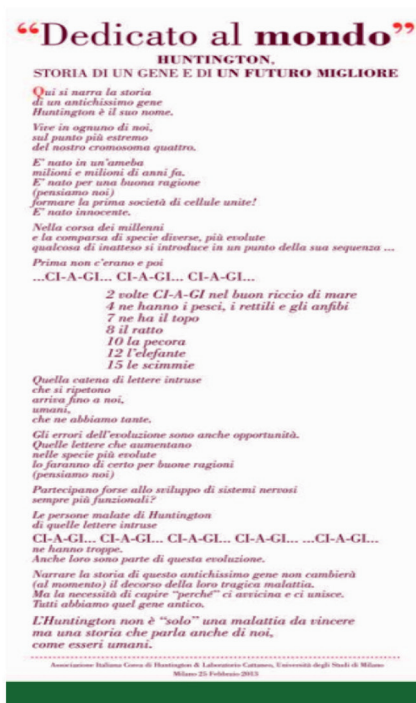
La malattia e la morte sono fenomeni che non appartengono alla vita terrena e la loro origine si colloca in un tempo mitico, oltre la storia. Nelle società tribali a tradizione orale e prescientifica, la malattia è un'esperienza complessa che non si esaurisce nella sfera delle tecniche terapeutiche (Lanternari 2006). L'origine delle malattie ordinariamente non riguarda né un sapere scientifico, né un ordine di fattori causali di origine naturale e, come tale, rassegnatamente accettabile. La malattia è in se stessa un segno da decifrare. Nelle cosiddette società primitive, il suo significato si colloca nell'ordine del simbolismo magico-religioso in quanto legato a riferimenti della tradizione in cui la malattia, la religione e la magia sono elementi tra loro inseparabili, così come afferma Foster in relazione alla contrapposizione tra i sistemi naturalistici e personalistici (Foster, 1976). Gli Ndembu, come gli Azande, ritengono che le calamità e le avversità di ogni specie siano causate da forze mistiche generate o evocate e dirette da agenti consapevoli che possono essere vivi o morti, umani o extraumani (Turner, 1992).

Gli studi scientifici sulle origini della Malattia di Huntington collocano la nascita del gene Huntington in un tempo molto lontano che risale all'origine della vita sulla Terra, antecedente alla divisione dell'albero della vita tra protostomi, da cui si originano insetti, molluschi e crostacei, e deuterostomi, da cui si originano mammiferi, vertebrati e primati, tra i quali l'uomo. In un questo tempo chiamato Neoproterozoico, la Terra era abitata da ameboidi, organismi unicellulari che rappresentano il primo esperimento evolutivo nella direzione di un organismo che funzioni come entità sociale con cellule che, all'occorrenza, si organizzano per formare una colonia pluricellulare. Secondo i ricercatori, il gene Huntington compare per la prima volta 800 milioni di anni fa in un'ameba pluricellulare

chiamata *Dictyosteiium discoideum*. Essa vive nello strato di terriccio e foglie del sottobosco, nutrendosi di batteri. Nei momenti critici, quando c'è carenza di nutrienti o condizioni ambientali avverse, più amebe si aggregano in cerca di cibo e luce dando vita ad una forma pluricellulare simile ad una lumaca chiamata pseudoplasmodio. Quest'ultima è in grado di spostarsi lentamente per raggiungere zone illuminate e avviare così la sua trasformazione: spuntano una base, uno stelo e un corpo fruttifero in cui le amebe si differenziano in spore destinate a produrre nuovi individui ameboidi. La storia della vita del gene di Huntington si svolge in un tipo di ameba sociale in grado di alternare naturalmente le sue caratteristiche strutturali oscillando tra la condizione di organismo monocellulare e pluricellulare, collocandosi così, sin dalla sua primissima origine, in un confine incerto, indefinito, tra le due classificazioni primarie.

Il gene Huntington di *Dictyosteiium discoideum*, a differenza di quello umano, non possiede il numero di triplette CAG nella sua porzione iniziale. Esse compaiono più tardi nell'evoluzione, ma solo le specie del ramo dei deuterostomi presentano un numero crescente di triplette CAG proprio in quello stesso punto del gene. La causa di questa anomalia viene ipotizzata come risultato di una pressione selettiva che conferisce vantaggi a individui e specie che di CAG ne hanno tanti, fino a un limite tollerabile (Cattaneo, Zuccato, 2014). Il gene in origine quindi non presenta traccia della tripletta CAG. Essa compare per la prima volta nel gene del riccio di mare e si trova in misura sempre maggiore nel nostro ramo evolutivo con l'aumentare della complessità dei sistemi neurali di cui il gene sembra chiamato a regolare lo sviluppo. La sequenza di lettere intrusive in quel gene potrebbe rispondere all'esigenza di accompagnare l'evoluzione di sistemi nervosi sempre più complessi.

Fig.1. Poesia presentata in anteprima durante il Convegno di AICH Milano del 25 Febbraio 2013 intitolato: La chiamano danza ma si pronuncia malattia - il pensiero sociale nella Corea di Huntington.



Alcune ricerche cliniche sostengono quest'ipotesi corroborata dall'aumento di materia grigia nel cervello di soggetti sani e portatori di una sequenza maggiore di triplette CAG. Secondo queste teorie la Malattia sembra essere la conseguenza indesiderata di un processo che appartiene all'inevitabile e inarrestabile evoluzione biologica umana. Tornando all'ameba *Dictyostelium discoideum*, gli statunitensi Michael Myre e James Gusella, del Massachusetts General Hospital, hanno scoperto nel 2011 che il gene Huntington regola i processi critici del ciclo vitale di *Dictyostelium*, in particolare il passaggio verso una pluricellularità. Altri ricercatori della Johns Hopkins University hanno scoperto che il gene controlla la ripro-

duzione delle amebe e la loro capacità di rispondere a stimoli ambientali essenziali per il movimento verso il cibo. Per anni gli scienziati hanno ritenuto che le sequenze ripetute di DNA, nominate anche *genetic junk*, avessero un ruolo neutrale nella funzione genica. Oggi l'ipotesi più diffusa è che questi tratti siano mutazioni dinamiche a cui è associata una variabilità genetica. I tratti ripetuti di CAG sarebbero quindi vantaggiosi per l'evoluzione della specie perché sono in grado di aumentare la capacità di adattamento alle condizioni ambientali. Altre ipotesi interessanti sono state formulate nel 2008 dagli scienziati John Fondon, dell'Università del Texas, e David King, della Southern Illinois University. I due studiosi hanno ipotizzato che l'espansione delle triplette in geni critici per il cervello sia parte di un processo di mutazione in grado di modulare le funzioni cerebrali, di regolare le capacità cognitive, le relazioni sessuali e sociali. Anche queste ipotesi avvallano la possibilità di considerare evolutivamente vantaggioso l'aumento del numero di triplette. Secondo alcuni scienziati, la Malattia di Huntington potrebbe essere la conseguenza dell'imperfezione di un processo di mutazione che contribuisce a determinare le normali funzioni cerebrali (Cattaneo, Zuccato, 2014). Gli scienziati hanno inoltre dimostrato come nei mammiferi e nell'uomo il gene Huntington, oltre ad essere essenziale a livello embrionale, acquista funzioni sempre più specifiche per lo sviluppo del cervello e le attività neuronali. Tutto questo sembra suggerire che il tratto CAG sia comparso e si sia espanso per permettere l'acquisizione di un sistema nervoso sempre più complesso e strutturato intorno al suo tubo neurale. A sostenere l'ipotesi che il CAG sia un buon segno, è anche una scoperta del 2012, da confermare con studi indipendenti, che la sua lunghezza possa influire sulla struttura del cervello umano adulto. Uno studio di risonanza magnetica su individui sani ha evidenziato che i soggetti con un numero di triplette CAG elevato nell'intervallo sano hanno più materia grigia nel globo pallido. Quest'area cerebrale controlla la pianificazione e la modulazione dei movimenti ed è coinvolta in una varietà di processi cognitivi che includono anche la funzione esecutiva. Nel 2012 il gruppo di Carsten Saft e Christian Beste all'Università della Ruhr a Bochum ha scoperto che i portatori del gene Huntington mutato, ancora privi dei sintomi della Malattia, ottengono punteggi migliori in test di apprendimento percettivo rispetto alle persone con il gene sano. Una possibile spiegazione sul perché superata la soglia delle 36 ripetizioni il gene diventa tossico potrebbe consistere proprio nell'incapacità dei nostri attuali neuroni di gestire, traendone beneficio, questo impegnativo tratto.

Gli scienziati ipotizzano anche che il CAG superi una data soglia in quanto parte di un processo evolutivo in corso, che forse ha contribuito a farci diventare quello che siamo e che i malati siano loro malgrado protagonisti, nonostante le conseguenze, di questa evoluzione. L' Huntington quindi non sarebbe una tara genetica, ma il sintomo di funzionalità migliori che cercano di assestarsi nel cervello, a nostra insaputa, e che per il momento producono insuccessi.

Sulla storia dei CAG lunghi sono state svolte indagini anche sotto il profilo dell'accoppiamento assortativo. Questo tipo di accoppiamento si ha quando nella popolazione esaminata gli accoppiamenti tra individui con lo stesso genotipo o geni simili sono più frequenti rispetto al valore atteso. Gli studi preliminari, seguiti da Peg Nopoulos dell'Università dell'Iowa, suggeriscono che l'individuo che ha più triplette CAG cerca un partner con il tratto CAG altrettanto lungo con l'ipotetico obiettivo di trasmettere CAG lunghi alla progenie. Queste affermazioni abbracciano una teoria scientifica che non considera il principio assodato che nell'evoluzione non esiste alcuna finalità immanente basata su leggi e sequenze stabilite a priori. Il processo evolutivo è, al contrario, il risultato di lente stratificazioni dell'ambiente naturale e sociale, di meccanismi complessi di variazione e di stabilizzazione (Castronovo, 1984). Nel corso degli *Huntington's days* del 2016, l'allora presidente dell'Associazione Aich di Milano, il dott. Claudio Mustacchi, ha dichiarato:

Da quello che constatiamo, da quello che ci stanno raccontando gli studi epidemiologici, i malati sono anche più di quello che si pensa. Un tempo si parlava di 7 persone ogni 100.000 abitanti, adesso noi cominciamo a parlare di 10 persone ogni 100.000 abitanti, ma in realtà gli ultimi studi che ci hanno presentato dicono di 15 persone. C'è qualcosa che non torna, qualcosa che è legato fondamentalmente a questa storia. Da un lato che è una malattia sommersa, perché è colpita da alcuni tabù. C'è qualcosa che non torna perché è nell'ordine del sommerso, del tabù, e c'è qualcosa che non torna perché è nell'ordine invece, legato all'evoluzione. Questa malattia è legata all'evoluzione. In qualche modo sembra che tutti gli studi che stanno facendo, stanno confermando che ad ogni passaggio generazionale, questa malattia aumenta, perché è legata al processo evolutivo (Presidente AICH, *Huntington's Days* 10/06/2016).

Le affermazioni del Presidente dell'Associazione si fondano sull'interpretazione di informazioni che non considerano alcuni aspetti socioculturali determinanti nell'analisi dei dati sulla Malattia. Esse non considerano

ad esempio la mancanza di informazione in passato dovuta alla stigmatizzazione del malato e della malattia, l'accesso alla diagnosi e l'impegno da parte delle famiglie e delle Associazioni dei malati a far conoscere una malattia considerata rara.

### CAPITOLO III. I LINGUAGGI DELLA SOFFERENZA

The personal issue of telling stories about illness is to give voice to the body, so that the changed body can become once again familiar in these stories.

A. W. Frank, *The Wounded Storyteller*.

#### 3.1 Raccontare il disordine del corpo

Gli approcci narrativi in antropologia medica sono storicamente emersi con un duplice obiettivo: da un lato, quello di favorire l'analisi dei processi di dissoluzione del mondo vissuto alla cui luce arrivare a comprendere che cosa significhi, per i soggetti coinvolti, una particolare esperienza di afflizione; dall'altro, quello di promuovere la partecipazione attiva dei pazienti nella produzione del significato attraverso cui arrivare a dare senso ad una inedita forma di esperienza del/nel mondo (Quaranta, Ricca, 2012). Come afferma Striano (2005) la narrazione in generale produce forme di conoscenza che rispondono a richieste di chiarificazione di senso e di significato in merito ad accadimenti, esperienze ed eventi intesi come fenomeni su cui si esercita un processo ermeneutico. Nella vita delle persone, l'esperienza della Malattia di Huntington rappresenta un fenomeno in grado di modificare e alterare le proprie abitudini, la percezione di sé, i progetti di vita futuri e influenzare le relazioni con gli altri.

Alice Rivières, una ragazza positiva al test dell'Huntington che ho avuto modo di incontrare nel corso dell'evento *Huntington's Days di Milano*, con queste parole ha espresso il significato che nel corso del tempo ha assunto per lei questa malattia: «Per me e la mia famiglia l'Huntington non è un mondo, un linguaggio, una cultura, un modo di vita. È fatto di gente differente come nel mondo sono differenti le persone. Se non conosciamo la loro lingua, il modo in cui vivono, noi non le possiamo capire». La Malattia, dunque, viene intesa da Alice come un fenomeno discorsivo, pluridimensionale e articolato in cui si intrecciano linguaggi, pratiche cul-

turali, stili di vita differenti. In accordo con il pensiero di Alice, avvicinarsi all'esperienza di malattia significa in primo luogo avvicinarsi ai modi di esprimere la sofferenza del corpo, di abitare gli spazi che lo circondano, di raccontare e interpretare le risposte sociali ai fenomeni biologici.

Parlare di storie di vita significa presupporre che l'insieme degli avvenimenti di un'esistenza individuale siano concepiti come una storia. Nel linguaggio comune la vita è descritta come una strada, un tracciato con i suoi crocevia, oppure come un cammino, un viaggio, un percorso, uno spostamento lineare e unidirezionale che implica un principio, o un inizio della vita, una serie di tappe e una fine, nel senso di termine o scopo, e una conclusione della storia. Tutto ciò comporta la tacita accettazione della filosofia della storia come successione di eventi causali impliciti in una teoria della narrazione, storica o romanzesca, di una particolare biografia o autobiografia. Questa teoria presuppone che la vita sia un insieme coerente e orientato, inteso come espressione unitaria di un'intenzione soggettiva e oggettiva, di un progetto. La vita organizzata come storia, nel senso di narrazione, si svolge secondo un ordine cronologico che inizia da un punto di partenza, ma anche principio, ragion d'essere, causa prima, fino al termine, che è anche uno scopo, un compiacimento. La narrazione, tanto biografica che autobiografica, come quella dell'intervistato che parla di sé a un intervistatore, propone degli avvenimenti che tendono, o aspirano, ad organizzarsi in sequenze ordinate secondo relazioni intellegibili.

La narrazione autobiografica è sempre, almeno in parte, motivata dall'intenzione di dare un senso e una ragione, di scoprire una logica retrospettiva e insieme prospettiva, una consistenza e una costanza, collegando con relazioni intelligibili, come quella tra effetto e causa efficiente, momenti successivi che così si pongono come tappe di uno sviluppo necessario. Già negli anni Ottanta il sociologo Gareth Williams si è concentrato sul modo in cui la narrazione delle storie personali sembri attenuare il senso di perdita della propria identità derivante dall'esperienza della malattia o della disabilità utilizzando il concetto di ricostruzione narrativa. Con tale accezione, il sociologo riteneva che la narrazione di una storia di malattia potesse derivare dalla speranza di ristabilire una continuità con se stesso (Finiguerra, 2012).

Talvolta il racconto della malattia non ha come primo obiettivo quello di descrivere il malessere, ma di evidenziare il carattere iniquo: «Ma perché, ma perché ha dovuto soffrire così tanto e ne sta soffrendo ancora?», «Poi lei era una ragazza stupenda perché aveva voglia di lavorare, e

a lavoro la prendevano e non la tenevano mai.»<sup>24</sup> Affermazioni come queste tentano di condurre l'ascoltatore a risolvere la verità della storia nelle questioni del giusto e dell'ingiusto. La vita malata si configura in questi frammenti di narrazione come un'esperienza politica del vivere insieme, della disuguaglianza che si subisce e dell'ingiustizia che si denuncia (Fassin, 2016). Le biografie narrate si focalizzano su certi eventi significativi in funzione di una selezione globale e istituiscono tra essi delle connessioni atte a giustificare l'esistenza e a renderli coerenti al fine di accettare una creazione artificiale di senso. Questo artificio impeccabile, che è la storia di vita, non è fine a se stesso, ma porta anche alla costruzione di un concetto di traiettoria come serie di posizioni occupate da uno stesso agente in uno spazio che è esso stesso in divenire e soggetto a trasformazioni incessanti (Bourdieu, 1995).

L'irrompere della malattia nella vita di una persona interrompe il flusso ordinato di eventi causali e assume l'aspetto di una frattura temporale che separa un tempo precedente da uno successivo all'evento patologico. L'avvento della malattia nella biografia individuale potrebbe essere metaforicamente interpretato come un naufragio: la persona che convive con una malattia grave o cronica ha l'impressione di aver perduto la propria mappa e di non riconoscere più la destinazione del suo viaggio (Frank, 1995). Le pratiche narrative messe in atto dai malati per raccontare la propria *illness* permettono loro di iscrivere l'evento patologico in una temporalità biografica e di mantenere le connessioni di significato tra il tempo passato, presente e futuro della propria storia di vita. La narrazione della malattia appartiene inoltre al processo di  *coping*  mediante il quale la persona costruisce un adattamento attivo alla sua patologia e alle sue conseguenze (Cozzi, 2012). La ricerca di significato tenta di rispondere ai molteplici quesiti che l'esperienza del corpo malato pone innanzi all'individuo: «Perché proprio a me?», «Perché proprio ora?».

Nel caso di malattia come narrazione (Hydén, 1998:48) il narratore, la malattia e la narrazione possono essere combinati in una sola medesima persona: «la narrazione svolge un ruolo centrale non solo in rapporto all'esistenza stessa della malattia, ma anche nel plasmare il modo in cui essa investe la vita della persona», ad esempio, trasmettendo delle idee sulla sua patologia. A partire dai racconti della *illness* è possibile studiare

24 Marta, intervista del 09/02/2019

la malattia come costruzione sociale e culturale, come una trasformazione o un'espressione della sofferenza del corpo, ma anche come tentativo di costruire un proprio mondo e di trovare un proprio contesto di vita (Caricaburu, Menoret, 2007).

### *3.2 I modelli narrativi*

Le narrazioni di malattia hanno diverse funzioni: ad esempio, ricostruire un'esperienza di sofferenza, rendere comprensibile la malattia e il malessere, e collettivizzare l'esperienza della malattia che si sta vivendo. Una delle caratteristiche principali delle narrazioni di malattia è che esse formulano ed esprimono l'aspetto centrale dell'essere malati nella società moderna, cioè la difficoltà di dare voce sia alla sofferenza che al contesto in cui malattia viene vissuta (Hydén, 1998).

In primo luogo, le narrazioni possiedono prospettive multiple e mantengono potenzialmente altrettante multiple letture, interpretazioni e punti di vista disparati di ciò che era successo e di ciò che il futuro avrebbe potuto riservare. Good afferma che le storie di malattia coinvolgono in qualche misura un aspetto misterioso. Nel suo studio sulle narrazioni dell'epilessia in Turchia, egli ha evidenziato come esse fossero connesse a episodi che, in una visione retrospettiva, assumevano l'aspetto di presagi. Un'interpretazione che si avvicina a quanto individuato da Good, è rappresentata dalla testimonianza di Laura quando, raccontando di aver avuto due aborti, intravede retrospettivamente l'ombra della malattia genetica del marito, intendendo per genetica una malattia che affetta la capacità riproduttiva della persona malata. Nella Malattia di Huntington, il presagio non si risolve nell'ordine del soprannaturale, come evidenziato da Good, ma è dato fondamentalmente dalla reinterpretazione dei ricordi della Malattia stessa e dei suoi sintomi. La narrazione di Laura mette in luce come la Malattia sia una produttrice di significati. Essa difatti implica la riunione degli eventi in una trama, in cui quegli stessi eventi acquistano valore in quanto posti in relazione col tema della storia. La trama configura gli eventi in un intero, trasformandoli da avvenimenti meramente seriali e indipendenti in avvenimenti dotati di significato, che contribuiscono all'intero sviluppo della storia. Il significato di un singolo evento diventa quindi manifesto quando si conosce la trama di cui è parte (Polkinghorne, 1988). A questo proposito la narrazione agisce sia rispetto

all'interazione dell'individuo con gli altri che alla sua costruzione delle realtà sociali (Hydén, 1998).

Frank (1995) individua tre modelli principali di narrazione e di trama che caratterizzano la struttura della *illness narratives* e possono sovrapporsi tra loro in una stessa narrazione in quanto il racconto di un narratore difficilmente rientra appieno in uno solo dei tre modelli. Il primo modello proposto da Frank è quello che lui definisce *restitution narrative*. Si tratta della forma predominante di narrazione di malattia e di salute e sottende la linea narrativa di base: «ieri ero sano, oggi sono malato, ma domani sarò nuovamente sano». Frasi metaforiche come «come nuovo» sono il cuore della *restitution narrative*. Questo genere di frasi, sostiene Frank, sono dei solleciti riflessivi riguardo ciò di cui parla la storia: la condizione di salute. In questo modello ritroviamo appieno il ruolo del malato orientato verso la guarigione in quanto deve e vuole ritornare alla propria condizione originaria (Frank, 1995).

Un secondo modello narrativo della malattia proposto dall'autore è quello del *chaos narrative* che rappresenta l'estremo opposto di quello precedentemente descritto e non contempla in nessun modo miglioramenti nella condizione di salute: «*Chaos is the opposite of restitution: its plot imagines life never getting better*». In questi racconti manca una struttura narrativa forte, gli eventi sono raccontati senza una palese sequenza o causalità. La storia caotica è in verità un'antinarrazione, come se la persona parlasse di sé senza in realtà essere capace di riflettere su se stessa. A questo proposito Frank afferma: «Benché io continui a scrivere di storie caotiche come se venissero narrate, queste storie non possono venire letteralmente dette, ma possono essere solo vissute» (1995: 97).

La narrazione caotica è sempre oltre a ciò che può essere detto, perché mancano le parole per esprimerlo. Il caos è un *buco nel discorso* che costringe a parlare sempre più velocemente per cercare di nascondere la sofferenza con le parole. Questo modello narrativo è particolarmente adatto a descrivere il racconto di Laura<sup>25</sup>, che assiste il marito malato di Huntington dal 2007. La vita del marito, prima della diagnosi della malattia, era scandita dagli eventi professionali e famigliari: il lavoro come dipendente presso il fratello, la nascita della figlia Chiara, la decisione di aprire un'officina meccanica di proprietà, le difficoltà e gli imprevisti professionali e,

infine, la dolorosa decisione di chiudere la sua officina. Poi, con l'arrivo della malattia, la narrazione diventa caotica: Laura parla contemporaneamente di eventi differenti che vanno dalle cadute e dalle continue crisi di ansia alle difficoltà incontrate con la commissione medica, dalla figlia cresciuta senza padre, all'allontanamento inspiegabile dei parenti. Nella sua trama narrativa, molto ricca di dettagli, Laura perde completamente il senso del tempo; gli eventi non si collocano più in una successione logica e causale dando così l'impressione di non sapere esattamente a che punto siamo del racconto.

Il terzo e ultimo modello narrativo che propone Frank è quello della *quest narrative*, la narrazione di ricerca. Attraverso questa narrazione le persone malate intendono la loro sofferenza come parte di quel viaggio che è la loro vita, vedono la malattia come una sorta di opportunità, un'occasione di un viaggio che diventa ricerca, di scoperta e di apprendimento, in quanto il malato non sarà più lo stesso che era prima della malattia. Nel narrare la sua vita egli descriverà l'arrivo della malattia come un punto zero: al termine della ricerca il narratore non troverà più la stessa vita e lo stesso mondo che conosceva prima della malattia.

Bury distingue tre forme generali di narrazione che possono essere utili nella creazione di una struttura per l'analisi delle *illness narratives*. Nella categoria delle *contingent narratives*, l'analisi si focalizza su quegli aspetti della storia narrata che hanno a che fare con le ipotesi, le credenze o le conoscenze dei fattori che hanno influito sull'inizio della malattia, sull'emersione dei sintomi, gli effetti sul proprio corpo, su se stessi e su chi è vicino. Bury sostiene che nella società moderna le concezioni sulla malattia si possono suddividere in due ulteriori tipi generali in relazione alle caratteristiche contingenti. Da una parte egli identifica una visione categorica della malattia in cui l'inizio e il decorso della patologia sono relativamente chiari; dall'altra, individua una visione «spettrale» in cui la distinzione tra l'esperienza della malattia e la patologia sono in stretta relazione con le circostanze sociali.

Il secondo tipo di categoria, definita *moral narratives*, introduce una dimensione valutativa nei legami tra ciò che è sociale e ciò che riguarda il personale. Coloro che sono affetti da una malattia cronica cercano di rendere conto e di giustificare se stessi di fronte al rapporto con il proprio corpo, con la società e col sé alterati dalla malattia. La narrazione diventa quindi uno strumento per mettere ordine nelle esperienze negative e distruttive con cui si è costretti a convivere.

Gli elementi morali, afferma Bury (1997), mettono in luce gli sforzi che molti individui fanno per apparire normali di fronte agli altri e per poter presentare un *self* virtuoso. In alcuni casi, le narrazioni testimoniano che l'esperienza distruttiva di malattia può essere vissuta in maniera positiva e attiva, trasformandola nella scoperta di un sé diverso, rinnovato e più consapevole. Infine, le *core narratives* tentano di ordinare l'esperienza in una sequenza temporale, dall'inizio dei sintomi, la diagnosi, il trattamento e il decorso, per dare espressione alle nuove relazioni tra il corpo, il sé e la società esterna.

A differenza delle due categorie precedenti, queste ultime sono in grado di rivelare le forme culturali sottostanti concentrandosi sugli elementi più descrittivi e tipici della quotidianità. Quando una persona racconta la sua esperienza lo fa attraverso le proprie categorie culturali: utilizza quindi delle precise forme di linguaggio, stereotipi o pregiudizi diffusi, altri elementi simbolici e linguistici che influenzano ciò che viene detto e come viene espresso. Bury (1997) identifica inoltre una serie di generi che tendono a caratterizzare tutte le forme di narrazioni: epica o eroica, tragica, comica o ironica, romantica e didattica. Nonostante ogni persona contami i suoi racconti con trame diverse, tutte le storie sono raccontate entro una precisa forma narrativa. L'autore afferma che non ha importanza che il racconto della propria esperienza sia un processo voluto o inconscio, quello su cui è necessario prestare attenzione è che tali *core narratives* sono delle risorse culturali disponibili alle persone per forgiare la propria esperienza.

Parlando di narrazioni di malattia si dà spesso per scontato che si tratti del racconto del singolo, del paziente e che il tema sia la propria e individuale esperienza. La malattia però, fa sì che non siano solamente i pazienti a vivere la propria malattia, ma che ci sia tutta una sfera di persone che possono essere coinvolte e, per questo, possano rappresentarla nelle narrazioni. Parliamo quindi dei familiari del sofferente, degli amici, di chi gli sta accanto, ma anche i medici, gli infermieri e il personale sanitario e nel caso della malattia genetica, le persone a rischio di svilupparne i sintomi. Questo assunto è particolarmente significativo per questa ricerca in quanto l'analisi degli aspetti rilevanti dell'esperienza della Malattia emersi dai racconti dei *caregiver* è avvenuta attraverso una prospettiva non tanto fenomenologica, ma piuttosto di tipo relazionale.

### 3.3 Il fallimento del corpo e la distruzione biografica

La studiosa americana Marya Schechtman afferma che la pietra angolare nella prospettiva della concezione narrativa di sé, è la tesi che l'identità della persona sia creata da una concezione di sé che è in forma narrativa. Posta nel modo più generale, ciò significa che costituire un'identità richiede che un individuo concepisca la sua vita come avente la forma e la logica di una storia – più specificamente, la storia della vita di una persona dove s'intende la storia come una narrazione lineare convenzionale (Schechtman, 1996:96). Victor Turner (1992) sostiene che la struttura della trama narrativa, con il suo carattere essenzialmente temporale, il suo sviluppo e la sua risoluzione, non regge solo i racconti, ma il processo sociale stesso, il quale progredisce da una rottura nello stato presente verso una crisi e una riparazione. Egli sostiene che i resoconti narrativi, insieme ai rituali, agli sforzi di risarcimento legale, e altri drammi sociali vissuti dai malati, sono in relazione all'indeterminatezza assoluta evidente nei momenti di crisi e di rottura. Le storie di malattia mostrano i modi in cui essa irrompe nei vissuti individuali, alterando e distruggendo il mondo della vita quotidiana e, al contempo, mostrano le strategie con cui i soggetti si impegnano a ricostruirli. Kleinman (1988) a questo proposito afferma che il racconto della malattia è una storia che il paziente racconta, e che anche i suoi cari raccontano per dare coerenza ai vari eventi e al corso della sofferenza a lungo termine. Le linee della trama, le metafore e i dispositivi retorici che strutturano il racconto della malattia emergono dai modelli culturali e personali per disporre le esperienze in modo sensato e per riuscire a comunicare davvero quei significati. Costruendo una biografia, l'individuo cerca di tenersi unito nel mutare dei rapporti esterni in continua trasformazione (Bohme, 2002:707). L'insorgenza della malattia causa una frattura nel tessuto sociale e culturale esponendo l'individuo al rischio di perdere il controllo su se stesso. Essa è un evento potenzialmente distruttivo che compromette la vita della persona attraverso i cambiamenti fisici e le relazioni sociali. La malattia, andando a minare le dimensioni esperienziali della significazione produce una vera e propria crisi in quel silente, ancorché costitutivo, processo di produzione di significati attraverso cui abitiamo la realtà come se questa fosse dotata di una sua autonomia di senso (Quaranta, 2010). È in quest'ottica che l'esperienza della patologia genera un processo di dissoluzione del mondo vissuto, ovvero di quella rete di rapporti intersoggettivi su cui poggia implicitamente la nostra abi-

tuale esperienza del/nel mondo (Quaranta, Ricca, 2012). La convivenza con una situazione patologica costituisce l'esempio principale di distruzione biografica in cui viene minacciata la relazione tra la vita di tutti i giorni, il corpo e la mente della persona sofferente.

Per Giddens (1979) la malattia cronica è una *biographical disruption* che si scompone in tre livelli: rottura degli assunti e dei comportamenti dati per scontati; rottura dei sistemi esplicativi normalmente impiegati, cosa che induce il malato a ripensare la sua biografia e il concetto di sé in essa implicato; infine, la risposta che in seguito a tale rottura induce la mobilitazione delle risorse per far fronte alla situazione modificata. Giddens (1991) ha esaminato il problema dell'identità nella tarda ovvero matura modernità. Egli vede l'elemento essenziale della tarda modernità nel fatto che tutti i rapporti di vita, assieme alla costruzione dell'identità dell'individuo, divengono riflessivi. La costruzione riflessiva dell'identità consiste nella produzione o costruzione di una biografia. Anche secondo Hydén, oggi il concetto di narrazione riveste una posizione centrale nella sua relazione con i processi identitari. La fenomenologia ermeneutica segnala che un nodo fondamentale consiste nel rapporto fra esperienza e riconfigurazione stessa dell'esperienza. Ricour sostiene che nella compattezza e uniformità della storia che ognuno fa di sé, bisogna intravedere un misto instabile tra fabulazione ed esperienza viva. Egli afferma che il racconto non è la copia esatta dell'esperienza vissuta e dell'azione poiché è mediato dal linguaggio che ci permette di inserirlo in una trama narrativa e di creare una storia. Il concetto di narrazione può fornire un buon modello perché il processo di costituzione di sé organizza una sequenza d'eventi separati, conflittuali ed eterogenei in unità. In questo modo, secondo il filosofo francese, la comprensione della vita umana come un'unità narrativa consente di sintetizzare sia la permanenza sia il cambiamento senza che l'una prenda il sopravvento sull'altro. Nella filosofia di Ricoeur, il concetto d'identità narrativa nasce da una riflessione sulla temporalità, connessa alla questione dell'identità personale e rilevante per il tema della narrazione. L'unità narrativa della vita è intesa come strettamente legata all'identità narrativa nella misura in cui la dialettica fra Identità (*Idem*, Medesimezza) e Identità (*Ipse*, Ipseità) produce Identità. È in questo modo che emerge quell'identità che ci rappresenta.

Mentre gli effetti invalidanti della malattia cronica hanno spesso caratteristiche comuni, il significato più profondo per l'identità della persona colpita, può interessare vari aspetti. Le persone infatti possono attuare

differenti meccanismi per affrontare le conseguenze di una malattia o disabilità a lungo termine mitigando la distruzione biografica in due modi: sia attraverso gli sforzi per costruire una spiegazione della malattia stessa e stabilire così la sua legittimità, sia attraverso la ricostruzione narrativa. In questo contesto, legittimare la condizione di malattia si configura come un tentativo di stabilire il posto del disturbo cronico in una quotidianità alterata e in un tessuto di relazioni sociali in cui la vita della persona potrebbe essere intrappolata.

Corbin e Strauss (Carricaburu, Menoret, 2007:153) affermano che coloro che sono affetti da una malattia cronica devono confrontarsi con la necessità di effettuare un *lavoro biografico* al fine di affrontare la nuova situazione. La biografia di ciascun individuo si compone di tre dimensioni principali: il tempo biografico, le concezioni di sé e le concezioni del corpo. La combinazione di questi tre elementi garantisce continuità ad ogni storia di vita. Il tempo biografico è formato dal tempo passato, presente e futuro, dalle concezioni del tempo in ciascun momento della vita e, infine, all'uso del tempo in rapporto all'esecuzione dei compiti legati alla traiettoria della malattia. Le concezioni del corpo lo raffigurano non solo come supporto per l'esecuzione di compiti in seno al contesto biografico, ma anche come intermediario attraverso il quale vengono elaborate le concezioni di sé. Queste ultime integrano diversi aspetti che si sono formati proprio attraverso il corpo e in risposta al corpo stesso. La malattia interrompe questo processo biografico; ciascuna delle sue tre componenti viene a vacillare a causa del fallimento del corpo (Charmaz, 1987). La prospettiva temporale comune, condivisa dagli altri, viene meno quando la persona malata assegna al tempo un senso diverso rivelandone il suo scorrere essenzialmente in qualità di prodotto sociale.

## CAPITOLO IV.

### «COME UN TRENO SCOMODISSIMO CON FERMATE INFINITE»

Questa spietata malattia è un treno scomodissimo con fermate infinite. Ogni giorno una storia nuova. Delle volte ancora non ci credo di essermi imbattuta in questo incubo tra tic, continui rischi di cadute, sperare anche di deglutire un sorso d'acqua.

Nadia<sup>26</sup>

#### *4.1 La malattia che interrompe i sogni: rappresentazioni cinematografiche della Corea di Huntington*

Non posso avere figli, cioè potrei ma sarebbe crudele. Ho una malattia ereditata da mia madre e mio figlio al 50% erediterebbe la stessa malattia e anche se il destino fosse dalla sua parte comunque mi vedrebbe soffrire, e anche morire. I miei genitori avranno fatto delle analisi prima che nascessi perché ho sempre intuito che sapessero, per come mi trattavano, per come mi guardavano, come tu hai guardato tuo figlio maggiore<sup>27</sup>.

Con queste parole Chris, il protagonista della serie televisiva *ZeroZero*, racconta della sua malattia a Brahim, il capo jihadista che lo sta accompagnando in Marocco. Le parole di Chris rivelano in primo luogo un importante parallelismo tra il suo destino e quello di Talim, il figlio maggiore che Brahim ha intenzione di sacrificare in un attentato a Ouagadougou: in entrambi i casi il tragico destino dei due giovani è predeterminato. Nella maggior parte delle puntate della serie televisiva, la Malattia di Huntington non viene rappresentata solo attraverso le parole dei personaggi, ma si mette in mostra soprattutto mediante i piccoli movimenti incontrollati e sempre più frequenti che determinano l'inizio e il rapido

---

26 Intervento di Nadia durante l'incontro del gruppo di auto aiuto del 12/12/2019.

27 Risorsa audiovisiva: Leonardo Fasoli, Mauricio, Katz e Stefano Sollima. (2020) , *ZeroZeroZero*. Sky Atlantic, Canal+ e Prime Video [produttori], Stagione 1, episodi 8.

progredire della Malattia, le difficoltà della ricerca dei farmaci e la voglia di riscattare il proprio destino che si evince dalla personalità insofferente di Chris. Quella del protagonista è una condizione di malattia che coinvolge le relazioni famigliari attraverso l'atteggiamento discriminatorio e allo stesso tempo protettivo del genitore e della sorella che, se in un primo momento decide di andare contro la volontà del padre, ritorna sui suoi passi una volta accertati dei primi sintomi del fratello. Chris però vuole portare a termine la sua missione, consapevole che la Malattia avrebbe presto preso il sopravvento. Il rischioso viaggio che intraprende, rappresenta per lui una forma di riscatto dalla condizione sempre più evidente di malato, nonché l'unico modo per poter onorare la memoria del padre e contribuire così al successo economico e al prestigio commerciale della sua famiglia. Ma la Malattia diventa per Chris anche una fonte di coraggio derivante dalla consapevolezza di non avere più nulla da perdere nel poco tempo che gli rimane da vivere e della sofferenza che lo aspetta. In questo senso, il trasporto di un carico di cocaina in Italia diventa lo scopo ultimo della sua vita.

In altre rappresentazioni cinematografiche la Malattia di Huntington compare in qualità di espediente per porre fine a una condizione di vita o a situazioni specifiche e circoscritte. Nel film tratto da libro *Valley of the Dolls*<sup>28</sup> del 1967, tre ragazze provenienti da un piccolo paese cercano fortuna come *show girls* a New York. Jennifer, la più bella ma anche meno talentuosa delle tre capisce di non essere adatta a lavorare nel mondo dello spettacolo e finisce col sposarsi con un cantante di successo. Ma la sua speranza di trovare l'amore e la felicità negli affetti della vita famigliare crolla di fronte alla diagnosi di Huntington del marito. Jennifer si rende conto così che il suo sogno di creare una famiglia è naufragato e si suicida. Queste rappresentazioni trasmettono l'immagine di una Malattia che interrompe i sogni<sup>29</sup>, la cui diagnosi si configura come la fine della vita, della

28 Risorsa audiovisiva: Mark, Robson (1967), *Valley of the Dolls*. Stati Uniti: [produttore], David Weisbart, 123 min.

29 Con queste parole la Neurologa dott.ssa Paola Solivieri, descrive la Malattia di Huntington in una intervista dal titolo: «Huntington, la malattia che interrompe i sogni citata nella serie Sky di *Diavoli*» in riferimento alla serie televisiva in cui viene brevemente nominata la Malattia (Raso, 2022). L'intervista è integralmente disponibile al seguente link: <[http://www.meteoweb.eu/2020/04/huntington-malattia-rara-serie-sky-diavoli/1425433/?fbclid=IwAR2ONbaylMZaitwBGiy2saWnvXVEUR7u-fXpZrNWHsbuLqdy5s9e\\_KDW\\_Ew](http://www.meteoweb.eu/2020/04/huntington-malattia-rara-serie-sky-diavoli/1425433/?fbclid=IwAR2ONbaylMZaitwBGiy2saWnvXVEUR7u-fXpZrNWHsbuLqdy5s9e_KDW_Ew)> [Consultato il 9/07/2022].

propria attività professionale o sociale e della possibilità di portare avanti i propri progetti.

Altre volte la diagnosi di Huntington determina la conclusione di una brillante carriera d'affari, o giustifica l'esclusione dalla gestione finanziaria delle famiglie, come accade ad uno dei facoltosi protagonisti di *Revenge*<sup>30</sup>. In queste trame di film, trovare rifugio nelle cure e negli affetti famigliari è visto come una sconfitta, un elemento negativo che si contrappone ai valori del successo economico e dell'indipendenza così saldamente ancorati alle società occidentali. La conseguenza della diagnosi è l'immediato ritiro dalla vita sociale che precede la morte. Ma nel caso del protagonista del film *ZeroZeroZero*, la rappresentazione della Malattia tocca aspetti più ampi. In primo luogo, viene messa in evidenza la situazione emotiva e psicologica della persona a rischio genetico. Essere a rischio di sviluppare la Malattia di Huntington significa per Chris non poter determinare la propria volontà nelle scelte di vita e nelle aspirazioni personali, non solo a causa dell'aspetto degenerativo e incurabile della Malattia, ma anche perché il padre, con un atteggiamento iperprotettivo, decide irrevocabilmente di non coinvolgerlo nelle responsabilità commerciali della famiglia. Il processo di stigmatizzazione ed esclusione dalle opportunità lavorative e sociali si insinua in questo caso anche nelle relazioni di parentela. Solo dopo la morte del padre e la proposta della sorella di scortare il viaggio della nave con il carico di cocaina verso l'Italia, la vita di Chris assume finalmente un significato diverso. Un secondo aspetto rilevante è determinato dalla segretezza della Malattia. Inizialmente solo Chris è a conoscenza dell'esordio dei sintomi. Egli assume segretamente dei farmaci per controllare gli spasmi e solo in un secondo momento la sorella si accorge dei movimenti involontari e riconosce così i primi sintomi. Nessuno degli altri protagonisti sembra rendersi conto dei tic e delle difficoltà di coordinazione motorie di Chris. Un ultimo aspetto significativo riguarda il ricordo della madre, dalla quale il protagonista ha ereditato la Malattia. I riferimenti alla madre sono pochi e sempre legati al ricordo della sofferenza per la sua condizione di salute; attraverso questo doloroso ricordo si esprime il legame affettivo della relazione genitore-figli. Sebbene il tema principale del film non sia la Malattia di Huntington, la sua presenza silenziosa e costante condiziona la trama del racconto e ne influenza il finale:

30 Risorsa audiovisiva: Mike, Kelley (2012), *Revenge*. Stati Uniti, Messico: [produttore] ABC, 4 stagioni.

la scelta del protagonista di morire per mano della mafia, salvaguardando l'esito della sua missione, è determinata dalla consapevolezza di essere destinato, in alternativa, ad una morte lenta e ancor più terribile ad opera della Malattia.

Anche se in modo non del tutto esaustivo, questo film tocca alcuni degli aspetti più significativi che affrontano le persone che vivono o convivono con la Malattia di Huntington e trasmette un'immagine di Malattia poco nota ma estremamente complessa, sia per la gestione dei suoi sintomi che per le questioni affettive, relazioni e sociali che solleva.

#### 4.2 «L'esplosione della bomba»: l'inizio dei sintomi della Malattia di Huntington

Nella vita reale l'irrompere della Malattia non avviene in un momento preciso, ma è un evento che va a definirsi a poco a poco nella quotidianità, nei piccoli cambiamenti colti, in primo luogo, dalle persone vicine al malato. Le *sympton narratives* delle persone che ho intervistato, mettono in luce come i sintomi della Malattia di Huntington vengano descritti fin dall'inizio come episodi o manifestazioni comportamentali collocate in una specifica realtà biografica. Le testimonianze che raccontano l'inizio della Malattia esprimono l'angoscia e lo smarrimento causato dalla percezione di una distanza tra ciò che dovrebbe essere e ciò di cui invece si è testimoni. In questa distanza vi sono racchiusi i valori sociali e culturali incorporati nella pratica quotidiana con l'idea di normalità.

Nell'analisi delle manifestazioni della malattia, la biomedicina distingue tra *segno* e *sintomo* a seconda del carattere oggettivo o soggettivo della manifestazione impressa nel corpo del paziente (Pizza, 2005: 85). Il segno è considerato un'evidenza oggettiva e osservabile dal professionista: è contemporaneamente pronostico, anamnestico e diagnostico. Il sintomo è una manifestazione derivata dalla percezione e interpretazione soggettiva del paziente su una serie di sensazioni corporee, psichiche ed emozionali (Martínez Hernández, 2018:19). Per Foucault, nella sua funzione significativa il sintomo rinvia contemporaneamente alla connessione reciproca dei fenomeni costituendone la loro totalità e dando forma alla loro coesione. Secondo Foucault (1998), la malattia può quindi essere considerata come una «collezione di sintomi» espressi dal corpo in un tempo determinato e acquisiscono significato nel momento in cui entrano in relazione tra loro.

Tuttavia, il suo modo di intendere il sintomo produce una contraddizione: per Foucault il segno indica ciò che soggiace; parla della vita, della morte e del tempo, ma anche dello sguardo che lo osserva, mentre il sintomo viene considerato esclusivamente nella sua naturalezza, un linguaggio del corpo non filtrato dall'esperienza. Secondo la prospettiva di Foucault il sintomo rinvia alla sola realtà naturale della malattia, mentre il segno è la costruzione clinica di questa realtà, la trasformazione che una realtà fenomenica subisce nella coscienza del medico. Questa prospettiva non considera la soggettività del paziente<sup>31</sup>. La contraddizione che emerge si colloca nel fatto che il sintomo, se inteso come percezione soggettiva, non può corrispondere solamente a una forma di linguaggio del corpo. Segni e sintomi dicono la stessa cosa, ma questi ultimi vengono intesi da Foucault come fenomeni oggettivi, naturali e discontinui della malattia. Il sintomo quindi, in quanto linguaggio del corpo, esprime una realtà materiale che non coinvolge la percezione soggettiva del paziente. Questa prospettiva non considera la soggettività narrativa e del malato, sebbene il sintomo possa essere inteso come un «fatto totale biosociale» che condensa corporeità, emozioni, condizioni di esistenza, contenuti culturali e politiche (Martínez Hernández, 2014).

I primi sintomi dell'Huntington si dispiegano in un lasso temporale che può abbracciare l'arco di anni, coinvolgendo un insieme di esperienze significative volte a tessere una rete destinata a divenire via via sempre più fitta e confusa per la persona che vi si trova intrappolata e per la sua famiglia. Molto spesso la comprensione di quell'insieme di episodi significativi viene a definirsi a posteriori, in seguito alla diagnosi medica, assumendo così il profilo coerente caratteristico delle leggi proprie della Malattia di Huntington.

I sintomi dell'Huntington si possono manifestare molti anni prima della diagnosi con piccoli movimenti involontari o con atteggiamenti che appaiono inconsueti, sebbene difficilmente riconducibili, in un primo momento, a uno stato di malattia. Nelle narrazioni dei famigliari, l'inizio della Malattia è un evento che non trova una collocazione chiara e determinata

31 Per un'analisi critica su questa prospettiva v. Ángel Martínez-Hernández, What's behind the symptom? On psychiatric observation and anthropological understanding, e sempre dello stesso autore El signo de los cinco. Las semióticas del síntoma y sus olvidos in *Intersecciones*, disponibile al link <[http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1850-373X2014000200005&lang=en](http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1850-373X2014000200005&lang=en)>.

in uno spazio corporeo e temporale chiaramente identificabile, ma si caratterizza per la manifestazione di lievi stranezze da poco conto, a cui non si presta particolare attenzione e per questo, nel tempo, possono sfuggire alla memoria di chi racconta. Poco a poco, queste stranezze assumono tratti sempre più marcati e difficili da definire (Del Rio, 2018). In genere le persone tendono a individuare e confondere i primi segni della Malattia con manifestazioni legate a momenti di depressioni dovute a situazioni di forte stress, a un lutto improvviso o alla perdita del lavoro (Cozzi, 2007).

Ha iniziato con qualche crisi depressiva che si pensava legata alla menopausa attorno ai 50-55 anni, magari qualche piccolo segno ce l'aveva anche prima, però si pensava alla menopausa quindi tutto è passato inosservato. Poi invece ha cominciato ad avere dei piccoli tic al viso. Noi famigliari abbiamo pensato allo stress o al nervosismo e poi ha cominciato a rallentare la parlata. Mia mamma parlava abbastanza velocemente anche al telefono, quindi soprattutto quando parlava al telefono mi rendevo conto che era un po' più lenta del solito nella parlata. E poi ha cominciato un pochino a fare fatica a fare ragionamenti tipo anche cose banali, il conto delle cose al supermercato e anche la calligrafia vedevo che faceva un po' di fatica, anche i biglietti della spesa erano sempre con più errori, anche la calligrafia era cambiata. Però eravamo ancora sereni e avevamo immaginato sia io che mio papà senza parlarci che probabilmente c'era qualcosa in famiglia, perché anche mio nonno aveva avuto problemi, dicevano che era caduto in bici. Mio zio invece stava malissimo ma non si sapeva perché. Mia mamma qualche problema ce l'aveva, però abbiamo pensato che magari fosse qualcosa che si è diluito nel tempo, qualcosa del DNA che non sarà così simile a quello dei parenti, magari salta una generazione ... insomma abbiamo pensato che potevano essere tante cose (Tommaso, intervista 16/06/2020).

L'inizio della malattia degenerativa avviene in modo subdolo, quasi impercettibile e tende a fondersi talvolta con la normalità degli eventi quotidiani. L'apparizione dei primi sintomi, si dipana in un periodo dilatato nel tempo e denso di eventi che acquisiscono valore solo man mano che il quadro clinico viene definito: «Ripensando a quello che faceva, ce l'aveva anche prima (della diagnosi medica) la Malattia»<sup>32</sup>, afferma Omar riferendosi alla moglie malata da 12 anni.

All'inizio la corea è di lieve entità e la persona malata può sembrare irrequieta o in uno stato di ansia. I disturbi del movimento si manifesta-

32 Affermazione di Omar durante il gruppo di auto-aiuto del 10/10/2019 e riportata sul mio quaderno di campo.

no con piccoli segni come abbassare le sopracciglia, strizzare gli occhi, movimenti involontari della bocca e delle labbra, il sollevamento della spalla, il dondolio del bacino o il movimento afinalistico delle dita. Contemporaneamente i movimenti volontari possono apparire esagerati o troppo appariscenti. In questa prima fase la persona malata spesso non è consapevole dell'anomalia delle azioni che compie. Anche dal punto di vista caratteriale si possono verificare cambiamenti di umore, comportamenti difficilmente comprensibili come arrabbature eccessive o pretese ingiustificate: «All'inizio della malattia sono violenti e cattivi perché non accettano la malattia, poi alla fine riconoscono tutto quello che hai fatto per loro».<sup>33</sup>

Dai racconti dei famigliari che ho incontrato, l'interpretazione dell'esordio della Malattia di Huntington appare determinata da due fattori principali: da una parte l'esperienza di chi ha avuto già in famiglia un parente affetto e dunque conosce e riconosce la Malattia con le sue caratteristiche e ne individua le possibili tracce nei famigliari a rischio; dall'altra, le persone che non erano al corrente dell'esistenza della Malattia nella loro famiglia. Infatti, nonostante si tratti di una patologia di origine genetica con un rischio ereditario del 50%, molte delle persone che ricevono una diagnosi di Huntington dichiarano di non essere a conoscenza dell'esistenza di questa Malattia tra i loro discendenti consanguinei. Questo è dovuto al fatto che ancora oggi la Malattia è soggetta a forme di stigmatizzazione che coinvolgono non solo il contesto sociale, ma anche le relazioni famigliari più strette (Wexler, 2010).

Sulla base delle descrizioni dei famigliari che ho incontrato, mi è parso opportuno interrogarmi su quando e in che modo un atteggiamento o un episodio apparentemente banale diventa l'indicatore del sintomo di una malattia, nel tentativo di operare la distinzione tra ciò che è considerato normale e ciò che invece appare come un aspetto patologico del comportamento (Martínez Hernández, 2015). Per rispondere a questa domanda ho ritenuto utile riprendere l'esempio presentato da Geertz tra la differenza che intercorre tra un tic e un ammiccamento: «La differenza tra un tic e un ammiccamento è grande, benché non sia fotografabile, come sa chiunque è stato abbastanza sfortunato da scambiare l'uno per l'altro» (Geertz, 1988, p.42). Questa citazione risulta particolarmente significativa per la Malattia

33 Nadia, gruppo di auto-aiuto del 10/10/2019.

di Huntington in quanto il suo esordio è talvolta rappresentato proprio da movimenti incontrollati del viso che possono essere facilmente scambiati per intenti comunicativi o espressivi in cui il significato dell'azione è relazionale al contesto nel quale si manifesta. Nel corso dell'intervista, Laura ricorda come i primi strani movimenti del marito fossero comparso in concomitanza ai problemi di salute manifestati dall'anziana suocera qualche anno prima della diagnosi di Huntington, e per questo non hanno suscitato preoccupazioni:

Lui andava spesso a trovare sua madre che ancora viveva da sola. A un certo punto lui ha iniziato a fare come sua mamma, con gli stessi tic, o quand'era seduto muoveva la gamba come se fosse nervoso. Noi pensavamo che fosse come quando trascorri tanto tempo con una persona e ripeti senza accorgertene lo stesso modo di fare (Laura, intervista 4/06/2020).

Lisón Tolosana mette in evidenza come la malattia sia per le persone coinvolte una realtà fondamentalmente polisemica e contestuale, difficilmente riducibile con il «*carácter monosémico de la concepción e interpretación médica*» (1979:97). Per Paolo, invece, i cambiamenti di umore, le cose «mai fatte prima» da parte della moglie si sono manifestati nello stesso periodo delle due cognate. Questa coincidenza ha portato i mariti delle tre donne a confrontarsi tra loro sugli atteggiamenti delle rispettive mogli e individuare così i sintomi della Malattia:

È malata dal 2001. Quando abbiamo fatto la visita qua, però qualcosa molto prima è successo, non è che è venuta fuori da quando è stata fatta la visita, capisci, Nicoletta? Prima del 2001 (data della diagnosi) avevo notato degli atteggiamenti strani, segni di gelosia e aggressività. Mi confrontavo con i cognati e alla fine anche loro riscontravano gli stessi sintomi con le sorelle. Prima, tutte le decisioni, per la casa, per i figli... insomma, ne parlavamo sempre insieme. Poi, tutto a un tratto ha cominciato ad allontanarsi un po'. Oppure certe decisioni le voleva prendere lei. Poi, in quello stesso periodo, mio cognato ha avuto dei problemi, nel senso che la moglie si era ingelosita senza motivo. Questo tipo di malattia fa anche questo tipo di segno. Lui era tutto il giorno, poveretto, chiuso in casa, sbarrate le finestre, una cosa allucinante. Così mi chiama e dice: «Paolo, qua succede questo e questo. Non riesco a capirlo» (Paolo, intervista 2/11/2020).

Il processo di riconoscimento dei sintomi come segni della Malattia si configura, in questa testimonianza, come l'intersezione tra un livello individuale e sociale dell'esperienza. Questi primissimi segni acquisiscono

valore nosologico in base alla loro frequenza e soprattutto in seguito alla diagnosi medica (Martínez Hernández, 2018).

Talvolta, la fine della carriera professionale corrisponde, se non con l'esordio dei sintomi, al loro acutizzarsi. Alberto e Tommaso raccontano delle loro madri malate e di come il lavoro abbia in qualche modo, secondo la loro idea, ritardato l'aggravarsi della Malattia, pur ammettendo che «qualche problema c'era già anche prima» del pensionamento:

La manifestazione della Malattia è stata graduale, una decina d'anni perché poi è andata molto gradualmente peggiorando.

I primi sintomi erano coincisi purtroppo per lei quando è andata in pensione. Poi leggendo un po', informandomi... ho letto che il corpo umano deve essere sempre stimolato. Quando lavorava la sua attenzione, concentrazione era massima perché inconsciamente devi stare sempre vigile, devi fare tante cose, tenere duro, poi quando ti fermi però ti vien fuori tutto di botto. Lei aveva situazioni depressive e soprattutto difficoltà a deambulare e camminare (Alberto, intervista 26/06/2020).

Ha manifestato i sintomi quando era già in pensione, per fortuna. Però i sintomi più visibili, perché c'erano già dei problemi. Sicuramente il fatto di smettere di lavorare e di stare a casa tutto il giorno ha accelerato tutto, almeno questa è stata la mia impressione perché aveva ancora meno stimoli dall'esterno. E così poco dopo essere andata in pensione la bomba è esplosa. In poco tempo la situazione è precipitata. Anche nelle telefonate di cui ti parlavo prima è peggiorata nell'arco di un anno o un anno e mezzo al massimo. Poi, piano piano ho iniziato a fare la spesa oppure andava mio papà. A casa facevo io i lavori e qualcosa ancora faceva mia mamma. Poi mio papà ha deciso di prendere una persona che si occupasse della casa e poi è successo che mia mamma non ha potuto più cucinare. Lei voleva fare ma non si poteva lasciarglielo fare. Era pericoloso, si poteva scottare con le pentole, poteva lasciare il gas aperto. Non poteva più fare queste cose (Tommaso, intervista 16/06/2020).

Compare nella testimonianza di Alberto l'idea che il corpo umano debba «trattenere» o nascondere in qualche modo i segni della Malattia, resistere al suo irrompere nella vita allo scopo di mantenere le migliori prestazioni possibili di fronte ai doveri imposti dalla professione secondo l'imperativo della produttività. Con il pensionamento questo dovere viene meno e il corpo si rilassa in un certo senso «accelerando» il progredire della Malattia. Per Tommaso e Alberto il lavoro è in primo luogo inteso come uno spazio stimolante per le relazioni e gli impegni a cui obbliga; esso viene considerato come un'attività che tiene in vita i processi cognitivi

attraverso l'impegno, l'attenzione, le relazioni con gli altri e gli stimoli che offre.

Nel caso di Laura, invece, l'esordio dei primi sintomi coincide con un periodo particolarmente stressante per il marito sotto il profilo professionale. Anche nella sua testimonianza, la perdita del lavoro significa non solo la causa principale della Malattia, ma può essere a sua volta la causa principale dall'aggravarsi dei sintomi. Laura, pur ammettendo di aver notato molto tempo prima gli strani tic del marito, fa corrispondere l'inizio della Malattia con l'evento conclusivo della carriera lavorativa e la chiusura dell'officina meccanica:

Patrizio voleva aprire un'officina sua. Si era intestardito con la storia dell'officina. Io gli dicevo: «Ma non ti è mai piaciuto questo lavoro. Perché non riprendi i tuoi studi, la fotografia. Fai altro».

Ma lui voleva a tutti i costi aprire l'officina per conto suo. Noi avevamo dei soldi da parte. Siamo una famiglia che non si è mai fatta mancare niente, però non ci piace esagerare. Avevamo tutto, ma con moderazione. Avevamo dei risparmi insieme. Ecco, lui li ha presi tutti senza dirmi niente. Un giorno vado in banca e scopro che non avevamo più niente. Li aveva presi e usati tutti per l'officina.

Era un'officina grande, con due ponti. Sai cosa vuol dire chiudere una cosa del genere? Per lo smaltimento abbiamo pagato trentaquattro mila euro solo per far analizzare il materiale. In quel periodo avevo notato dei tic: faceva così con la gamba, batteva la mano...ma sai lo stress che ha dovuto sopportare, i debiti, il dispiacere per aver dovuto chiudere l'attività. Sembrava sempre depresso. Poi ha iniziato a non muovere bene la bocca. Abbiamo dato la colpa ai denti. Ancora adesso lui pensa che siano i denti. Non abbiamo mai pensato alla mamma. Non abbiamo pensato che anche lei forse aveva la Malattia (Laura, intervista 4/06/2020).

Reificare l'inizio della Malattia secondo una prospettiva di esperienza individuale che corrisponde a una sorta di rottura (professionale, affettiva...), porta a individuare come punto zero nella trama narrativa della *illness* un evento critico e doloroso come il fallimento e la distruzione di un progetto di vita del marito di Laura. Nel suo racconto questo punto zero sembra voler annunciare il drammatico vissuto al quale sta tuttora assistendo.

### *4.3 L'ombra della Malattia*

I sintomi della Malattia emergono come costruzioni culturali e simboliche attraverso le quali le persone possono riorganizzare l'esperienza di afflizione (Martínez Hernández, 2018: 251). Il corpo vissuto è un prodotto storico e contemporaneamente un produttore di storia. Le forme elaborate dai soggetti per raccontare, spiegare e interpretare la Malattia sono formulate attraverso una triangolazione fra dimensione individuale, sociale e processo storico. Al cuore di questa triangolazione si trova la metafora che esprime il rapporto fra il corpo e il mondo che lo circonda (Pizza, 2005:103). Come ha mostrato Ricoeur (1987) la metafora è un lavoro letterario che evoca e invoca un più ampio spazio concettuale.

Partendo dall'analisi delle prime fasi della Malattia, emerge il carattere fluido e mutevole delle prime manifestazioni dei sintomi determinati da movimenti improvvisi, dall'andatura incerta, dalle piccole dimenticanze e inspiegabili cambi di umore. Le descrizioni di questi episodi, quasi impercettibili, avviene spesso attraverso le metafore:

Ha iniziato muovendo il dito così, si vedeva che faceva questo movimento qui con le dita. Era come quando suoni il piano. Ha iniziato a fare così con il dito, come se suonasse il piano: allora di cena quando eravamo tutti seduti a tavola faceva così con la mano e io la guardavo e le chiedevo: «Ma cosa fai? Non vedi come fai con la mano?», ma niente, lei non se ne rendeva conto (Omar, gruppo 10/10/2019).

Franca riporta l'esperienza dell'esordio dei sintomi del fratello con queste parole: «Quando mio fratello ha cominciato ad ammalarsi, in casa avevamo già avuto mia mamma, poi le sorelle... Eh, a casa mia c'era tutto uno specchio per l'Huntington»<sup>34</sup>. Le metafore utilizzate in queste ultime due testimonianze mettono in luce due esperienze differenti: nella prima, Omar imita il movimento della mano che suona il piano per spiegare un movimento delle dita difficilmente descrivibile a parole e rappresentare così un gesto del quale egli non conosceva né l'origine né la causa; Franca, invece, parla di uno specchio che riflette un'esperienza già vissuta, lasciando intendere come l'identificazione dei sintomi avvenga attraverso il riconoscimento di un'immagine già vista o di un ricordo dei precedenti malati della famiglia. In questo modo, Franca fa riemergere il profilo nitido e

34 Dichiarazione di Franca durante l'intervista del 19/03/2019.

drammatico di una condizione patologica nota e rispecchiata dai sintomi del fratello (Castagna, 2020).

A volte il familiare divenuto esperto nella cura dell'Huntington non si sbaglia a individuare i primi sintomi della Malattia nei nuovi futuri malati. Franca racconta di aver vissuto molti anni con la madre colpita da quella che sembrava inizialmente una depressione e di aver assistito alla Malattia di ben quattro dei suoi sette fratelli. Allo stesso modo, il padre di Franca si era preso cura della moglie per tutto il decorso della Malattia di Huntington e in seguito aveva visto e riconosciuto, ancor prima del medico, l'emergere degli stessi sintomi in altri tre figli:

Dopo la morte di mia madre si sono ammalate le mie sorelle, mio fratello, e per ultimo mio fratello minore, che aveva trentadue anni. Era l'unico che non era ancora sposato e non aveva figli, perché all'epoca non si sapeva, non esisteva ancora il test. Mio fratello viveva ancora con papà. Diceva di avere mal di pancia e così siamo andati dal medico. In quel periodo poi è capitato... Quando mio fratello ha cominciato ad ammalarsi, in casa avevamo già avuto mia mamma, poi le sorelle... Eh, a casa mia c'era tutto uno specchio per l'Huntington. Così, quando mio fratello ha cominciato ad avere i sintomi, mio padre aveva capito subito... Con quello specchio di malati che avevamo in casa, mio padre ormai sapeva bene com'era la faccenda... E un giorno l'han trovato che s'era buttato giù dalla finestra. C'era una finestra da noi, più bassa di quella lì, che dava sulla tromba delle scale. E così mio padre s'è buttato. Ha fatto il volo... Hanno trovato una scarpa da una parte, il corpo dall'altra. Non si capiva il perché di quel gesto. Non aveva manifestato niente di strano nei giorni precedenti. Solo dopo abbiamo capito, quando mio fratello si è ammalato di più. Abbiamo capito che mio padre se n'era accorto prima di tutti (Franca, intervista 5/03/2019).

I vecchi malati rappresentano per Franca gli specchi della Malattia di Huntington, dove le generazioni più giovani riflettono i propri sintomi e la loro sorte. Per il familiare che ha già maturato l'esperienza della Malattia, questi «specchi» rappresentano le congruenze di eventi significativi che riflettono l'insieme dei ricordi di una situazione già vissuta nell'immagine nitida e drammatica della sofferenza del malato.

Le manifestazioni della Malattia al suo esordio non vengono notate solo dai familiari, ma a volte anche dalla persona a rischio che si riconosce nel ricordo di un parente malato. In uno degli incontri successivi, Franca mi racconta della nipote che un giorno l'ha chiamata nel negozio in cui lavora dicendo di aver rivisto e riconosciuto nei suoi movimenti

l'immagine del genitore malato: «Zia, ho la malattia della mamma». Così mi ha detto. Me l'ha detto lei. Si è accorta perché dice di essere caduta due volte dalle scale e di riconoscere alcuni sintomi che aveva sua mamma». Il gesto insolito e involontario, in questo caso, si manifesta con tutto il suo potere evocativo facendo emergere, poco a poco, il profilo coerente della Malattia. Sia la testimonianza di Omar che quelle di Franca si esprimono attraverso l'uso di metafore che riconducono a un ordine logico e descrittivo altrimenti difficilmente esprimibile. È interessante notare come, in entrambi i casi, il linguaggio metaforico venga utilizzato come costruttore di significati condivisi. Si tratta quindi di dover analizzare l'interpretazione delle molteplici manifestazioni della Malattia tenendo conto dell'esperienza e delle conoscenze pregresse delle persone che raccontano. Ne deriva la necessità di distinguere l'interpretazione dei sintomi tra coloro che hanno già avuto esperienza di Huntington in famiglia, e coloro che invece non erano al corrente dell'esistenza di questa Malattia. Dalle testimonianze di questi ultimi, emerge spesso l'uso del termine «strano» nella sua accezione di *extraneo*, ossia insolito, stravagante, per descrivere gli episodi riconducibili alle prime manifestazioni patologiche. Infatti, l'ambivalenza di certi movimenti o comportamenti ridefinisce quello spazio incerto tra ciò che è ordinario, abituale e rispondente a una logica culturalmente condivisa, e ciò che invece trova una sua coerenza solo nella dimensione clinica della Malattia. Paolo ad esempio, racconta di alcuni ingiustificati episodi di aggressività della moglie:

Poi, a volte, ha cominciato ad avere questi scatti strani e alle volte la figlia era un poco estrosa, e la faceva un po' arrabbiare e a volte lei le lanciava delle cose, ma cose mai fatte prima! «Ma siamo impazziti?», dico io. Poi, sai cos'è successo? Degli atti di violenza, perché questa malattia porta anche degli atti di violenza, non a tutti però (Paolo, intervista 2/11/2020).

Nel caso di Roberta, invece, è il marito che si accorge di un cambiamento inspiegabile della capacità di memorizzare le immagini durante lo svolgimento della sua attività professionale:

Mio marito ha cominciato che lui perdeva un po' la memoria. Sul lavoro era sempre stato bravissimo, lui era un tornitore. Quindi vedeva i disegni, e il disegno lo rifaceva sul tornio, lui faceva il pezzo. Poi ha cominciato a dover vedere il disegno più di una volta. Cioè, lui non se lo ricordava, e lui si accorgeva di questo e diceva: Che strano, il disegno lo sapevo a memoria e adesso non mi ricordo più (Roberta, intervista 4/06/2019).

Le sempre più frequenti dimenticanze, il cambio di comportamento e le modifiche dell'umore dei malati si insinuano in un bagaglio di atteggiamenti e di attitudini con i quali stridono. Come riporta Pasquarelli (2018) nel caso della Malattia di Alzheimer, anche per l'Huntington persone solitamente pacate possono diventare irascibili, mentre può capitare che individui dall'indole irritabile si isolino nell'indifferenza. Si tratta di un insieme di mutamenti che inducono, nel tempo, a rendere i malati irri-conoscibili ed estranei agli occhi degli amici e dei famigliari più stretti. In questo contesto, l'esordio della Malattia non emerge in qualità di sintomo, ma si configura piuttosto come l'interpretazione di una pluralità di esperienza che inaurano il profondo senso di incertezza con il quale pazienti e famigliari saranno costretti a confrontarsi nei molteplici spazi della cura.

#### *4.4 La risignificazione del passato*

Vista la fluidità dei sintomi che caratterizzano la Malattia di Huntington, l'esordio è un evento che viene a definirsi a posteriori, in seguito alla diagnosi medica e attraverso un processo di risignificazione degli eventi di un passato appartenente non solo al malato, ma anche ai suoi ascendenti biologici. Paolo riporta la testimonianza del suocero che lavorava come agricoltore, probabilmente malato di Huntington, ma curato per un incidente:

allora ti devo dire che non si conosceva. Il discorso interviene quando suo papà che faceva l'agricoltore a quarant'anni è caduto da un albero mentre saliva da una scala e ha sbattuto la schiena. Quindi è andato al pronto soccorso, dai medici. Pensavano che dalla caduta alla schiena ci fossero dei movimenti un po' strani nei giorni seguenti. Si parla della bellezza di una quarantina di anni fa. Il papà era rimasto sulla sedia a rotelle per questi movimenti. Veniva seguito dal dottore, ma veniva seguito dal punto di vista della caduta. Gli davano delle gocce per la caduta, dei calmanti, e basta. Non s'è fatto nulla di più. È durato 30 anni (Paolo, intervista 23/01/2021).

In questa narrazione la caduta dall'albero è stata interpretata all'epoca dei fatti come un episodio imprevisto, un incidente che ha causato un danno fisico e scatenato dei movimenti un po' strani. Ma questo stesso episodio potrebbe essere facilmente considerato anche come conseguenza di quei movimenti incontrollati che rendono instabile il malato di Huntington. Infatti, la capacità semantica dell'avvenimento può assumere molteplici valori significanti per chi lo vive e per chi lo osserva. Da questi

racconti, emerge l'immagine di una Malattia che soprattutto in passato poteva essere scambiata con patologie come, ad esempio, la schizofrenia, la depressione, il morbo di Parkinson o quello di Alzheimer. Franca, parlando della madre affetta dall'allora sconosciuta Còrea di Huntington, racconta:

Nostra madre era malata, ma all'epoca non si conosceva ancora, non si sapeva. Si è ammalata dopo che è nato l'ultimo figlio, che aveva sette anni in meno di me. Lei ne aveva trentacinque all'epoca. Hanno dato la colpa al parto e così l'hanno curata per depressione post-parto. Così era depressa, depressa e basta (Franca, intervista 5/03/2019).

Relativamente all'esordio dei sintomi, la depressione è uno degli stati meno distinguibili rispetto a un deterioramento cognitivo (Pasquarelli, 2018). Nelle situazioni in cui non c'è prova di un'eredità del gene dell'Huntington, la collezione di sintomi che delimita il profilo coerente e significativo della malattia (Foucault, 1998:108), non sempre trova una classificazione nosologica corretta ed immediata. Anche il racconto di Laura che assiste il marito malato, illustra chiaramente come i sintomi possano essere fraintesi e trovino un loro significato in qualità di risposte o reazioni ad eventi particolarmente difficili da affrontare, come un trasferimento non desiderato o un lutto improvviso:

la mamma di Patrizio era malata, però, sai, non si era mai abituata al trasferimento, al cambio dal sud a Milano. Lei era una persona tranquilla, stava a casa, la famiglia. Il marito invece era molto attivo, si impegnava in politica, con l'Unità di allora e conosceva tanta gente. La mamma invece era più riservata. Aveva iniziato a non uscire più di casa, stava sempre per conto suo. Sembrava depressa, abbiamo dato la colpa alla depressione. Poi è successo che siccome la mamma sembrava sempre depressa, il marito aveva deciso, con i risparmi che avevano messo da parte, di farsi una casa al loro paese e dopo la pensione ritornare a vivere giù in Puglia. Però, proprio mentre il padre di Patrizio era nel box che stava caricando le valigie in macchina... ha avuto un infarto e l'han trovato morto. E allora dicevano che la mamma non si fosse mai potuta riprendere da quella depressione (Laura, intervista 4/06/2020).

La diagnosi della patologia genetica, soggetta ad una forte stigmatizzazione, induce i famigliari a cercare indizi e tracce delle sue manifestazioni andando a ritroso nel tempo non solo nella storia di vita del malato, ma anche nel suo passato famigliare. Per i parenti e per le persone affette si tratta quindi di capire se elementi noti nella storia famigliare come la

depressione *post partum* della madre di Franca o la caduta dall'albero di cui racconta Paolo, così come altri frequenti episodi, quali ad esempio la perdita del lavoro, o situazione di forte stress, siano da considerarsi cause o conseguenze della Malattia. Come afferma Dilthey (1999), mentre la vita e l'esperienza procedono verso il futuro, i nostri tentativi di comprenderle ci riportano indietro, al passato storico. In questo modo la ricerca degli indizi sui sintomi porta i famigliari a ripensare e reinterpretare anche i tic, le dimenticanze, i comportamenti strani e aggressivi che hanno caratterizzato un passato più o meno recente del malato e a riconoscerli come sintomi dell'Huntington.

Ma la risignificazione degli eventi del passato diventa anche una chiave di lettura fondamentale per ridefinire la qualità dei legami famigliari e giudicare la sincerità delle relazioni di parentela con chi sapeva, o avrebbe potuto sapere e dire della Malattia, ma ha preferito tacere e tenerla nascosta.

Il sapere profano condensa teorie scientifiche, pratiche quotidiane e sistemi di valori che concorrono alla produzione di una varietà di modelli esplicativi che investono la malattia e i suoi effetti, sia come affezione individuale che ereditaria: le nozioni utilizzate dai famigliari coinvolti nella cura del malato nel raccontare la loro esperienza sulla patologia, riguardano gli aspetti eziologici, la definizione dei sintomi, il decorso fisiologico, la probabilità di trasmissione genetica e le terapie adatte. È interessante notare come per Laura il termine «malattia genetica» acquisisca un'accezione ben più ampia di quella relativa all'aspetto ereditario:

ho una figlia di vent'anni. Prima però ho avuto due aborti. Chissà! La diagnosi clinica diceva, c'era scritto: «per cause esterne». Non so cosa intendessero, se volesse dire genetiche (Laura, gruppo 10/10/2019).

In questa testimonianza, la parola «genetica» sembra assumere un significato legato alla capacità riproduttiva della persona portatrice del gene malato. Secondo la prospettiva positivista della mia interlocutrice il gene difettoso del marito potrebbe aver interferito oppure ostacolato le sue gravidanze per ben due volte, quasi a significare che non fosse adatto alla riproduzione. Come nelle narrazioni precedenti, anche quest'ultima mette in luce una riflessività capace di volgerci al passato, riconfigurando una pluralità di eventi e fenomeni alla luce della Malattia.

#### 4.5 Processi di sorveglianza e auto vigilanza delle persone a rischio

L'immagine dello specchio che riflette la Malattia assieme alla risignificazione degli eventi del passato che abbiamo visto, ci induce ad analizzare alcune testimonianze sui processi di sorveglianza e vigilanza generati dal riflesso dei sintomi verso gli eredi biologici del malato. Una volta fatta esperienza dell'evento patologico ed in virtù del suo carattere genetico, la fluidità e l'indeterminatezza dei sintomi al loro esordio proiettano l'ombra dell'Huntington anche nel tempo presente di coloro che possono aver ereditato il gene o che sono risultati positivi al test del DNA. Adriana, che assiste il marito malato, racconta durante il gruppo di auto aiuto a proposito della figlia a rischio:

vedo che fa le cose in fretta, che butta là, che le fa male. Ha scritto un curriculum, lo ha scritto che ha fatto errori banali! Perché fa le cose così, con superficialità. Allora mi arrabbio: «Ma non vedi quello che fai? Se mandi un curriculum così lo buttano subito nel cestino!». Quando la vedo che sbatte le cose, o le cadono... Se le chiedo qualcosa non mi risponde e questo mi dà su i nervi perché se ti faccio una domanda, tu perlomeno mi devi rispondere. E allora mi arrabbio e poi dico delle cose che non si dovrebbero dire: «Ma allora sei proprio come tuo padre! Che anche lui non mi risponde!» (Adriana, gruppo 23/01/2020).

Per quanto riguarda la tipologia dei sintomi, gli esperti affermano che possono manifestarsi con caratteristiche molto diverse all'interno della stessa famiglia. I *caregiver*, al contrario, osservano principalmente gli aspetti comuni e somiglianti della Malattia: «L'Anna l'ha presa come suo padre, che io mi ricordo. È durato trent'anni.»<sup>35</sup> Attraverso un processo di identificazione e somiglianza con il genitore o con il parente affetto, le persone a rischio genetico, ma talvolta ancor di più i loro famigliari, mettono in atto un processo di sorveglianza costante e spesso silenziosa allo scopo di individuare qualsiasi episodio o atteggiamento che possa in qualche modo annunciare la Malattia.

Dalle testimonianze che ho raccolto, un primo carattere particolarmente significativo agli occhi di chi lo interpreta, riguarda l'individuazione di un sintomo caratterizzante tra i membri di uno stesso nucleo famigliare. Come abbiamo già detto, la Malattia di Huntington si può manifestare in

35 Paolo, gruppo 2/11/2019.

una pluralità di modi differenti: movimenti incontrollati, cambi di umore e aggressività, depressione e sintomi psichiatrici che possono comparire in tempi ed intensità diversi. Franca, che assiste i suoi due fratelli affetti dall'Huntington, individua però un tratto tipico della Malattia nella sua famiglia: «Nella mia famiglia la Malattia si è presentata con sintomi simili, sempre psichiatrici all'inizio con mancanza d'attenzione, la memoria...». Descrivendo il fratello, Franca racconta di alcuni segni ricorrenti tra i malati della sua famiglia: «Mio fratello faceva incidenti in macchina, oppure quando usciva in macchina non sapeva poi tornare a casa, si perdeva in giro»<sup>36</sup>. La persona che interpreta gli eventi alla luce delle proprie credenze e conoscenze sulla Malattia utilizza una serie di connessioni tra elementi differenti che assumono valore solo una volta messi in relazione tra loro. Laura racconta a proposito della figlia: «Ha superato brillantemente il test d'ingresso all'Università, poi s'è un po' rallentata con gli esami... magari dice, perché non ha studiato tutto il libro... Non so se è un inizio... è diventata disordinatissima, la sua camera è un caos»<sup>37</sup>. Da questa testimonianza emersa durante un incontro del gruppo di auto-aiuto, si evidenzia come l'apprensione della madre verso gli studi della figlia si traduca nella preoccupazione per la sua salute alla luce del rischio genetico cui è soggetta.

Un altro elemento che viene monitorato di frequente è l'età di insorgenza dei sintomi. Elisabetta, durante un breve colloquio mi racconta con una certa apprensione di un recente episodio riferito al figlio quarantenne e positivo al test genetico: «L'altro giorno lui mi ha telefonato e si è arrabbiato moltissimo con me. Si è arrabbiato perché non voleva che portassi fuori al parco il bambino. Ora non mi parla più. Ora ha la stessa età di suo padre quando s'è ammalato. Speriamo che non sia...». In questo caso è evidente che l'arrabbiatura del figlio verso Elisabetta per un episodio da poco conto (l'aver portato al parco il nipotino) appaia esagerata agli occhi dell'intervistata. Per Elisabetta però questo episodio sembra voler significare qualcosa in più. Come per la testimonianza di Laura, anche in quella di Elisabetta il significato del racconto si colloca in ciò che non è detto, in ciò che è lasciato in sospeso dalle parole. Il fatto che la reazione eccessiva del figlio venga messa in relazione all'età del padre quando si è ammalato,

36 Dichiarazione di Franca durante l'intervista del 15/04/2019.

37 Laura, gruppo 23/01/2020.

nasconde il sospetto del sintomo della Malattia. In realtà non esiste una relazione tra l'età d'insorgenza dei sintomi dell'Huntington tra gli appartenenti ad una stessa famiglia. Questo perché i fattori determinanti l'esordio della Malattia sono molteplici, ancora in corso di studio e possono variare all'interno dei membri dello stesso gruppo familiare.

Le ultime due testimonianze che ho riportato mettono in relazione aspetti apparentemente distinti tra loro: rispettivamente il rendimento negli studi della figlia con la sua camera in disordine, e una reazione che appare eccessiva con l'età del genitore quando ha manifestato i primi sintomi. Le relazioni e le connessioni tra determinati episodi con le idee e le rappresentazioni della Malattia, trasformano la Corea di Huntington in una presenza costante, attraverso un processo di continua risignificazione degli eventi e dell'esperienza (Castagna, 2020). Questi elementi, condizionati dalla fluidità dei sintomi e dal loro aspetto pervasivo, conferiscono alla Malattia una forza creativa che le permette di invadere e reinterpretare il passato dei malati, il presente delle persone a rischio e, di conseguenza, di proiettarsi nella loro vita futura.

Un ruolo importante per la risignificazione degli eventi è costituito dal risultato positivo al test predittivo: esso introduce un effetto iatrogeno, almeno sul piano psicologico e sociale dei famigliari. Infatti, alla luce della prova genetica, lo sguardo di questi ultimi sui figli o sugli eredi asintomatici del malato non potrà che essere uno sguardo indagatore alla ricerca di segni (Erba, 2007).

Nei casi delle persone a rischio genetico, l'inizio dei sintomi non è più un fenomeno che si dilata nel tempo e nello spazio, ma viene cercato in un momento specifico, circoscritto e determinato, in qualità di pratica di resistenza nei confronti dell'assoluta incertezza generata dalle indefinite pluralità di manifestazioni della malattia. In questo modo, le persone che hanno a che fare con la Malattia di Huntington vivono in una costante situazione di incertezza determinata sia dalla ricerca di segni, «tracce» o indizi della Malattia nel passato del malato, che dalla proiezione di tali indizi nel presente delle persone a rischio.

I racconti sulle preoccupazioni per i figli a rischio e sull'interpretazione dei fenomeni che si verificano nell'agire quotidiano, ci riconducono all'idea di *genetic suffering* intesa come «*an intersection between science and suffering, or how conceptualizations of genetic science and technology are incorporated into the lived-experience of illness, facilitating a unique modality of suffering distinct from HD symptoms*» (Halpin, 2018: 364). Se-

condo questa definizione la colpa, la responsabilità e l'eredità genetica si intrecciano con la scienza e la tecnologia per descrivere una modalità di sofferenza distinta dai sintomi, ma altrettanto pervasiva. È proprio l'idea di rischio che sottostà alla narrativa sulla sofferenza genetica e che guida i processi di sorveglianza e di vigilanza di cui abbiamo detto.

Da quanto emerso finora possiamo concludere che l'inizio della Malattia viene rappresentato come un periodo difficilmente determinabile che appartiene a tre dimensioni differenti: la prima riguarda l'interpretazione di episodi o azioni inconsuete e inspiegabili del passato della persona affetta che assumono significato in seguito alla diagnosi; la seconda dimensione si riferisce al monitoraggio e alla reinterpretazione di eventi ordinari che assumono un profilo sinistro alla luce del rischio genetico di colui che li compie e delle connessioni che evocano con altri malati della famiglia; l'ultima, riguarda l'inizio dei sintomi non tanto nella storia del paziente, quanto nel passato della sua famiglia, attraverso un processo che va a riqualificare la qualità e la sincerità dei legami di parentela.

#### *4.6 Percorsi diagnostici*

La malattia grave e priva di una prospettiva di guarigione è un evento che costringe a fare i conti con la nostra finitudine. In quanto evento apicale dell'esistenza, esso è generatore privilegiato di narrazioni che valorizzano la costruzione del senso di Sé (Erba, 2007: 113).

Come afferma Susan Sontag (2002), i segni e i sintomi della malattia hanno generalmente un carattere fin troppo materiale, al tempo stesso essi sono anche qualcosa di più di questo. La ricerca stessa della diagnosi costituisce una forma di risposta attiva, ma è anche ampiamente ammesso che l'individuazione certa di un problema, mediante la sua denominazione, offre al paziente e alla sua famiglia un qual grado di controllo già di per sé terapeutico. Il medico che fa la diagnosi interpreta le manifestazioni della malattia con un occhio allenato dai fattori sociali determinati della percezione. Questo concetto viene negato da un'ideologia o un'epistemologia che concepisce le proprie creazioni come entità esistenti realmente all'esterno (Taussig, 2006), che possiedono una vita propria distinta dai rapporti sociali.

La negazione della paternità della creazione e dell'arbitrarietà del segno che avvengono nel corso della diagnosi, appartengono alla pratica

medica di assicurare l'esistenza in un mondo che non viene riconosciuto come sociale, umano oppure storico, ma piuttosto costituito da oggetti dati a priori che solo l'occhio allenato del professionista è in grado di indagare (Taussig, 2006). Di conseguenza, la vita intesa in termini biomedici come oggetto di interventi che possono ridurre l'incidenza delle malattie, diventa nuda, privata cioè del denso tessuto delle relazioni sociali e culturali.

Durante il XIX secolo l'abilità del medico nella comprensione della patologia era fortemente legata alla sua capacità di ascoltare, interpretare e raccogliere la storia del paziente. Per il medico era indispensabile avere le informazioni riguardo allo stile di vita del malato, al suo passato, al suo ambiente di vita e di lavoro e alle sue credenze. Al tempo, tale approccio al paziente era fondamentale viste le carenti conoscenze fisiologiche e anatomiche e la mancanza degli strumenti diagnostici oggi a disposizione dei professionisti; l'iter diagnostico, com'è definito oggi, si basava sulle conoscenze pregresse e sulle nuove informazioni che provenivano dall'ascolto, e non solo dall'esame del paziente. Nella cultura clinica moderna la funzione interpretativa operata dal medico è mascherata. Il carattere sociale dell'incontro tra il paziente e il clinico non è immediatamente manifesto. La consultazione e la guarigione avvengono in contesti privatizzati e individualistici e la componente morale e metafisica della malattia e della guarigione vengono occultate dall'utilizzo dei modelli delle scienze naturali. Anche le innovazioni tecnologiche e lo sviluppo delle tecniche di laboratorio hanno gradualmente fatto scemare l'importanza dell'ascolto dell'esperienza del malato e dei suoi racconti a favore di tecniche e di strumenti diagnostici all'avanguardia. Da questa prospettiva, emerge che sebbene i fattori biologici e clinici abbiano individuato i confini entro i quali i sintomi potrebbero essere collegati in un concetto di malattia, sono state le influenze sociali a determinare in larga misura quali gruppi di sintomi sono diventati malattie (Aronowitz, 2001). Come per l'esordio dei sintomi, anche la diagnosi della Malattia di Huntington non sempre avviene in un tempo definito, soprattutto nei casi in cui non sia già nota «una patologia alle spalle» della famiglia del paziente. In questi casi, una certa prudenza da parte degli esperti nell'esprimere il loro parere medico è giustificata. Paolo racconta il momento della diagnosi della malattia della moglie come un susseguirsi di una serie di visite animate dal «sospetto» della Còrea:

siccome c'ho un cognato qua, uno dei fratelli che abita qua, il maggiore, abbiamo voluto capire da lui, siccome era infermiere all'ospedale se conosceva qualche buon neurologo, qualcuno da poter... Dice: «Sì, mi informo, me ne occupo io». Mio cognato s'è informato e ha fissato un appuntamento all'ospedale. È venuto mio cognato e siamo andati un pomeriggio a questo appuntamento. Ha fatto entrare la Sonia, una delle due gemelle, e dietro ha fatto entrare me e mia moglie e le ha visitate. E allora dice: «Guardi, io c'ho un sospetto», poi è stato lì un quarto d'ora a capire dai movimenti. «Ho un piccolo sospetto però le dovetè fare vedere ad una mia collega molto brava. Io ho un sospetto, però non sono sicuro». Quando siamo venuti qui c'era anche la terza sorella a fare la visita. C'erano i dottori, insomma, facendo la visita ha fatto entrare tutte e tre le sorelle con il fratello maggiore. Io e mio cognato siamo rimasti fuori. Dice: «Qui c'è da fare un test. Ho un sospetto abbastanza fondato», parlando con mio cognato: «Si tratta di una malattia degenerativa, sembra che sia la Còrea». Noi non sapevamo che cavolo fosse. Insomma, a farla breve, fatto questa visita, ci siamo fatti il test da questo dottore qua, ed è venuto fuori che è positivo. Il test lo hanno fatto tutte e tre le donne, i fratelli non ancora (Paolo, gruppo 23/01/2019).

Trattandosi di una patologia rara, con sintomi che possono facilmente essere attribuiti anche ad altre malattie, la diagnosi rappresenta in molti casi un percorso che rimanda da uno specialista all'altro, tra accertamenti clinici e pareri medici. Nel caso di Paolo, il verdetto definitivo arriva con il test genetico. Non mancano tuttavia testimonianze di persone più fortunate, che hanno incontrato da subito il «medico giusto», come lo definisce Roberta durante l'intervista:

Mio ex marito, c'era qualcosa che non andava ed è stato ricoverato all'ospedale. Hanno fatto la risonanza e da lì hanno visto che c'era qualcosa di strano nella risonanza e da lì subito il DNA. Sono stati bravi che hanno capito subito il problema, perché non so se tu sai che questa malattia, se non trovi il medico giusto, è difficile da riconoscere. Invece lì hanno capito il problema e hanno fatto subito il DNA (Roberta, intervista 6/06/2019).

Sia nel caso di persone che conoscono la Malattia, sia che non ne abbiano mai sentito parlare prima, l'evento diagnostico è sempre vissuto come una sentenza che non lascia speranza, se non quella rivolta alla ricerca scientifica per lo studio e sperimentazione di nuovi farmaci. La scelta dell'esperto di non pronunciare apertamente la sua opinione professionale sulla base delle osservazioni effettuate e delle informazioni disponibili, rimanda al concetto di responsabilità del medico e alla tendenza a sgravare la sua figura dagli aspetti che riguardano la sfera meno tecnica del rappor-

to clinico-paziente. Oltre al loro significato culturale, le motivazioni alla riservatezza nella comunicazione medica si riflettono anche nella politica delle emozioni, cioè agiscono non solo nelle convinzioni ideologiche e negli assunti culturali, ma anche sul piano sentimentale, nella concreta pratica esistenziale, intima, dei vari soggetti coinvolti (Pizza, 2005). Nel caso della Malattia di Huntington sconosciuta in famiglia, la diagnosi è in primo luogo un percorso attraverso strumenti diagnostici, manipolazioni corporee e interpretazioni cliniche di risultati. Edi racconta a proposito della madre:

lei diceva che non c'era niente, poi però io vedevo che stava male. Poi quando mi ha detto che dalla TAC c'è questa atrofia cerebrale, il brutto è che doveva tornare dalla dottoressa e farsi continuare comunque a indagare. Io mi illudevo, dicevo: «Ma sì, è tutto a posto. Lei sta solo invecchiando e probabilmente è qualche malattia della vecchiaia». Finché è finita in ospedale. Le hanno fatto gli esami, poi, siccome era tutto negativo han fatto altri esami. Quando ho saputo, mi è crollato il mondo addosso. Io non ero assolutamente pronta. Però per questa cosa...il fatto che è ereditaria mi ha proprio...perché la può avere mia figlia (Edi, intervista 22/11/2019).

La diagnosi improvvisa di una malattia inguaribile genera l'impossibilità di apertura a nuovi mondi possibili (Erba, 2007). Nelle malattie prive di una prospettiva di guarigione, la responsabilità della comunicazione della diagnosi viene trasferita dal giudizio dello specialista alla prassi clinica, che trova il suo compimento nel responso depersonalizzato dei test genetici.

Il processo diagnostico della Corea di Huntington è intriso dei valori costitutivi della malattia. Trattandosi di una patologia rara e talvolta sconosciuta nella storia familiare, l'incontro con il medico che effettua la diagnosi diventa anche la prima occasione per i malati e i famigliari di ricevere delle informazioni sulla malattia. Lo specialista deve quindi tradurre un sistema di conoscenze complesse in termini comprensibili a chiunque non le padroneggi, tentando di rimanere il più fedele possibile al sapere scientifico. In questa traduzione vi sono incorporate le conoscenze prodotte dai ricercatori e dall'esperienza personale che lo specialista ha accumulato nel tempo sulla patologia. Attraverso tali categorie la Malattia entra nella vita dei nuovi pazienti:

siccome il medico gli ha detto che c'era come un buco nel cervello, m'è crollato il mondo addosso quando ho letto che il 50% dei famigliari potevano essere

affetti. Sono andata a parlare con il dottore al San Donato e non sono stata soddisfatta perché, come m'aveva detto lui, voleva fare subito il test ai ragazzi che erano minorenni e allora ho chiamato il mio medico curante (Roberta, intervista 6/06/2019).

La metafora del «buco nel cervello», utilizzata dal medico per spiegare al suo paziente che cos'è questa patologia, rimanda ad un'immagine difficile da definire, che apre solo una serie di spaventose ipotesi sul futuro di chi ne è colpito. La banalizzazione in estrema sintesi di un evento assai complesso come una malattia neurologica degenerativa rimarca la distanza tra il clinico e il paziente, fondata sulla formazione professionale, la preparazione e le competenze che conferiscono autorità alle parole del medico su coloro che non padroneggiano il medesimo sistema di conoscenze.

La descrizione che il medico fa di una diagnosi e le prospettive che presenta al paziente rispetto alle possibilità di miglioramento o guarigione, giocano un ruolo fondamentale per determinare il modo in cui il malato e il *caregiver* si confrontano con la Malattia. In base alle testimonianze dei pazienti con malattie rare raccolte dalla Rete interregionale per le malattie rare del Piemonte e Valle D'Aosta, la diagnosi di malattia rara è spesso comunicata in maniera inadeguata: molti pazienti descrivono in termini di insensibilità e di mancanza di empatia il momento della comunicazione della diagnosi (Lala, Nave, 2021). L'importanza della diagnosi si radica nel fatto che essa permette di raggiungere un punto di svolta del modo in cui il paziente si avvicina alla sua condizione di sofferenza, potendola finalmente chiamare con un nome.

In quanto nodo significativo nella storia di vita, il momento della diagnosi viene descritto in vari modi dai famigliari dei pazienti: incredulità o negazione, ignoranza verso la Malattia, fino all'avverarsi di un presagio.

Dal momento in cui viene effettuata la diagnosi, i comportamenti insoliti correlati a diversi contesti e circostanze convergono in un'unica classificazione e vengono giustificati nella loro collocazione clinica. In questo senso le stranezze, i cambi di umore e tutto quell'insieme di elementi difficilmente riconoscibili in un determinato contesto diventano segni della malattia.

Nei pazienti che invece hanno già in famiglia un passato di Huntington, la diagnosi è solitamente più immediata. Riporto qui di seguito una parte della testimonianza di Marta in cui racconta la prima visita della giovane figlia sintomatica con il neurologo di fiducia:

Il dottore la guarda, la visita, fa un po' di domande e gli dà subito lo Zoloft. Ma io dico: «Dice che sta bene e dà subito lo Zoloft...», e ci dà la visita dopo sei mesi. Però io non ero convinta e poi davanti a mia figlia non volevo parlare col dottore. Vado a casa, lo richiamo e dico: «Dottore, io devo sapere com'è andata la visita», e mi dà appuntamento nel suo studio dopo quindici giorni. Così sono tornata da lui senza mia figlia, m'ha detto quello che era, che non c'era stato bisogno di fare altri accertamenti perché tanto c'era già alle spalle una patologia e che quella era la Malattia e che l'aveva anche Serena. A me è crollato il mondo addosso. Io non ho più vissuto (Marta, intervista 22/06/2020).

La relazione che i malati e i loro cari instaurano sin dai primi momenti con il personale specializzato, appare caratterizzata dall'atteggiamento etico di protezione del paziente da parte del medico e della famiglia. Rispetto alla proclamazione della diagnosi, i termini adottati dal medico e la scelta dell'interlocutore possono dipendere da fattori come l'incertezza e la variabilità della prognosi, l'insicurezza dei trattamenti terapeutici efficaci, il rischio che la diagnosi provochi un disagio in chi la riceve, ma anche la convinzione che la persona malata sia incapace di affrontare questa consapevolezza (Pasquarelli, 2018). La testimonianza di Marta dimostra anche come la morale sostanziale del codice deontologico medico che riguarda l'informazione al paziente, si contrappone agli stranieri morali<sup>38</sup> che ritengono che le cattive notizie vadano tenute segrete. Nel caso di Serena il medico si appella al criterio del privilegio terapeutico, ammesso nei casi in cui la comunicazione di una determinata situazione potrebbe procurare angoscia e smarrimento al malato oppure quando l'informazione sia tale da danneggiare il paziente nell'ottica che questi non voglia essere danneggiato (Erba, 2007). Il privilegio terapeutico, così come il diritto a non essere informati, che vedremo meglio nel caso dei test genetici predittivi, sono l'esito di un duplice imperativo: quello della scienza medica, che fonda il proprio dovere sulla trasparenza e sulla verità dei corpi, e sul conflitto tra etica deontologica e utilitaristica (Wulff, Pedersen, Rosenberg, 1986). In questo caso il rischio è l'adozione di una morale fondata sul paternalismo medico che nega a priori il diritto all'informazione. Come ha dimostrato Deborah Gordon (1991), dire o non dire la diagnosi, voler sapere e non voler sapere della propria malattia sono stili di vita culturale, sociale, esi-

38 Per Engelhardt ( in Erba 2007) gli stranieri morali sono coloro che non condividono premesse morali e regole d'inferenza che consentono di risolvere le controversie seguendo argomenti razionali.

stenziale, emozionale, modi diversi di concepire il sé, il corpo, la persona nell'approccio con gli altri e con il mondo (Pizza, 2005: 138).

La diagnosi prima di tutto è un giudizio clinico e come tale si dipana in un contesto storico-politico e socioeconomico in cui chi la emana si trova ad operare. Per il modo in cui viene espressa e per le connotazioni sociali che rappresenta, essa incorpora le relazioni di potere e unidirezionalità dei saperi esperti. Come osserva Carranza (2008), da una parte si realizza una visione immediatista delle conseguenze della diagnosi, in cui ci aspetta che al riconoscimento della malattia seguano delle misure terapeutiche per guarire, alleviare, ritardare i sintomi e riacquistare in qualche misura la salute; dall'altra, il modo in cui il medico comunica la diagnosi, e soprattutto la prognosi, è fondamentale nell'impatto che può avere l'informazione: la gravità della notizia dipenderà dal livello di preoccupazione, o dalla relativa minimizzazione del danno, con cui viene comunicata. Inoltre, la diagnosi di una malattia inguaribile aggrava lo stress, stabilisce un'incapacità, impone inattività, concentra i pensieri del soggetto sulla non-guarigione, sull'incertezza e sulla sua dipendenza da futuri medici specialisti e terapisti: tutte cose che equivalgono a una perdita di autonomia nella determinazione del sé. La diagnosi isola la persona malata in un ruolo speciale, la separa dai normali e dai sani ed esige sottomissione all'autorità di personale esperto. Essa sempre ufficializza la condizione di malato agli occhi della famiglia e del contesto sociale, e introduce la persona affetta in uno spazio di relazioni, linguaggi e rapporti egemonici propri degli ambienti della cura. Jutel (2011) mette in evidenza inoltre come il valore della natura sociale della diagnosi abbia il potere di legittimare e allo stesso tempo stigmatizzare una condizione patologica. Le modalità con cui avviene il processo diagnostico rappresentano l'affermazione del potere specialistico sulla mente e sul corpo del malato e introducono i valori fondativi della relazione che quest'ultimo dovrà instaurare con il sistema egemonico costruito dalla biomedicina. Nel caso della persona colpita da una malattia che comporta la perdita progressiva della propria capacità di agire, la diagnosi concentra i pensieri sulla sofferenza futura, sulla crescente dipendenza da altre persone e sulle risorse economiche disponibili per le cure e i bisogni assistenziali.

#### *4.7 La perdita della sovranità sul corpo*

Come sostiene Marc Augè (1986), la malattia ha una natura paradossale, fondata sul fatto di essere il più individuale e al tempo stesso il più sociale degli eventi. L'unico criterio normativo che sia possibile individuare per definire la sua etichetta è basato sull'esperienza dei soggetti coinvolti e sui criteri culturalmente e individualmente variabili, applicati da ciascun malato nel valutare il proprio stato poiché la norma in materia patologica è innanzitutto norma individuale Canguilhem (1998). Se l'esperienza umana non può che essere organizzata simbolicamente, la stessa malattia emerge come «un'esperienza culturalmente plasmata» in quanto storia di vita (Quaranta, Ricca, 2012). Anche nei casi in cui la patologia è asintomatica o di tipo psichiatrico, lo sconforto e l'angoscia che ne derivano possono portare a una rottura delle abitudini quotidiane.

Come abbiamo visto, la storia della Malattia di Huntington rivela come nel passato i segni più evidente della Malattia fossero i disturbi del movimento e del corpo nell'agire quotidiano in quanto conseguenze della serie di ipercinesie afinalistiche tipiche dei malati. Lo stesso George Huntington descrive con queste parole il primo incontro con due malati di Huntington avvenuto all'età di otto anni:

Andando con mio padre lungo la strada alberata che porta da East Hampton ad Amagansett ci imbattermo ad un tratto in due donne, madre e figlia, entrambe alte, di una magrezza quasi cadaverica, che si curvavano, si piegavano e facevano smorfie. Rimasi attonito, quasi impaurito. Che cosa avrebbe potuto significare?<sup>39</sup>.

Nella riflessione antropologica i movimenti vengono spesso considerati come mediatori tra l'uomo e il mondo. Questi, oltre ad essere il principio fondamentale del vivente, rappresentano una categoria sociale e storico-individuale all'interno della quale l'azione è educata, perfezionata e resa elemento costante nella vita quotidiana, consolidandosi in atteggiamenti che appartengono alla storia corporea individuale: nell'agire si associano il naturale e il sociale, l'individuale e l'universale (Gebaur, 2002b: 507). In virtù della sua struttura corporea l'uomo realizza le sue esperienze e le sue

39 Estratto da G.W. Huntington, *Recollections of Huntington's Chorea as I Saw It at East Hampton, Long Island, during my boyhood*, *Journal Of Nervous and Mental Diseases*, 37 (1910): 303-305, riprodotto in A. Barbeau, Chase e Paulson (1973:37-39)

rappresentazioni dell'ambiente circostante con l'aiuto dei movimenti. Essi sono il *medium* nel quale è colta l'esistenza oggettiva del mondo. In quanto *medium*, i movimenti agiscono tra la configurazione materiale del mondo e l'uomo che vi si contrappone con un io nel suo corpo. Questo Io, in virtù della sua libertà d'azione, compie movimenti intenzionali e controllati, uscendo così da se stesso e mostrandosi dunque responsabile verso gli atti compiuti (Gebaur, 2002b: 513). Per Herzlich (1969) il termine *attività* rappresenta la traduzione funzionale di *movimento* la cui compromissione emerge in modo evidente sotto forma di *dis-abilità*. Risulta evidente come «l'attività» del corpo nel momento in cui agisce sia il nucleo fondamentale attorno al quale si costruiscono le rappresentazioni sulla condizione di malattia.

Nell'intervista di Laura la malattia ereditaria sembra compromettere prevalentemente la funzione di alcune tipologie di organi. La graduale diminuzione dell'autonomia e la perdita del controllo sfinterico del marito, analogamente ad un caso in famiglia di tumore alla prostata, creano per Laura l'idea di «organo genetico». Durante l'intervista Laura mi confida:

Laura: Nelle ricerche che ho fatto...nei libri, in internet...perché poi io sono una persona curiosa, mi piace indagare e leggo molto, non mi ricordo bene dove l'ho letto, ma queste malattie genetiche prendono soprattutto gli organi genetici. Come suo zio, che dicevano che aveva un tumore alla prostata e invece chissà, poteva essere la malattia.

Io: Quali sono gli organi genetici?

Laura: Negli uomini sono gli organi come la prostata, la vescica... Nelle donne anche, la pancia, la vescica... è uguale (Laura, intervista 4/06/2019).

Anche la còrea, definita dalla biomedicina come un insieme di ipercinesie che interessano il corpo, agli occhi Laura investe la parte più interna e meno evidente dell'organismo in modo ugualmente intenso e devastante:

In questa malattia anche gli organi interni è come se vibrassero. Tu un malato di Huntington non riesci a pesarlo sulla bilancia perché anche se sembra stare fermo sulla bilancia, dentro gli organi, nella pancia, si muove tutto (Laura, intervista 4/06/2019).

Di tutti gli organi del corpo, la mano possiede le più differenziate funzioni operative: dalla sua apertura nei confronti del mondo alla funzione di mediazione tra le cose e il corpo a cui appartiene. Essa possiede, insieme alla sua funzione pratica, una funzione rappresentativa legata alla

capacità di trovare, inventare ed elaborare possibilità di rappresentazione che la legano indissolubilmente al pensiero. Nel doppio uso della mano, il mondo che abbiamo attorno viene ricreato come mondo simbolico poiché, per quanto legato all'azione pratica, si tratta di un mondo socialmente costruito (Gebaur, 2002a.). I movimenti involontari delle dita, l'incapacità di afferrare con disinvoltura gli oggetti o lasciarli cadere, così come le mani che non si aprono quando richiesto, sono considerati fenomeni determinanti per osservare il declino dell'autonomia del malato:

Serena subito le ha preso le mani. Infatti, adesso lei ha le mani chiuse così, non riesco mai ad aprirgli le mani bene e quindi lei non riusciva più a firmare, a fare la sua firma. A me la facevano fare, per le impegnative, e le ho sempre firmate io e a fianco «mamma». Perché poi lei si rendeva conto che non poteva firmare, perché quando le davano il foglio diceva: «Firma la mamma». Lei già non voleva più prendere la penna in mano (Marta, intervista 22/06/2020).

Uno dei primi segni della Malattia è il cambio di scrittura: occasionalmente alcune delle persone che ho intervistato raccontano di aver notato un cambiamento, un peggioramento della calligrafia. Edì, dopo il suo trasferimento in Italia, afferma di aver notato un cambiamento nella scrittura della madre residente in Lituania che le mandava spesso cartoline della sua città. Durante il primo incontro con la psicologa dell'Associazione, Edì racconta:

mi sono accorta, perché lei aveva una scrittura bellissima, io mi ricordo, lei ha sempre avuto una bella scrittura. Poi mi sono accorta dalle cartoline che mi mandava, qualcosa stava cambiando, non era più la sua scrittura, si leggeva male. La scrittura però è solo una piccola parte dei sintomi. Lei aveva delle prassie e non riusciva a organizzarsi le pulizie e semplici cose nella casa. Io tornavo in Lituania ogni due anni e vedevo che lei non riusciva neanche a fare le pulizie, andava a prendere lo straccio poi lasciava lì, cioè non riusciva a compiere una qualsiasi azione e a finirla. Era stato graduale perché nel 2000 sono andata via dalla Lituania. Per prima cosa che ho notato le cartoline che lei mi mandava. Poi lei veniva da me in Italia soprattutto dopo che è nata mia figlia. Quando lei è venuta nel 2002 già aveva la camminata, quella camminata un po' strana, camminava ancora, però era strana. Era strana e non riuscivo a capire. Mi è capitato che ha portato mia figlia Sofia al parco e le è caduta la carrozzina non so come ha fatto. Quindi la camminata e poi i movimenti. Mi accorgevo quando lei veniva da me perché non vedendola per tutto il tempo notavo cambiamenti. Mio padre mi diceva: cosa vuoi, sta invecchiando. Non riusciva a rendersi conto. Quello che mi sconvolgeva di più è che continuava

a dire che era un processo di invecchiamento. Mi ricordo che la bottiglia d'acqua non riusciva a prenderla, io vedevo queste cose e non capivo.

Poi avevo la bambina piccola e quando mi veniva a trovare lei non faceva niente a casa: io le preparavo la colazione, le lavavo e stiravo i vestiti... lei era ospite da me, ma poi a un certo punto le ho detto: mamma io non ce la faccio, sto facendo anche il corso per imparare l'italiano aiutami a fare qualcosa in casa. Allora lei per pelare le patate buttava le bucce per terra, faceva proprio le cose male, però vedendola non riuscivo a capire. Dal 2002 che è iniziata in questo modo, la diagnosi è arrivata tanto tempo dopo (Edi, incontro privato con la psicologa 23/01/2020)<sup>40</sup>.

Scrivere male, non riuscire a firmare, dare l'impressione di fare «male» o in modo approssimativo i compiti più semplici sono fenomeni che appartengono a quel nucleo di sintomi destinati ad annunciare la graduale perdita di autonomia tipica della Malattia, che spesso i famigliari faticano ad accettare. I movimenti sono costruttivi non solo perché producono il mondo materiale dei corpi e delle cose circostanti, ma agiscono anche all'interno della persona attraverso gli atteggiamenti, le disposizioni e le valutazioni che sono molto più di un semplice complemento psichico. Lo stesso Mauss (1965), con il concetto di *habitus* ha messo in evidenza come la forma interna degli individui nasca dalla tecnicizzazione del corpo. Quest'ultima si sgretola progressivamente con l'intensificarsi dei disturbi motori della Malattia di Huntington. In questo modo l'autonomia della persona malata vacilla a partire dal suo spazio quotidiano. Ma l'impaccio causato dalla mancata coordinazione dei movimenti provoca ripercussioni anche al di fuori dell'ambiente famigliare causando situazioni di esclusione nei vari contesti sociali:

lei era una ragazza stupenda perché aveva voglia di lavorare. Cercava lavoro e a lavoro la prendevano e non la tenevano mai, la lasciavano sempre a casa. E quindi lì un'altra tragedia perché lei diceva: «Ma perché, ma perché trovo lavoro e poi mi lasciano tutti a casa?».

Un mese, quindici giorni e poi me la lasciavano tutti a casa. E io dovevo affrontare anche questa cosa e dicevo: «Ma sì, vedrai che poi andrà bene, vedrai che prima o poi verrà fuori qualche lavoro anche per te». Aveva solo questo poco di tremore alle mani e questi movimenti involontari, ecco. Ma lei non se ne rendeva conto (Marta, intervista 22/06/2020).

40 Nel caso di Edi, ho avuto la possibilità di assistere al suo primo incontro individuale con la psicologa dell'Associazione.

Sulle difficoltà per i malati ad inserirsi in un'attività lavorativa e lo sconforto che ne consegue, la ricerca di Cameron Hay (2010), ha messo in luce il modello culturale meritocratico, fondato sulla produttività e sulla capacità di azione che emerge dalle narrazioni dei pazienti con malattie autoimmunitarie croniche. Basandosi su ricerche etnografiche tra persone con malattie di tipo reumatico o neurologico, Hay ha dimostrato come l'impossibilità di agire in modo intenzionale e motivato che si manifesta spesso in produttività facendo qualcosa di valore personale o sociale nella vita quotidiana, sia causa di ulteriore sofferenza e frustrazione per i malati e per i loro famigliari. Il modello meritocratico di Hay trova il suo fondamento nelle teorie liberali basate sugli ideali di giustizia dove i modelli liberali vedono l'individuo come una personalità indipendente, razionale e autosufficiente. Ortega (2013) osserva che queste teorie ignorano due questioni fondamentali: la prima riguarda il fatto che una larga parte della popolazione potrebbe manifestare prima o poi nel corso della vita qualche forma di compromissione delle capacità fisiche o cognitive tali da far perdere in parte o totalmente la propria indipendenza e autosufficienza; in seconda istanza, gli ideali di autonomia e indipendenza sono una costruzione sociale che non considera il fatto che nella nostra società, fortemente complessa, ciascuno è dipendente in qualche modo dagli altri.

Per i malati di Huntington la corea, che emerge in modo quasi impercettibile, nella fase intermedia diventa uno dei disturbi maggiormente complessi da gestire nel contesto familiare:

con Patrizio va sempre peggio. Adesso cade più spesso di prima. Lui dice che sa fare le cose e vuole fare: prende quattro piatti tutti insieme, poi li butta là e si rompono tutti. Mangia ancora, ma ormai sono solo cremine. Trovo sangue sul calorifero o sul pavimento, ma non sempre capisco dove si è fatto male. Per adesso si siede e si alza di continuo. Una volta è caduto sulla vetrata, ha dato fuoco alla lavastoviglie... Ma quando non lo lascio fare diventa aggressivo. Era abituato a fare tutto lui in casa (Laura, gruppo 23/01/2020).

Con l'avanzare del tempo e l'aggravarsi dei sintomi, i movimenti degli arti appaiono sempre meno coordinati e l'andatura della persona malata diventa incerta, con sempre più evidenti ondeggiamenti laterali e rischi di cadute:

lui sta peggiorando a vista d'occhio, eh... Cade. L'altro giorno l'ho sentito che si è seduto sul divano in salotto. Si è seduto così di peso. Lui non riesce più a stare fermo. Si è seduto di colpo e rialzato, seduto e rialzato e ha urlato: «Ba-

sta! Non ce la faccio più! Non riesco a stare fermo!». «Ha cominciato con le crisi d'ansia, quasi di panico. Dice: «Basta! Voglio stare fermo! Non voglio più questo corpo! Sono stanco, voglio finirla! Ma urlando, eh. Ieri stava cadendo e si è aggrappato al calorifero e si è staccato il calorifero. Gli ho parlato della carrozzina (Laura, gruppo 10/12/2019).

Dopo le prime fasi della Malattia, le cadute si fanno sempre più frequenti fino ad arrivare all'uso della carrozzina per gli spostamenti. I malati con scarsa consapevolezza cinestetica possono essere portati a minimizzare o negare le caratteristiche più evidenti della Malattia.

Altri disturbi del movimento, come la distonia e i miocloni, sono predominanti nei casi in cui l'insorgenza dei sintomi avvenga prima dei 30 anni (Shannon, 2011). Marta descrive le difficoltà vissute quotidianamente nell'assistere la figlia Serena, attualmente ricoverata in una casa di cura. La figlia si trova nella fase intermedia/avanzata della Malattia. La sua descrizione della corea mette di fronte a un problema che va ben oltre la convivenza con il disturbo del movimento:

lei urla, dà dei schiaffoni, dei scossoni. Io nel letto, da sopra, me la trovo giù, che avevo il letto a posta per lei, che ho fatto richiesta all'ASL di darmi il letto con le spondine. E tu sai che fatica che facevo per tirarla su. Che lei è pesante, che non si dà neanche una mano, perché lei, le gambe ormai non le muove più. Inoltre sono andata all'ospedale dov'era ricoverata e l'ho trovata tutta tagliata qua, tutta tagliata sui polpastrelli, sui poggiosi della sedia dove sbatte le mani. Che lei fa questi movimenti con la mano, una cosa incredibile (Marta imita il movimento sbattendo con forza il palmo della mano sulla sedia<sup>41</sup>). Facendo tutte queste cose s'è tagliata. E infatti le hanno messo una benda, le hanno fasciato tutta la protezione per non farle fare male. E in più adesso si graffia tutta di notte. È come se si facesse male lei stessa...tutta graffiata qua dietro, qua...per tutti questi movimenti, lei ne ha tanti. Anzi, adesso ha smesso perché aveva i capelli lunghi come i tuoi. A un certo punto mi sono accorta che qua dietro mancavano tutti i capelli. Lei aveva questo movimento e strappava, strappava e strappava i capelli (imita il movimento toccandosi ripetutamente la nuca con la mano destra). E io più dicevo: «Serena, stai ferma!» e più lei faceva! Più lo faceva! Sono i suoi...tic. Sai, non potevi dirle niente, non potevi dire di non farlo e alla fine ho detto: «No, adesso i capelli glieli taglio tutti e basta». Poi ha smesso con questo tic e ha cominciato con la testa ad andare dietro il poggiatesta e si blocca. Gli stessi movimenti che ha talmente tanto che ha il movimento della testa, che la butta indietro. A un

41 Osservazione riportata dal quaderno di campo.

certo punto me la sono trovata tutta scorticata dietro all'orecchio. Sangue che veniva giù... Purtroppo sono i suoi movimenti che lei fa e non c'è niente da fare (Marta, intervista 22/06/2020).

L'aggressività dei disturbi del movimento si esprimono, nel racconto di Marta, attraverso l'immagine delle urla, degli scossoni e schiaffoni procurati dalla figlia, cioè di un corpo che sembra ribellarsi a se stesso. Il sangue, i tagli e i capelli strappati riflettono la sofferenza e il dolore non solo fisico ma anche emotivo del malato e di colui che lo assiste impotente. Da questa testimonianza però traspare anche l'inutilità degli sforzi e dei mezzi utilizzati per attenuare le conseguenze di questi movimenti incontrollati e incontrollabili: il letto con le spondine, le bende alle mani, il taglio dei capelli sono alcuni dei tentativi di contenere la sofferenza procurata dalla Malattia e dalle sue conseguenze. Anche la carrozzina diventa un supporto che non aiuta Serena nella sua gestione quotidiana, ma al contrario aggrava le ferite alle dita che sbattono sui poggiali, o della testa che si blocca dietro il poggiatesta.

Col progredire della Malattia, le caratteristiche motorie cambiano. La corea generalmente si attenua e aumentano di gravità i disturbi legati al linguaggio: l'articolazione delle parole e il discorso diventano progressivamente più difficili da comprendere. La difficoltà negli intenti comunicativi fanno sembrare che anche la comprensione della persona malata sia compromessa. Tuttavia, è diffusa l'idea che per quanto alterata dal progredire della Malattia, la comprensione verbale rimanga più a lungo preservata rispetto alla capacità di produzione verbale. La difficoltà dei malati a comunicare le proprie esigenze vengono spesso riportate dai famigliari come un progressivo stato di agitazione:

Tommaso: Ogni tanto mia madre dà una sberla, non so cosa le passa per la testa, ma volte con tutta la forza prende il braccio e cerca di morderti ma non è capace e non lo fa. Non so cosa cerca di fare o dire. A volte penso che sia arrabbiata perché non la vado a trovare o perché l'abbiamo messa lì, ma so che è la Malattia... però la mente viaggia. E tutta questa sua agitazione termina con un urlo che sembra di rabbia.

Vittoria: Anche a mio fratello succede così. Lui per prima cosa cerca di dire qualcosa, come se volessero (i malati) farti sapere qualcosa, ma non lui riesce a parlare e si agita e poi alla fine urla (Gruppo, 23/01/2020).

Sandra, una donna di 54 anni e positiva al test genetico, parlando della sua esperienza di assistenza al padre affetto dall'Huntington, riferisce con un certo orgoglio:

io sapevo come farlo parlare. Infatti, quando parlavo con lui, spezzettavo la frase e aspettavo che mi guardasse perché era tutto rigido, anche a dare un bacio faceva fatica. Gli spezzavo la frase: «Papà», e mi guardava, «hai voglia di...» e aspettavo un attimo e allora andavo avanti «...di mangiare le fragole?». Allora diceva sì o no. Io spezzavo la frase e gli davo il tempo che capisse il mio messaggio e in qualche modo mi rispondeva. Hanno l'attimo che possono essere violenti e nervosi ma dopo si rivedono. Io sono convinta che è dura trovarsi su un corpo rigido e bloccato e così se vuoi dire qualcosa spiegati tu, ma non sei capace. Voglio vedere se non ti innervosisce. Prova a essere tutta bloccata. Questa malattia è una bomba (Sandra, intervista 09/01/2020).

L'atteggiamento di Sandra deriva dalla convinzione diffusa tra i famigliari che anche nelle fasi terminali le persone affette conservino una certa capacità di relazione, e dunque anche di volontà di comunicare in modo intenzionale e contestualizzato.

Nelle fasi più avanzate della Malattia oltre al linguaggio, si aggravano la masticazione e la deglutizione.

Quando eravamo al Maugeri ho comprato, sai per fare le pappe ai bambini? Ecco, quella macchina lì. Omogeneizzavo tutto, perfino la pizza ho frullato. Veniva cremosa, sai? Lei voleva la pizza, voleva la pizza. E allora ho detto: «Dai! Proviamo. Mamma te la compra, vediamo. E te la frullo e vediamo come viene». Però io l'aggiungevo con la stracciatella di mozzarella, così diventava bella morbida e lei la mangiava. Poi ho cominciato tutto a frullargli. Poi ho cominciato a comprare gli omogeneizzati... qualcosa di nutriente.

Poi lei, piano piano, m'ha cominciato a lasciare col mangiare. Negli ultimi mesi, che poi è stata messa la PEG, aveva perso dieci chili. Perché non mangiava più tanto. Cominciava a mangiare due o tre cucchiaini di primo e poi cominciava a dire basta, che non aveva fame. Il secondo, un cucchiaino e basta. Quello che mi mangiava bene era la frutta. Sai quella dentro le vaschette della Plasmon? Frutta quella lì, e se no gliela facevo io e quella la mangiava più che volentieri.

Poi è subentrato il peggioramento. Eh, vedevo che si strozzava di più. Un giorno mi sono spaventata. Meno male che c'era mio figlio, c'era lui che m'ha dato una mano. Mero spaventata tantissimo. Lei era diventata tutta viola. E da quel momento ho detto basta. Basta, basta, basta. E lei dalla tosse che faceva da quello che non respirava più, s'è alzata dalla sedia. E io non sapevo se tenere lei che cadeva, o tenere... Non sapevo cosa fare perché c'era la sedia, c'era lei,

c'ero io... Non sapevo cosa fare. Meno male che è venuto mio figlio, l'ha presa da dietro, l'ha sollevata...che poi mio figlio è anche bello alto, e così poi lei è stata bravissima a tossire e tossire. Ha tirato fuori tutto (Marta, intervista 26/06/2020).

In seguito alle difficoltà di deglutizione, il calo di peso è inevitabile e gli integratori diventano fondamentali per garantire un apporto calorico sufficiente al malato. «È dimagrito di dieci chili. Secondo me sceglie di non mangiare perché ha paura di non riuscire a deglutire. Mangia sempre solo mozzarella e pomodori, e una banana»<sup>42</sup>:

durante il suo ultimo ricovero in ospedale le sono venute le piaghe. A casa, dai movimenti ha distrutto due carrozzine. Viene l'infermiera a casa una volta alla settimana. Anche da noi il medico è latitante. La nutrizionista è venuta, non ha detto niente. Ha parlato in gergo che io dico «matematico»: tot calorie, ecc... Adesso è arrivata a pesare 39 chili (Omar, gruppo 20/01/2019).

La necessità di intervenire mediante procedure invasive e più complesse per assolvere alle esigenze fondamentali come la nutrizione con la PEG è un passaggio che i famigliari, in genere, tendono a posticipare il più possibile, pur conoscendone i rischi. Nonostante l'evidente incapacità di masticazione, rinunciare al cibo e al suo sapore, con tutte le valenze sociali e culturali che esso rappresenta, è un momento complesso sia per il malato, che per il familiare curante. Inoltre, l'inserimento della PEG richiede al *caregiver* di familiarizzare con nuove modalità di somministrazione degli alimenti che rendono tangibile la progressiva perdita di autonomia del proprio caro e la sempre maggiore dipendenza dal personale specializzato:

la nutrizionista ci ha proposto la PEG, ma io ho chiesto di aspettare ancora un po'. Ha ripreso a mangiare adesso. È uscita dall'ospedale che pesava trentacinque chili. Da lì ho fatto richiesta degli integratori che non me li davano. È venuta la nutrizionista a casa e m'ha dato gli integratori per tre mesi. Con questi integratori ha preso a pesare quaranta chili (Omar, gruppo 10/10/2019).

#### *4.8 Il declino della ragione: disturbi psichiatrici e cognitivi*

I disturbi psichiatrici e cognitivi che caratterizzano la Malattia di Huntington possono essere contemporanei, o a volte antecedenti a quelli motori. Si tratta di una categoria di sintomi complessi da decifrare per i famigliari

<sup>42</sup> Laura, gruppo 23/01/2020

e altrettanto complessi da gestire sotto un profilo farmacologico. Questo tipo di disturbi sono comuni anche ad altre patologie neurodegenerative come l'Alzheimer.

L'insieme dei disturbi psichiatrici è molto variabile e vanno dall'irritabilità e l'apatia, alle manifestazioni di tipo schizofrenico come deliri e allucinazioni. La persona malata, infatti, può presentare disturbi dell'umore, ansia, apatia, disturbi ossessivo-compulsivi, irritabilità, aggressività e a volte psicosi che, in alcuni casi, precedono l'esordio dei disturbi del movimento (Reedeker, 2012).

Edi racconta l'inizio dei disturbi ossessivi della madre che vive in Lituania e che continuano ancora oggi:

abbiamo iniziato a notare questa sua ossessione di accumulare cibo e i vestiti...inizialmente era il cibo, perché il frigo doveva essere sempre colmo di cose... Poi lei comprava i succhi, cose a lunga scadenza che metteva negli armadi. In tempo sovietico in realtà, se fossi andata nei negozi, non ci sarebbe stata mai abbondanza. Effettivamente, se avessi trovato un determinato prodotto avrei dovuto comprarne di più perché il giorno dopo non ne rimaneva. C'erano le cose di prima necessità, però non c'era tanta scelta. Tu trovavi pane, prosciutto...però c'erano solo due tipi di pane...però non c'era abbondanza. E mi ricordo, per esempio, che mancavano piselli. E allora se ti capitava di trovare al negozio i piselli ne compravi di più. E allora con papà pensavamo che probabilmente fosse quello, che le è rimasto dai tempi sovietici. Il papà diceva: «Sai che la mamma ha avuto l'infanzia molto povera» perché lei è cresciuta con mia nonna e c'era molta povertà dopo la guerra. Probabilmente lei ricompensa di non aver avuto le cose durante l'infanzia comprando più di ciò che le serve. Lei continua a chiedere di tutto. Adesso chiede sempre un nuovo cuscino: «Mi servono cuscini, vai a comprare dei cuscini». Se passa il vicino di casa lei chiede al vicino di portarle dei cuscini, lei chiede in continuo a tutti. Lei insiste ad acquistare le cose in modo ossessivo. Continua a insistere e mio papà alla fine cede perché dopo la millesima volta che lei chiede una cosa, lui si stanca e l'accontenta e va a comprare il cuscino. Voleva un paio di calzini anche se in realtà abbiamo una montagna di calzini, ma lei non si ricorda di quello che ha perché lei non apre neanche l'armadio. Lei le cose che vuole avere le mette sulla sedia e non le puoi toccare. Io ho provato a spostarle perché volevo metterle in ordine dentro l'armadio perché ho buttato un sacco di roba perché non era necessaria come, ad esempio, una trentina di pantaloni tutti uguali neri, cambia solo un po' il modello, che lei non si metterà mai. Adesso le hanno comprato altri calzini e cuscini e tra poco chiederà un asciugamano, e allora bisognerà comprarle l'asciugamano, poi chiederà ancora i pantaloni e così via (Edi, intervista 22/11/2019).

Altri sintomi frequenti come l'irritabilità sono stati scarsamente studiati nonostante la loro frequenza e l'impatto negativo sui famigliari dei malati. L'irritabilità dei pazienti colpiti dalla Malattia di Huntington, ad esempio, crea un profondo disagio sia per i malati che per i *caregiver* e a volte può determinare la scelta di affidare le cure del proprio caro ad una struttura idonea, in particolare quando l'irritabilità sfocia in comportamenti aggressivi e diventa un grave problema soprattutto nella gestione domestica:

È un disastro. Ha cominciato con le crisi di ansia, non si ricorda più cosa deve fare. Ha avuto giornate di crisi come uno in crisi di astinenza. Da ottobre ha crisi d'ansia. Non riesce più a stare solo. Quando capita bisogna fargli fare qualcosa come dire i numeri, o l'alfabeto poi passa, se no diventa nevrotico: si siede e si alza di continuo, si siede e si alza. Dicendo i numeri poi gli passa.

Una volta ho cercato di impedirgli di fare una cosa. Lui si è innervosito e mi ha colpita forte. Mi ha dato una sberla talmente forte... Dicono infatti che possono diventare anche aggressivi (Laura, gruppo 10/10/2018)

Da lì ha cominciato ad essere un po' nervoso e anche violento. Violento sulle cose, spaccava tutto, m'ha spaccato un vetro, mi tirava le cose addosso. Con me era pericoloso quando si arrabbiava. Poi per ben un anno è stata una vita così. Lui non dormiva di notte, dormiva di giorno. Che poi se dormiva di giorno, non dormiva di notte. Aveva tutte le fissazioni che tutti lo spiavano, tutti lo spiavano anche in casa. Mi obbligava a stare sempre al buio con le tapparelle chiuse, perché lui diceva: «Vedi? Ci spiano». Io non potevo neanche fare il bagno: «Quello di sotto viene su a spiarti». Ce l'aveva con quello di sotto.

Poi diceva che tutti lo seguivano. Usciva in bicicletta e tutti lo seguivano. Diceva: «Basta. Non vado più in giro. Tutti mi seguono». Poi in giro perdeva le cose. A volte non tornava più neanche a casa. Si perdeva per strada, poi si ricordava e veniva a casa. Quegli anni li abbiamo fatti tutti così. Finché un giorno l'ho trovato in casa come un matto. Era dietro la lavatrice con un lenzuolo in testa che diceva: «Muio! Sono morto, non parlatemi che sono morto!». Allora dico: «Cosa succede?». Poi ho chiamato la cugina, allora ho chiamato l'ospedale e l'han portato via al San Raffaele, nel reparto psichiatrico (Roberta, gruppo 23/01/2020).

Tra tutti i sintomi psichiatrici della Malattia, la depressione è quello più comune fin dalle primissime fasi, anche se si può riscontrare anche nelle fasi più avanzate. Secondo alcuni studi la depressione del malato di Huntington non sembra essere correlata al decadimento cognitivo, al numero di ripetizioni delle triplette o ai problemi di movimento e può

portare ad un rapido declino delle funzioni. La depressione viene considerata la causa dell'alto numero di suicidi tra i malati sebbene, già nel 1963, Herbert Hending aveva dimostrato che la depressione presente in alcuni individui che hanno tentato di togliersi la vita non è sufficiente a spiegare il loro atto. Gli studi effettuati sui malati di Huntington hanno voluto individuare due periodi particolarmente a rischio di depressione: il primo periodo critico è quello immediatamente precedente alla diagnosi, quando la persona sperimenta e talvolta riconosce i primi sintomi della patologia; il secondo periodo critico si verifica quando la persona malata, con manifesti disturbi del movimento, perde la sua indipendenza nello svolgere le attività quotidiane (Hubers, 2012).

Oltre alla depressione, anche i disturbi ossessivo-compulsivi e lo scarso controllo degli impulsi sono considerati disturbi psichiatrici. Diventano quindi possibili sintomi della Malattia l'alcolismo e l'abuso o la dipendenza da sostanze che complicano la gestione familiare del paziente. Marta, oltre a curare la figlia Serena affetta dall'Huntington, vive con il suo secondogenito Alessandro. La preoccupazione di Marta nei confronti del figlio è aggravata dai problemi di tossicodipendenza che ormai da anni complicano la convivenza con il ragazzo. Al momento dell'intervista con Marta, Alessandro ha da poco acconsentito ad andare a vivere in una Comunità per tossicodipendenti:

ho provato a dirgli di venire a fare una visita qui dalla dottoressa, ma niente da fare. Ho provato a dirgli: «Guarda che esiste un test per fare...». Non lo vuole neanche sentire. Solo che apro bocca e comincia a urlare, incomincia a urlare. E quindi lui non l'ha mai fatto.

E spero solo che adesso vada a fare il percorso dei tre anni (in una Comunità vicino a casa). Ma io il mio terrore è che me lo vedo davanti alla casa. Io non ci vivo più. Perché? Perché lui si può ritirare quando vuole. Io spero che vada avanti, che ha capito il suo errore, e ne venga fuori e che lui può guarire, può guarire da questa cosa, non come sua sorella. E spero che guarisca da questa e non gli viene fuori quell'altra. Il mio pensiero è questo. Quindi io son sempre nella tensione. Non vivo serenamente perché non ho la possibilità di vivere serenamente (Marta, intervista 22/06/2020).

La medicalizzazione delle problematiche sociali «moralmente sensibili», appartiene al processo di ampliamento dei settori di pertinenza medica che riconcettualizza i comportamenti comunemente ritenuti *badness* in *sickness* (Conrad, Shneider, 1981).

Nelle famiglie in cui ci sono stati casi di Còrea di Huntington, altri sintomi come i disturbi depressivi e della personalità possono essere presenti anche nelle persone che non sono malate e appaiono legate prevalentemente a fattori di tipo ambientale. Particolarmente significativa è la testimonianza di Adriana, che assiste il marito. Adriana, oltre a farsi carico della gestione del marito che presenta forti sintomi psichiatrici, testimonia la sua preoccupazione per il comportamento apparentemente depresso e apatico della figlia adolescente cercando la motivazione nella difficile relazione che fin dall'infanzia ha avuto con il padre:

lei non ha mai avuto un dialogo con il padre. Lo ha sempre visto un po' fuori di testa. In macchina, quand'era piccola, io avevo paura quando guidava lui perché frenava tardi, sbatteva di qua...ha fatto tanti incidenti però non gli si poteva dire di non guidare, voleva sempre guidare lui se no si arrabbiava. Ci ho messo anni prima di decidere di prendere la bambina e non salire più, perché per tanti anni ho avuto paura della sua reazione. Poi la mettevvo in macchina perché speravo che con lei stesse più attento...io avevo paura e lei era piccolina ma lo capiva, perché ci guardavamo e io mi facevo il segno della croce. Anche prima del 2004 (data della diagnosi) aveva dei comportamenti...non morali. Finché lo hanno licenziato dal lavoro.

Poi è diventato geloso della figlia e non la lasciava uscire di casa. Non doveva sentirla fare le scale. Lei doveva uscire di nascosto, se no erano guai! (Adriana, gruppo 23/01/2020).

La prescrizione dell'antidepressivo, uno dei primi farmaci che solitamente vengono assunti dai malati di Huntington, introduce il paziente nel suo percorso terapeutico ufficializzando, agli occhi della famiglia e della sua rete sociale, la condizione di malato.

Assieme ai disturbi motori e psichiatrici, la Malattia di Huntington si può manifestare anche una serie di sintomi di tipo cognitivo: la progressiva diminuzione della capacità di memorizzare, la difficoltà a pianificare oppure nel prestare attenzione, nel passare da un compito all'altro e una limitata flessibilità di pensiero possono essere alcuni esempi di quell'insieme di disturbi difficili da riconoscere e accettare:

mia mamma ha iniziato ad avere problemi grossi abbastanza avanti nel fare le faccende domestiche o fare la spesa in generale. Però già prima c'erano dei problemi legati a cose banali, ecco per dire, la candeggina sbagliata nella lavatrice, la pasta che cuoce per mezz'ora, oppure io arrivavo a casa dell'Università e la trovavo sdraiata sul divano a guardare il soffitto. Non è che mi desse fastidio che lei si riposasse, questo no, ma che fosse sempre distaccata dalla realtà,

perché avevo paura che siccome vedevo i vari tassellini che si collegavano pian piano, avevo paura che la sua apatia andasse a peggiorare o che tornassero quelle crisi di depressione che aveva avuto pochi anni prima. Perché io all'inizio avevo un rapporto abbastanza irrazionale ed ero arrabbiato con lei perché non capivo come mai si lasciasse andare così. Mi arrabbiavo perché trovavo la pasta stracotta e dicevo: «Piuttosto di farla male lascia lì, faccio io la pasta. Se devi fare le cose contro voglia non mi va». Però era sempre un modo per farla reagire e mia mamma non reagiva mai, non c'era una risposta a questa mia rabbia. Poi mi pentivo perché comunque era chiaro che lei era in una situazione di difficoltà che faceva fatica a capire e che lei non riusciva a risolvere, però avevo 20-21 anni e facevo anche fatica a capire determinate cose e allora mi arrabbiavo (Tommaso, intervista 16/06/2020).

Agli occhi dei famigliari il malato appare sempre più indifferente e distaccato dalla realtà quotidiana, immerso in un mondo che gli appartiene sempre meno a partire dalla progressiva mancanza di controllo sul proprio corpo e sullo spazio che lo circonda.

#### *4.9 Pratiche di cura e assistenza famigliare*

Dalle narrazioni dei famigliari, i sintomi della Malattia di Huntington si configurano in una realtà biografica collocata in un mondo di significati locali del paziente e allo stesso tempo giocano un ruolo fondamentale nella legittimazione e nel riconoscimento della condizione di malato e della «carriera morale» del *caregiver* (Goffman, 1963: 32).

Da un punto di vista tecnico, farsi carico della persona malata implica il dover manipolare gli aspetti tecnici legati ad un sapere estraneo, specialistico. Oltre ad accettare le condizioni mutevoli che la malattia degenerativa comporta, i famigliari devono imparare ad affrontare sempre nuove e via via più complesse situazioni che evidenziano la progressiva perdita di autonomia del proprio caro, con la conseguente riorganizzazione delle abitudini domestiche e l'acquisizione di tecniche sempre più specialistiche.

Come osservano Margaret Lock and Vinh-Kim Nguyen (2010:316), l'intreccio di pratiche di cure e assistenza che si crea tra pazienti, famiglie, specialisti e politiche sanitarie in generale, comporta la diffusione e la pratica di saperi esperti in differenti domini. Un esempio di queste forme di «apprendimento» è rappresentato dalla gestione del bisogno di somministrare il cibo per via enterale. L'inserimento della PEG comporta la supervisione quotidiana della stomia, la familiarizzazione con l'utilizzo della

sonda, ma soprattutto pone le persone di fronte alla realtà dell'aggravarsi della Malattia e della perdita di autonomia:

non riesco a vederla quando le facevano la medicazione, quando dovevano attaccarle le sacche, io non riesco. Io uscivo dalla camera. La dottoressa sapeva già perché io non l'accettavo, la psicologa lo stesso e...

E quindi poi giustamente lei (la figlia) aveva le sue fisse, che alle quattro doveva fare la merenda, a mezzogiorno c'era il mangiare... E quello c'è voluto un po' di tempo.

E così mi sono fatta forza e ho cominciato piano, piano a darle le gocce. E ho cominciato piano piano perché avevo paura di farle male. Poi c'era l'infermiere: «Vai! Che lei non sente niente! Sente solo quel fresco nella pancia, ma non sente male!». E così piano piano, piano piano ho cominciato... E poi facevo io le medicazioni, le medicine... perché poi ho cominciato a frullargliele, a frullargliele e dargliele per via PEG, perché per bocca non si poteva più. E niente, così abbiamo, anzi, ho cominciato a prendere contatto con la PEG. Però c'è voluto un bel... dal sedici aprile che l'abbiamo inserita, io ho iniziato a metà giugno. A metà giugno io ho cominciato a prendere mano... No, no, no, prima non riesco, non riesco.

Quando hanno inserito la PEG, io avevo un terrore, un terrore che lei non l'accettava. E invece la dottoressa è stata così brava!

E' arrivato il giorno che dovevamo andare a inserire la PEG e lei non sapeva niente. Allora faccio: «Ma dottoressa, dobbiamo dirglielo a Serena?».

Allora lei mi fa: «No, perché deve dirglielo? Guardi che lei non sente niente. Poi, man mano, piano piano, l'accetterà. Lei non sente niente».

«Perché io ho paura che lei non l'accetti». M'ha preso la mano e mi fa: «No, signora. La sua paura non è Serena. La sua paura è lei, che non l'accetta lei». Ed era così: io non l'accettavo (Marta, intervista 22/06/2020).

La quotidianità della gestione del malato non riguarda solo la relazione con la persona affetta e l'adattamento delle abitudini domestiche, ma anche il contatto con un apparato istituzionale costituito da specialisti, tecnici e aspetti normativi che dovrebbero sostenere la cura.

Con l'aggravarsi dei disturbi e della conseguente perdita di autonomia, i bisogni dei malati aumentano e le richieste di sostegno verso gli istituti predisposti diventano indispensabili:

Lei a casa fa molta fatica a camminare. Ci aiutiamo con la sedia a rotelle e poi c'è grossa difficoltà per vestirsi, per lavarsi, ci vuole qualcuno che la sorregga se no lei cade e in tutto questo la segue mio padre, io sono fuori casa già da qualche anno e appena posso vado da loro poi l'aiuto, ma lui fa l'80% delle cose. La situazione è molto peggiorata negli ultimi due anni, ho dovuto stra-

volgere casa...questa però è stata una parte; l'altra parte è tenere le fila di tutte le cose con gli specialisti e i medici, attivare l'assistenza domiciliare, iniziare agli stessi orari e sarà il mio lavoro delle prossime settimane quello di riuscire a gestire la vita quotidiana domestica. Così è dura se non hai qualcuno che ti accompagna per mano a dire cosa devi fare. Qualunque tentativo che si farà può andare a buon fine o meno, intravedo una strada molto ardua in futuro (Alberto, intervista 26/06/2020).

A livello giuridico, in Italia manca un riconoscimento e un'adeguata tutela per il ruolo che i *caregiver* famigliari rivestono per quanto concerne l'impegno nell'assistenza continuativa del malato. I provvedimenti a sostegno del reddito sono spesso insufficienti per coprire le spese assistenziali e sanitarie necessarie alla cura dei malati gravi. Anche la possibilità dei parenti di usufruire della L.104<sup>43</sup> non risolve le questioni legate al carico fisico e psicologico che l'assistenza continuativa dei pazienti domiciliati comporta inevitabilmente.

Un'esperienza comune che emerge dalle narrazioni che ho raccolto è l'abbandono del lavoro da parte del famigliare che assiste un malato di Huntington. La scelta obbligatoria di lasciare l'attività professionale e il conseguente ritiro dalla vita sociale e produttiva induce il più delle volte ad accrescere le preoccupazioni economiche per la famiglia. Questa scelta è dettata spesso dalla necessità di evitare l'ulteriore onere di pagare un assistente famigliare quando già la situazione economica della famiglia è già precaria. «Mi sono divorziata tanti anni fa da mio marito, che poi anche lui s'è ammalato. Ora non lavoro più, le mie sorelle mi aiutano economicamente»<sup>44</sup>. Allo stesso modo Adriana e Paolo affermano:

da gennaio sono a casa perché non ce la facevo. Ora sono più rilassata ma sono anche più apatica. Non ho più voglia di fare niente. Adesso ho preso il permesso da lavoro per due anni. Poi vedremo.

43 La legge 5 febbraio 1992, n. 104 (abbreviata legge 104/1992, comunemente conosciuta anche come Legge 104) rubricata *legge-quadro per l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone handicappate* è una legge della Repubblica Italiana che tutela i diritti delle persone con disabilità. Parte dei benefici sono fruibili da tutte le persone con handicap mentre altri benefici sono riconosciuti in relazione alla gravità dell'handicap. Secondo quanto stabilito dalla legge, i lavoratori che assistono un disabile entro il terzo grado di parentela, possono usufruire di tre gironi al mese di permessi lavorativi retribuiti, oppure un massimo di due anni continuativi. Il testo completo è disponibile al sito <<https://www.legge104.it/>>

44 Marta, gruppo di auto aiuto del 10/10/2019.

La figlia non riesce a trovare lavoro. Adesso va a fare compagnia a una signora anziana. Da quando sono a casa lui fuma in continuo e impuzza tutta la casa. Prima non lasciava uscire Federica, adesso non fa una piega. Loro (i malati) non riescono a capire gli altri. Poi, anche ieri tutti mi dicono: «Esci, esci, esci!» è da anni che non esco a fare la spesa. Quando andavo a lavoro uscivo per dovere, ma ora che ho la legge 104 come faccio? Ieri ha fatto un buco nel cuscino perché fuma in continuazione e ha bruciato il divano. Non mi spetta niente, mi è arrivata la B1, ma la B2 è sul reddito...

A giugno mia figlia deve farsi quegli interventi soliti suoi che non fa da quattro anni. Non so come farò, boh. Per ora non ci penso nemmeno (Adriana, gruppo 10/12/2018).

Per 21 anni ho fatto un lavoro come custode. Prima lavoravo in una ditta, facevo il magazziniere, ero autista e andavo in giro per Milano. Son sempre stato in contatto con tutti quanti, insomma. E hanno visto che ero affidabile in tutto e per tutto. C'è gente che ancora mi chiama a casa. Nella portineria dov'ero io mi dicevano: «Se te ne vai via tu, qui non apriamo più. Lasciamo il portone chiuso». Era una società immobiliare. Invece ho dovuto lasciare anche il lavoro l'anno scorso. Non potevo più andare avanti. Allora: lavoravo mezza giornata e avevo la legge 104 e mi davano i permessi. D'accordo, però io a casa dovevo prendere una persona. Lasciavo il lavoro all'una e poi avevi la casa. Tu lasci il lavoro all'una, vai a casa e che fai? Prepari il pranzo, pulisci qua e là ... Avere la moglie così, tenere la casa in ordine ... non è uno scherzo (Paolo, intervista 23/01/2021).

In alcune testimonianze i pazienti si sono visti negare il riconoscimento dell'effettiva condizione di salute e, conseguentemente, i sussidi fondamentali per rispondere ai loro bisogni. Emerge quindi lo scarto tra il giudizio delle Commissioni mediche e la gravosità dell'impegno che la cura del malato riversa sulla famiglia. Le Commissioni mediche, che traducono i termini di gravità della Malattia in numeri di percentuali per assegnare o meno l'accesso ai servizi e i sussidi economici, non esprimono solo un giudizio professionale. Per i malati e per i loro famigliari, esse interpretano il valore del vissuto che contraddistingue una nuova dimensione plasmata su stili di vita sempre più distanti dalla normalità, la cui fatica e il dolore non trovano spesso il giusto riconoscimento. La sofferenza si esprime in questi contesti con il linguaggio dei numeri e delle percentuali.

Non ti dico per avere l'invalidità dell'Anna! Sei Commissioni sono venute, sei Commissioni mediche per dare l'invalidità e l'accompagnamento! Il 50 %, poi

il 67%, il 73% e non il 74 perché con 74 ti davano qualcosina di soldi<sup>45</sup>. Le avevano dato il 70. Ho fatto ricorso al Tribunale. Al patronato ho detto: «Io voglio fare ricorso». Dopo sei mesi, l'ho vinto. Perché hanno visto.

Adesso ho l'accompagnamento. Però tutte queste istituzioni se ne approfittano, ne approfittano perché se te non ti dai da fare per conto tuo loro se ne fregano, non ti aiutano... Capisci cosa voglio dire? Devi rompere le scatole a tutti (Paolo, intervista 23/01/2021).

Una delle difficoltà principali che incontra la famiglia del malato, è il riconoscimento dell'invalidità superiore al 74%, necessaria per poter usufruire di alcuni benefici di natura economica o di tipo terapeutico o assistenziale.

Laura: «Non volevano dargli i farmaci perché non era carrozzato. Poi ho iniziato a girare per Milano e ho trovato una situazione migliore e finalmente ora ha iniziato le cure logopediche perché lui non riesce più a deglutire. La Malattia gli ha preso la deglutizione. Ora prende anche l'invalidità, perché prima non gli hanno dato un livello superiore al 74%. Dall'altra ASL dicevano che recepiva bene, che si muoveva bene. Ero io che non capivo niente! Mi facevano passare per stupida [...]. Mi hanno proposto un ciclo di fisioterapia di dieci sedute. Io piuttosto di niente prendo queste dieci. Non ho nemmeno ancora il riconoscimento per la legge 104, perché Patrizio non aveva il 74% di invalidità» (Laura, gruppo 20/03/2019).

Ho fatto l'aggravamento perché Patrizio non prende ancora nemmeno l'invalidità. Adesso però ha anche bisogno degli addensanti. Adesso una cosa che ha tantissimo è la salivazione. Probabilmente non riesce a deglutire la saliva. Beve tre bottiglie di succo di frutta da un litro al giorno. Beve solo a canna perché dal bicchiere non riesce.

Da quando sbava così tanto non parla più. Adesso per stimolarlo a parlare faccio finta di arrabbiarmi: «Ma insomma! Se non parlo nemmeno con te, con chi devo parlare io?» ma lui se ne va via (Laura, gruppo 12/12/2019).

45 Percentuali di invalidità: < di 33%: non invalido; > di 34%: diritto ad ausili e protesi per concessione subordinata alla diagnosi; > 46%: diritto al collocamento mirato; > 51% diritto al congedo straordinario per cure mediche; > 67% diritto all'esenzione della spesa sanitaria; > 75% diritto all'assegno mensile di assistenza in età compresa tra i 18 e 65 anni, o assegno sociale dell'INPS per chi supera i limiti d'età; 100% diritto alla fornitura di ausili, collocamento obbligatorio in caso di capacità lavorativa, esenzione delle spese sanitarie, pensione di inabilità in età compresa tra i 18 e 65 anni; 100% più indennità di accompagnamento: persona che necessita l'aiuto permanente di un accompagnatore e assistenza continua. Oltre ai benefici del punto precedente ha diritto all'indennità di accompagnamento.

Ora è al 100%. Ho l'invalidità! Hanno dichiarato che non è più abile al lavoro, però è stata cambiata la Commissione medica. Mi hanno messo la legge 104 e la carrozzina anche se non l'ho richiesta. Lui prende la pensione d'invalidità dell'INPS perché ho fatto ricorso. L'anno scorso, al sesto ricorso che ho fatto, un medico mi ha messo «Non abilità lavorativa». Sto aspettando che dovrebbero arrivarci i 250 euro per la pensione di invalidità civile. In tutto dovrei arrivare sui 700 euro. Ho chiesto il tesserino per l'auto. Giovedì scorso, con la mia seconda richiesta di 104 ho portato le foto per la tessera (Laura, gruppo 23/01/2020).

La cura dei malati di Huntington, oltre all'assunzione costante di medicinali, prevede l'attivazione di interventi fisioterapici e logopedici. Questi ultimi, per l'elevato costo che presentano e il numero di sedute necessarie, devono essere prevalentemente forniti dalle ASL o dalle strutture convenzionate. Per poter effettuare la richiesta di questi interventi, i familiari devono entrare in contatto con i sistemi sanitari e il loro personale, riportando esperienze tra loro contraddittorie e a volte conflittuali:

quel giorno che sono venuti a vederla a casa c'era la donna che m'ha dato il Comune per darmi una mano con Serena, e la signora stava uscendo con Serena, la stava portando fuori con la carrozzina, con la sedia.

Il mese dopo mi chiamano: «Signora, guardi che vicino a casa sua c'è il centro riabilitativo.» Mi fa: «Lei potrebbe anche portare lì Serena, perché visto che va fuori con la donna, anziché andare fuori con la donna potrebbe portarla lì a fare la ginnastica». Ho detto: «Ascoltami bene, quello che io devo fare con mia figlia non me lo deve dire lei, devo pensarlo io. Seconda cosa, quando piove, che c'è la nebbia, me la porta lei? Lei venga con la macchina e me la porta al Centro. Perché io non guido. Mia figlia ha tutto il diritto di andare fuori a fare la passeggiata solo quando ne ha voglia. A fare la fisioterapia deve andare tutti i giorni, tutti i giorni, pioggia, neve, nebbia. Deve andare tutti i giorni». Non ha più parlato. Mi volevano togliere la fisioterapia a casa, capito? Mi volevano togliere il fisioterapista (Marta, intervista 22/06/2020).

Adesso il Comune ci ha mandato un OSS che lo lava. A volte viene un altro operatore, ma lui non lo vuole, scappa e si nasconde. Lui mangia ancora, basta spezzettargli sempre tutto. A bere fa sempre più fatica. L'OSS riesce a fargli prendere la Xinzina, sarà perché è veloce a fare le cose (Adriana, gruppo 19/03/2019).

Le difficoltà legate alla sospensione delle cure domiciliari sono diventate particolarmente rilevanti durante il periodo del Covid-19. La sospensione di qualsiasi sostegno terapeutico e assistenziale in forma domiciliare è durato per mesi. In questo periodo di tempo, le famiglie sono rimaste sole senza nessun tipo di supporto e nell'indifferenza delle istituzioni:

Quello che manca maggiormente adesso è una mancanza di coordinazione da parte delle istituzioni, l'esempio lampante è il periodo del Covid. Allora quello che mancava maggiormente era la fisioterapia, che ovviamente han bloccato già dai primi giorni di *lockdown*. Poi ci siamo dovuti arrangiare come si poteva. L'unica cosa che è stata fatta per le situazioni di grave disabilità è quella di aumentare i periodi di permesso per la legge 104 e avendone avute circa per 9 giorni al mese io riesco ad essere molto presente a casa in modo da supplire io con la ginnastica per mia mamma e mi sono improvvisato fisioterapista, anche se ero totalmente consapevole dei miei limiti. Ma guarda, è sicuramente stato meglio di niente, anche perché quando lei fa con il fisioterapista sono due giorni alla settimana, mentre io riesco a farla due o tre volte e nei week-end. Anzi, ha tratto più beneficio se non nella normalità. Ma questo per dirti che è tutto a carico del *caregiver* familiare. Non c'è mai stata la telefonata da parte dell'As, o delle istituzioni solo per chiedere: com'è andata? ma state sopravvivendo? avete bisogno di qualcosa?

Non c'è stato niente di tutto questo e perché secondo me se già non c'è una routine che funziona nella normalità, figuriamoci nell'emergenza. E quindi tutto quello che abbiamo è che veramente devi andare a procacciartelo tu. Queste sono le cose principali, poi potrei farti altri esempi come la fatica a trovare i parcheggi per persone in situazioni di handicap, la burocrazia che sta dietro qualunque prescrizione medica...

La relazioni con gli esperti è stata buona, la qualità qui in Lombardia è alta. In tutti i casi il limite è che ognuno fa il suo compito, non comunica con gli altri essendo, come dicevamo all'inizio, una malattia multidisciplinare, quindi con una moltitudine di esperti, ci vorrebbe qualcuno che abbia la visione d'insieme e minimamente non esiste questa figura. Il medico di base è possibile che lo faccia, ma il suo è un ruolo già «spremuto», quindi sarebbe il caso proprio di aggiungere una figura. I medici di base poi non sono per niente preparati (Alberto, intervista 26/06/2020).

Ciò che si rileva da queste testimonianze è l'insufficienza di aiuto da parte delle istituzioni, iniziando dal sostegno economico previsto per le famiglie con persone bisognose di assistenza fino ad arrivare ai servizi basilari come la fisioterapia e la logopedia. Alberto mette inoltre in evidenza un ulteriore elemento legato all'aspetto professionale delle figure di riferimento: la mancanza di comunicazione tra esperti. Trattandosi di una malattia che presenta una complessità di sintomi molto ampia, la cura del malato non può essere frammentaria, ma deve avere una visione d'insieme che il medico di base, per varie ragioni, non riesce ad avere. La visione d'insieme in questo caso grava in ultima istanza nuovamente sul *caregiver* familiare.

#### 4.10 La manipolazione dei corpi

L'antropologia ha evidenziato il modo attraverso il quale i significati espressi dal corpo sono ripresi, trasformati ed elaborati a livello dell'esperienza personale e collettiva, esplorando così le dinamiche con cui gli individui definiscono il senso delle proprie esperienze e conoscenze del corpo<sup>46</sup>.

I vuoti di significato causati dall'irrompere della Malattia nella storia di vita delle persone, così come la convivenza con una patologia cronica fanno sì che il corpo malato diventi il luogo della legittimità dei professionisti in quanto epicentro dell'offerta delle cure e della domanda degli utenti. Ne consegue che anche l'identificazione delle condizioni di salute o malattia siano sostanzialmente il prodotto di un *incontro* che avviene tra lo specialista e il malato con i relativi campi di conoscenza e significazione (Devillard, 1990). La malattia e la sua gestione da parte di chi assume la possibilità di curarla, produce delle conseguenze sulla capacità del malato di valutare, decidere e agire in maniera consapevole; in altre parole, su ciò che le scienze sociali definiscono con il termine di *agency*. Da persone attive e sovrane si diventa pazienti, nel senso che colui che soffre perde il ruolo attivo che solo la condizione di salute permette di esercitare appieno. I *disability studies* (Malhotra, 2006) hanno fornito importanti strumenti di analisi e critica sulla costruzione teorica politica del soggetto astratto e disincarnato della teoria politica liberale: in primo luogo, essi hanno messo in discussione l'ideologia dell'efficienza, della produttività, dell'agenzia razionale, dell'autonomia e dell'individualismo e, in secondo luogo, hanno portato la persona, le sue esperienze soggettive e il suo contesto socioculturale (l'«altro concreto») al centro delle teorie e delle pratiche filosofiche del diritto. Infine, essi hanno sfatato gli ideali normalizzati di corporeità e di abilismo. Gli studi critici sulla disabilità riconoscono la capacità delle persone con disabilità di «partecipare pienamente alla posizione originaria come parti uguali» che può essere possibile solo se «c'è un impegno esplicito a sradicare sia le barriere strutturali che ostacolano le persone con disabilità sia gli atteggiamenti abili che contribuiscono all'oppressione della disabilità» (Malhotra, 2006: 79). Le questioni relative alla disabilità non si riferiscono solo a menomazioni, limitazioni funzionali o tragedie

46 *Identità* in Dizionario di Antropologia, a cura di Ugo Fabietti e F. Remotti. Voce a cura di Alice Bellagamba, Zanichelli, Bologna, 1997.

personali; riguardano anche i valori sociali, le priorità istituzionali e legali e, soprattutto, il potere. Ogni tentativo di metterli in discussione implica necessariamente lo spostamento dei discorsi liberali di libertà, autonomia e scelta, aprendo uno spazio per discussioni più testuali e legate al potere. Devlin e Pothier (2006: 18) riassumono gli obiettivi di una teoria critica della disabilità come segue: in primo luogo, portare alla ribalta la situazione di disuguaglianza delle persone con disabilità; in secondo luogo, minare i «presupposti di necessità» che rafforzano lo stigma e l'esclusione delle persone con disabilità e, in terzo luogo, contribuire a promuovere l'*agency* individuale e collettiva delle persone con disabilità nelle loro lotte per il riconoscimento e la redistribuzione.

Nel campo dell'antropologia medica, va rilevata la strategica centralità dell'intreccio fisico-politico che emerge dalla relazione tra la manipolazione della sofferenza e il corpo infermo. Proprio nel campo sanitario si possono incontrare presenze concrete che talora costituiscono sporgenze sia dal versante dei sofferenti che da quello degli operatori, soprattutto quando il confine tra cura del corpo e violenza si assottiglia producendo fenomeni sociali spesso classificati come esempi di «bioetica» (Pizza, 2014). Lo stesso Foucault (1976) denunciava il pericolo dell'emergenza di un sapere positivo e istituito sul corpo dell'essere umano e sulla condizione umana abbinato a un complesso di tecnologie della gestione della salute finalizzato a disciplinare i corpi e a regolare le popolazioni (Rossi, 2003). Il prefisso «*bio*» del termine biopotere si riferisce all'emergere della vita intesa sia come oggetto (corpi e popolazioni), sia come soggetto (l'anima incorporata) dell'esercizio del potere. Il corpo, secondo Foucault, giace proprio al cuore dell'esercizio del problema (Nguyen, 2006).

La nozione di biopotere allontana l'attenzione da un macro-approccio alla sovranità, per concentrarsi sulla miriade di strategie presenti nella vita quotidiana ed esercitate attraverso la disciplina dei corpi, che producono i cittadini e i soggetti stessi. Da un punto di vista terapeutico, l'aspetto normativo della cura agisce all'interno del soggetto, attraverso il controllo dei corpi secondo criteri e paradigmi propri della biomedicina. In questo modo, si verifica un processo di incorporazione delle conoscenze egemoniche che si manifesta non solo attraverso le azioni quotidiane, ma anche con l'appropriazione di un certo linguaggio tecnico:

Laura: «Gli ha cambiato la Xenozopina. Per lo stato ansioso mi ha dato Lyrica che c'è anche l'equivalente. L'omeopatico che gli ho preso un po' lo aiuta perché una volta che non ce l'avevo lui ha ricominciato».

Adriana: «Che cos'è questo Xeplian-fiale? Siccome il medico dice che ne prende già tanto...dice che è già tanto quello che gli danno, ma a me non sembra tanto. Ma è così forte? Prende anche il Modinex».

Dominga: «L'antipsicotico in genere non è proprio blando (Gruppo 19/03/2019).

L'utilizzo di termini specifici riferiti ai farmaci, alle procedure terapeutiche, o la conoscenza di determinate dinamiche della Malattia fanno intendere come l'acquisizione di certe competenze da parte dei famigliari che curano e assistono i malati vada di pari passi al processo di incorporazione dei valori strutturali della biomedicina. In conseguenza di ciò, il rapporto egemonico tra malato e sistema biomedico si insinua nelle relazioni famigliari ed emerge in modo evidente nella gestione delle fasi più critiche della Malattia, dimostrando così l'ambiguità di un processo che tende a sottomettere per curare. Nell'accezione di Minelli e Redini (2012), le caratteristiche di un «sapere incorporato» emergono nei termini di un sapere corporeo fortemente legato alla prassi quotidiana, e imbricato nella pratica, cioè socialmente prodotto nelle interazioni materiali e negli scambi comunicativi.

Le testimonianze che seguono riportano due esempi di ricovero in situazioni critiche o di emergenza. In entrambi i casi il corpo malato mette in scena la propria espropriazione ad opera dell'autorità scientifica e politica rappresentata dalle figure professionali dei medici. In entrambi i casi, si tratta di malati in fase avanzata in cui l'intervento degli specialisti diventa prevaricante:

mio fratello era in ospedale ed era tutto agitato. A casa era tranquillo, ma sai lì, trovarsi in ospedale con altre persone che vanno e vengono...lo agitavano e basta. Un giorno che era tutto agitato sono entrata in camera e c'erano tre medici con lui. Come ho aperto la porta subito uno di loro mi ha detto: «Se ne vada. Siamo noi i dottori qui». Quella volta mi sono incavolata! Sono entrata lo stesso, ho abbracciato mio fratello per bloccargli le mani, se no non si poteva, e gli ho detto: «Sono io Franca. Stai tranquillo, stai tranquillo. Ci sono qui io». E così poi è stato tranquillo. Solo uno dei medici che erano lì presenti si è scusato quella volta per come mi ha trattata (Franca, intervista 5/03/2019).

Nel secondo caso, Marta racconta uno dei ricoveri della figlia. Le sue testimonianze sono focalizzate su eventi specifici del percorso di assistenza. In particolare, la storia della malattia di Serena è soprattutto la storia degli incontri con gli specialisti: la diagnosi, i ricoveri all'ospedale, le re-

lazioni con i terapeuti e con i servizi sanitari. Ciascuno di questi episodi narrati diventa il simbolo di speranza, di fallimenti, di ruoli di potere, di esercizi di controllo sul corpo e della sua espropriazione.

Poi da quella, l'anno dopo ha avuto questo embolo, peggio che mai. Ha avuto questo altro embolo che diciamo che la ragazza stava bene. Lei non camminava, era già sulla sedia. Io non avrei potuto accorgermene prima. Infatti all'ospedale me l'hanno detto, infatti: «Signora, sarebbe stato impossibile, lei non se n'è accorta perché questo embolo poteva portare all'affanno, a respirare male». Però io non me ne sono accorta perché lei non muovendosi era normale.

Ha cominciato al mattino della domenica del 4 di maggio. Non è che è svenuta, s'è lasciata proprio andare. Io al mattino, dormiva con me nel letto, al mattino sono andata chiamarla. Doveva alzarsi per fare colazione. Come l'ho tirata su, che io l'aiutavo a tirarsi su perché faceva fatica, m'è caduta, s'è inginocchiata vicino al letto, però io non me ne sono accorta. Faccio: «Dai Serena, amore mio, sei pesante». In effetti è pesante lei. «Sei pesante, dai aiutami, appoggiami al letto e tirati su», ma quella non ce la faceva, andava sempre più giù. Allora ho detto: «No, qua c'è qualcosa che non va». Ho acceso la luce e infatti l'ho vista che ... non era in sé. Ho fatto una grandissima fatica a rimetterla sul letto.

Son andata a prenderle un po' d'acqua ma è durato qualche secondo poi è passato. È passato, si è alzata, ha mangiato, ha fatto colazione e ho detto: «Ma si vede che è anche un calo di pressione che ha avuto, sai, alzandosi...». Vabbè. La sera l'ho portata a dormire e tutto. Io ero in sala a vedere la televisione, era mezzanotte... ha cominciato a urlare e urlava come una matta. «Ma Serena ma cosa c'è? Sono qua io, cosa c'è?». Ho acceso la luce e l'ho vista con gli occhi all'indietro.

In ospedale le han fatto gli esami e tutto, e il medico mi dice: «Ascolti signora, se c'è qualche parente fuori mandi pure a casa perché teniamo la ragazza qui in osservazione fino a domani mattina, che arriva il medico». E ho detto: «Ma perché?», mi fa: «Ci sono degli esami sballati, dobbiamo verificare un attimo cosa...cosa può essere». Le hanno dato subito il Plasil, le hanno fatto subito...quello che dovevano fare. Hanno fatto il torace e tutto, e abbiamo aspettato il mattino che arrivava il medico. È arrivato il medico alle 8 e l'ha visitata subito, e ha portato la macchina per l'ecografia lì al pronto soccorso per vedere cosa...si vede che già aveva capito qualcosa dagli esami. E hanno iniziato a farle l'ecografia, l'ecografia dalla punta dei piedi in su. Fa l'ecografia poi dice:»Signora, dobbiamo fare la tac per vedere qualcosa. C'è una massa che però non si riesce a vedere bene». Fa la tac.

Nel frattempo che aspettavo l'esito, il dottore, quello di prima, dice: «Signora, vorrei fare l'ultimo tentativo, l'ultima prova». Prende la macchina per

l'ecografia e va direttamente al cuore. Come va al cuore vede che c'è una massa: «Ecco qua il problema di Serena!». Il ventricolo destro era come una palla grossa così. Quello schiacciava quell'altro, ed era l'embolo. Nel momento che stava facendo l'ecografia ha cominciato ad avere una crisi, peggio di quella della sera prima, peggio, peggio. Han cominciato ad attaccarle l'ossigeno, cose del cuore, già attaccata a tutte le macchine. Meno di un secondo che ha avuto la crisi ed era già attaccata a tutto. Mi mandano fuori... giustamente mi mandano fuori (Marta, intervista 22/06/2020).

In quest'ultima testimonianza, Marta racconta di una delle complicanze inaspettate causate dalla Malattia e del successivo ricovero in ospedale a causa delle improvvise e inizialmente inspiegabili crisi respiratorie della figlia. Al momento dei fatti Serena si trova in una fase della Malattia che rende difficile anche solo riconoscere tempestivamente l'insorgenza di nuove problematiche. Dalle parole di Marta appare tutta l'incertezza che caratterizza il decorso dell'evento inaspettato a partire dal momento in cui Serena manifesta la sua prima crisi, agli sforzi dei medici per capire la natura del problema. L'importanza dell'episodio narrato traspare anche dalla ricchezza dei dettagli con cui viene ricordato dopo anni: la data precisa dell'inizio, il susseguirsi di malesseri apparentemente insignificanti fino al loro aggravarsi e all'arrivo in ospedale. In una prima fase del racconto, la sua incertezza incontra l'incertezza degli specialisti attraverso i tentativi di capire la natura delle crisi della figlia. Il racconto è velato da un'ombra di mistero, lo stesso mistero di un corpo che non è intelligibile nemmeno allo sguardo degli esperti, o con l'utilizzo delle tecnologie per scrutare qualsiasi angolo del corpo: «hanno iniziato a farle l'ecografia dalla punta dei piedi in su». La manipolazione del corpo si esprime in questa testimonianza attraverso i tentativi di decifrarne i segnali. La testimonianza di Marta si focalizza nella parte successiva dell'intervista sulla relazione con i sanitari e sull'esito degli esami. Il racconto della sofferenza di Serena diventa il racconto degli interventi dei medici. Anche la gravità della situazione non viene descritta dalle emozioni di quei momenti, ma attraverso l'impegno e l'attenzione del personale sanitario. Emerge la scrupolosità dei medici nell'effettuare tempestivamente tutti i controlli necessari, nel tenere informata la madre sui risultati degli esami e la prontezza nell'intervenire quando la situazione precipita: «meno di un secondo ed era già attaccata a tutto», afferma Marta. Da questo punto di vista, la perdita della sovranità sul corpo si conclude nella sua espropriazione ad opera degli specialisti: nel momento più critico la madre viene rapidamente allontanata dalla

stanza in cui si trova Serena, esclusa dai processi di cura medica proprio come era accaduto a Franca con il fratello poiché, come afferma Taussig (2006), «Fintanto che la materia può essere manipolata, è un problema da lasciare alla «scienza» e al vostro medico».

#### *4.11 Interpretazioni di efficacia e inefficacia farmacologica*

La conversione in senso biomedico dell'idea di cura ha isolato il corpo dal contesto culturale focalizzandosi su fattori agevolmente manipolabili, controllabili e predicibili (Quaranta e Ricca, 2012). Nel caso della malattia di cui ci occupiamo, il peggiorare dei sintomi rappresenta l'emblema della sconfitta non solo del paziente, ma anche della scienza medica. La prescrizione della ricetta medica rappresenta prima di tutto un atto di negoziazione che definisce la qualità dell'incontro medico-paziente: nella prescrizione del farmaco, il medico, oltre ad essere un «mediatore di guarigione», assume la funzione di mediatore fra istituzione sanitaria, mercato farmaceutico e malato (Pizza, 2005:225). La ricetta quindi non può essere considerata solo come un'azione di tipo tecnico, ma piuttosto come la sintesi di un complesso di relazioni, mediazioni e negoziazioni tra un insieme di conoscenze, esperienze e aspettative di ciascuna delle parti coinvolte nel processo di cura, come emerge dalla testimonianza che segue:

dopo che abbiamo saputo della Malattia da parte di mio zio e con il peggiorare della situazione di mia mamma ci siamo rivolti alla stessa dottoressa che ha curato prima mio zio e poi mia mamma e poi anche per me, per avere il primo dialogo, perché io ho avuto dei mesi abbastanza difficili. E questa dottoressa ha dato a mia mamma le prime cure che all'inizio erano più che altro degli antidepressivi. Però devo dire che dal punto di vista delle cure c'è sempre stata una situazione abbastanza altalenante. Queste cure che magari andavano bene, dovevano essere sempre calibrate, perché magari alla mattina prendeva l'antidepressivo, la sera prendeva il calmante e a seconda di come si bilanciavano queste cose facevano episodi o di euforia o magari dormiva fino alle 11 del mattino e andavano un po' calibrate. Comunque, anche una volta trovato il bilanciamento che magari richiedeva mesi, dopo altri mesi, ma pochi di solito, bisognava ritornare perché c'erano degli episodi strani, potevano essere o di euforia o depressione fino a quando siamo arrivati che diceva di voler morire, oppure tentava di aprire la finestra e buttarsi di sotto. Tutto questo però dovuto anche alla Malattia secondo me, perché c'è stato un periodo che mia mamma aveva grossi problemi fisici come mal di testa, aveva

qualche problema ma era abbastanza lucida e quando con i movimenti aveva delle agitazioni diceva: basta voglio morire, basta.

È sempre un provare e riprovare e a volte ti rendi conto che non va bene e hai l'appuntamento dopo sei mesi ed è quasi impossibile averne uno prima. L'altra cosa difficile è stata l'ottenimento delle medicine. Mia mamma ha iniziato a prendere un farmaco specifico che dev'essere prescritto da un neurologo, quindi non lo può dare il medico di base. Mio papà periodicamente doveva avere l'appuntamento dal neurologo e anche lì non è così facile avere la visita di controllo nel momento per il rinnovo delle medicine anche perché, se non ricordo male, non può prescriverne più di un tot con una ricetta. C'erano varie limitazioni che andavano a complicare ancora di più la prescrizione della terapia. Le medicine non si possono avere senza la ricetta nemmeno pagandole e questo ha causato un po' di tensione in casa (Tommaso, intervista 23/01/2020).

Per Tommaso il farmaco solleva due questioni di fondamentale importanza: la sua efficacia nel tempo e i suoi effetti collaterali. In altre parole, la necessità di essere calibrato periodicamente e le difficoltà a procurare la prescrizione nei tempi necessari.

Oltre alle questioni pratiche, i racconti dei famigliari che assistono i malati hanno messo in luce una moltitudine di concezioni differenti e spesso contraddittorie in merito all'efficacia dei medicinali assunti. Come sottolinea Romaní (1999), la funzione dei farmaci, così come i loro effetti, sono condizionati dalle definizioni sociali, economiche e culturali elaborate dalle differenti formazioni sociali (gruppi, collettività e individui) nel contesto storico in cui si collocano le loro pratiche. In qualità di «simbolo di speranza e di cura» la somministrazione farmacologica permane per tutta la durata della malattia diventando spesso oggetto di critica da parte del famigliare «esperto».

In questo senso, il farmaco diventa, agli occhi dei famigliari curanti, il nodo della relazione tra il paziente e il sapere scientifico cui è soggetto, ma anche tra la persona e la Malattia stessa:

la mettevo nel letto. Lei prima di addormentarsi erano due o tre ore di pianto. Ma un pianto forte, forte! che nel palazzo la sentivano. Poi a una certa ora era stanchissima e si addormentava. L'una e mezza, le due...era di nuovo sveglia fino al mattino. Non c'era niente da fare, niente da fare. Di farmaci ne ho dati, ne ho dati...Non le facevano niente. Ne ha dati la dottoressa, ma facevano effetto le prime ore e basta (Marta, intervista 22/06/2020).

Ancor di più, l'esperienza di una prescrizione o una somministrazione scorretta, oppure l'improvviso manifestarsi degli effetti collaterali della terapia, lasciano trasparire la sensazione di impotenza di fronte ad una malattia dalla quale non si può guarire e contro la quale poco si può fare: «Non esistono farmaci per questa Malattia. Le medicine non fanno un bel niente», afferma Franca durante l'intervista<sup>47</sup>. «Mia mamma non ha mai preso niente. Per questa Malattia non esiste, non esiste proprio niente, perché sono farmaci fatti per altre malattie, non esistono specifici per l'Huntington. Funzionano per il Parkinson o per altri problemi, ma l'Huntington no». Paolo invece, durante l'incontro con il gruppo di auto aiuto, riporta le difficoltà a gestire l'alterazione del ritmo circadiano della moglie malata nonostante la somministrazione del farmaco prescritto: «La notte è un disastro. Con la scusa della pipì devo alzarla quattro o cinque volte... Nemmeno io dormo. È da mesi che va avanti così. Le dò il Lexotan per calmarsi, ma niente. I farmaci della terapia la tengono un po' sotto controllo, non è che la migliorano. Forse stanno trovando qualche cosina, da quanto ne so io, ma non è uno scherzo. È stata una bella batosta.»<sup>48</sup>.

La poca fiducia nei confronti dei farmaci trova il suo fondamento nella consapevolezza che per la Malattia non esiste una cura specifica. Questa consapevolezza da parte dei familiari, consolida l'idea della scarsa inutilità della terapia farmacologica per una malattia il cui controllo sembra costantemente sfuggire agli sforzi della scienza, e contestualmente evidenzia il paradosso della medicina nei confronti di malattie inguaribili che consiste nel prevedere senza poter fare nulla.

La terapia indicata per i malati di Huntington utilizza spesso farmaci e psicofarmaci «preparati» per curare altre patologie: «Gli han dato un farmaco, ma per me gli faceva l'effetto contrario, per quello che poi c'è stata la crisi. Gli han dato i farmaci per l'Alzheimer e gli han fatto male. E poi, anche se li prendeva, però quando gli giravano, gli giravano», spiega Elisabetta parlando del marito. Dello stesso avviso è Marta, che testimonia come i numerosi farmaci prescritti alla figlia non abbiano aiutato più di tanto il controllo dei sintomi

non servono a niente, non servono a niente perché non sono farmaci della sua patologia. Sono farmaci per il Parkinson. I sintomi rimangono invaria-

47 Intervista del 5/03/2019.

48 Paolo, gruppo 19/09/2018

ti. L'unica cosa che ha funzionato era la Clozapina che non fanno venire le allucinazioni. Le allucinazioni erano dovute ai farmaci che prendeva prima.

L'unico farmaco è stato il Madopar. Il Madopar è quello del tremore e l'ha preso per parecchi anni. Quando ho chiamato la dottoressa mi diceva per le allucinazioni: «Elimini il Madopar». E insieme a quello m'ha fatto sospendere anche un altro tipo di farmaco. Hanno lasciato soltanto uno. Poi gli hanno aggiunto la Clozapina. Adesso lei prende la Clozapina, e un altro tipo di farmaco. Ne prende tre adesso. Non ne prende tanti. Perché tanto hanno visto che per il tremore non fa un cavolo. Niente, niente. L'antidepressivo glielo han tirato via perché tanto dentro la Clozapina c'è già l'antidepressivo, già comprende quel poco di antidepressivo e quindi non gliel'hanno dato più. Hanno cercato di darle quelli per il tremore, ma il tremore non diminuisce. Stanno provando tutto per tirarle via il tremore, mani gambe, tutto...ma il tremore è difficile da tirar via e infatti non ci sono riusciti. Quando sono andata a trovarla lì a Vigevano in questi giorni c'era la dottoressa e mi dice: «Signora, cerchi di parlare col neurologo perché è lui che decide la terapia, perché queste notti non sta andando bene per niente». L'hanno trovata giù dal letto, tutta bloccata di notte. Sono i suoi movimenti. S'è strappata il catetere tre o quattro volte di notte. È lei con i suoi movimenti: la prima cosa che trova di notte lei strappa. E allora il dottore ha aggiunto questa dose di questo farmaco per farla stare più tranquilla e dunque sembra che questa notte abbia riposato bene. Però, come diceva anche lui, non vogliono abusarne più di tanto perché diciamo che questi farmaci complicano la cosa sui reni. Quindi non vogliono abusarne perché fanno contrasto con la patologia. Però vedo che, a quanto pare, non ne possono fare a meno (Marta, intervista 22/06/2020).

Come sostiene Marta, dei farmaci non si può fare a meno, così come non si può fare a meno di tentare qualsiasi strategia possibile per attenuare i sintomi dell'Huntington. I movimenti coreici sono difficili da contrastare e attenuare, e impossibili da eliminare. La corea, caratteristica della Malattia che per secoli le ha dato il nome di «Ballo di San Vito», è considerata il tratto peculiare di questa complessa patologia. La rassegnazione con cui i famigliari talvolta parlano del fallimento della terapia farmacologica nel contenerla valorizza l'idea di una Malattia che vince sempre su tutto, l'evidenza che il bravo neurologo, pur meritandosi la massima stima e fiducia, nulla può fare contro di essa. Il famigliare quindi si trova nella condizione paradossale di chiedere allo specialista nuovi farmaci o nuovi dosaggi di quelli vecchi nella consapevolezza che molto probabilmente saranno poco utili o complicheranno ulteriormente la condizione di salute complessiva del proprio caro.

Quest'estate ha avuto un calo perché la dottoressa lo ha trovato migliorato e gli ha tolto la pastiglia della Cymbalta che lo riequilibrava un po' perché era un antidepressivo, ma gli sono aumentati i movimenti coreici. Ogni tanto aveva delle crisi, come se non riconoscesse più quello che lo circonda. Succedeva verso le due e alla sera. Allora la dottoressa lo ha tornato a prescrivere. Prima, senza la pastiglia, sembrava più vigile; ora è più rallentato nei movimenti (Laura, gruppo 10/10/2019).

Le modifiche della terapia farmacologica per adattarla alle mutevoli necessità del paziente concorrono a formare una conoscenza sugli effetti collaterali dei farmaci, motivo per cui la prescrizione dev'essere modificata periodicamente, come ha riferito Tommaso.

Infatti, la somministrazione di farmaci per lunghi tempi può comportare l'emergere di effetti collaterali imprevisi, talvolta gravissimi, nei confronti dei quali i famigliari si trovano impreparati e che contribuiscono ad acuire il senso di incertezza dovuto al concatenarsi incontrollabile degli eventi:

Serena ha avuto un episodio di allucinazioni. È stata malissimo, m'ha fatto tre, quattro giorni incredibili. Serena vedeva delle allucinazioni addosso a lei. Ho passato dei giorni incredibili con Serena. Ho chiamato la Paridi la sera alle 9. Figuratvi che l'ho disturbata, ero lì che non sapevo cosa fare.

Sono andata a casa e ho chiamato la dottoressa al mattino, e infatti al pomeriggio m'ha fatto venire subito qua. Non ti dico, Nicoletta... Con la dottoressa F., prima l'ha visitata solo la dottoressa F., dopo l'ha fatta visitare dalla psichiatra. Eravamo lì, nello studio su al secondo piano nel reparto. A un certo punto lei, eravamo sedute sulla sedia, si è alzata. C'era il lavandino con lo specchio, ha cominciato a chiamare la dottoressa e urlare: «Dottoressa! Guardi che c'ho due facce su tutta la faccia! Ho quattro orecchie!». La dottoressa è arrivata e ha detto: «Serena! Serena! Non c'è niente! Guardati allo specchio: sei normale, sei normale!». Urlare come una matta, come una matta. Allora lei fa: «Niente, la ricoveriamo, facciamo altri... degli accertamenti e vediamo un attimo...». Infatti, m'ha tirato via tutti i farmaci che prendeva, tutti me li ha tirati via». «E quindi...niente. Lì son stati fatti questi accertamenti. Da lì è stato dato questo Olanzapina, quella delle allucinazioni, adesso da 25 mg adesso ne prende...anzi 150, perché lì all'ospedale adesso è stato aumentato a 150 mg al giorno (Marta, intervista 22/06/2020).

La posologia dei medicinali prescritti viene attentamente osservata sebbene il lento e costante peggioramento della Malattia talvolta non faccia percepire un'efficacia tangibile. Ancora una volta è la materialità del farmaco che gli conferisce il potere di agire non solo all'interno nel corpo

malato, ma soprattutto in quello sociale, entrando così a far parte della pratica quotidiana di cura.

Da un punto di vista pratico, gli incontri con i *caregiver* nel gruppo di auto aiuto hanno fatto emergere inoltre le difficoltà nella somministrazione dei medicinali per molteplici ragioni: il rifiuto della Malattia da parte delle persone colpite, l'opposizione inspiegabile del malato verso qualsiasi tipo di medicinale o l'impossibilità di farsi carico dei costi per avere sempre a disposizione l'acqua-gel per coloro che hanno difficoltà di deglutizione.

Il medico, che era uno privato, gli ha dato i farmaci che erano quelli per l'Alzheimer, e poi gli hanno fatto male queste pastiglie... che poi non le voleva mica prendere. Diceva: «Prendile tu!» e le buttava giù per il water (Roberta, intervista 4/06//2019).

Lui non accetta farmaci che riguardano la Malattia. Lo psichiatra viene a casa una volta al mese e gli fa una puntura. Grazie ad un incidente che ha fatto in montagna anni fa gli facevano delle punture sul braccio e ora con quella scusa si riesce a fargli almeno quella.

Ma lui crede che siano ancora per l'incidente, non per la Malattia (Adriana, gruppo 10/10/2019).

Gli integratori non riesco ad averli, l'acqua gel nemmeno. Per me è fondamentale perché con quella le somministro i farmaci, vado bene perché scivolano giù. L'acqua gel per me è fondamentale per dare le pastiglie. Non ne posso proprio più (Omar, gruppo 10/10/2019).

L'errore che talvolta si verifica nella somministrazione corretta della terapia farmacologica ha delle ripercussioni particolarmente gravi agli occhi del familiare curante, soprattutto quando è commesso dal personale sanitario. L'esperienza negativa di un ricovero, la terapia sbagliata, il senso di colpa per non aver evitato un ulteriore disagio al familiare sofferente, si trascinano poi tra le mura domestiche offrendo nuovi spazi interpretativi della Malattia:

ad Arona il primario ha sbagliato terapia. Una mattina vado da Serena e l'infermiera subito mi dice: »Signora, Serena s'è tutta graffiata«. La vedo com'era, tutta graffiata ma anche con tagli su tutto il viso e nessuno sapeva dirmi niente. Così ho deciso di portarla via. Ho fatto con lei la notte successiva ed era tutta agitata, voleva buttarsi dal letto. Allora faccio richiesta della documentazione per la dimissione e intanto che aspettavo le carte, in giardino leggo la cartella e vedo che la benzodiazepina è a 25 ml.

Sono andata su dal dottore e ho fatto un casino. Poi sono anche andata dai carabinieri. La terapia era di 5 fiale da 25 ml. Loro invece hanno trascritto male e ne hanno date una da 25 ml. E da quella volta non ha più dormito di notte (Marta, intervista 26/06/2020).

L'esperienza di Marta con gli specialisti incontrati, che culmina nell'errore della somministrazione di farmaci, genera la convinzione che la causa principale dei disturbi del sonno della figlia, siano causati dalla gestione errata della terapia da parte dei medici, sebbene questo tipo di disturbi siano frequenti nella Malattia di Huntington e dovuti, secondo la biomedicina, all'alterazione del ritmo circadiano.

Come abbiamo visto, l'efficacia di un farmaco non si arresta affatto alla questione dei processi biochimici che la sua assunzione attiva nel corpo umano, ma si espande alla dimensione sociopolitica e simbolica (Pizza, 2005: 221). La definizione di farmaco riporta a una sostanza o meglio, un insieme di sostanze, che vengono percepite come efficaci per contrastare e spesso risolvere una condizione che in uno specifico contesto è considerata come malattia (Schirripa, 2009). La materialità del farmaco riconduce direttamente al suo potere di controllo che non si esercita solo sul corpo, ma talvolta anche sulle situazioni (Van der Geest e Hardon, 1996, p.15). Come affermano Van der Geest e Hardon (1996), i farmaci sono sostanze in grado di trasformare i corpi, ma questo potere di trasformazione viene attribuito loro dagli attori sociali con i quali i medicinali si trovano ad interagire. Infatti, le medicine agiscono non solo all'interno del corpo umano, ma anche in quello sociale e proprio nei contesti sociali relazionali acquistano significato (Akrich, 1995). I medicamenti sono dunque intesi anche come fenomeni sociali e culturali che l'antropologia cerca di esplorare (Whyte, Van der Geest, e Hardon, 2002). I farmaci, oltre a possedere un'efficacia biologica (Martínez Hernández, 1992), possiedono un «regime di valori», cioè un complesso insieme di idee e attitudini ai quali si possono riferire (Appadurai, 1986). Una questione importante riguarda il fatto che il farmaco è in primo luogo una merce, e in quanto tale segue i percorsi tipici delle merci offrendo dunque l'opportunità di studiare le relazioni fra simboli ed economia politica. Quando una medicina, in qualità di prodotto commerciale, fuoriesce dal dominio biomedico ed entra a fare parte della pratica quotidiana, assume un significato fondato su valori quali la fiducia, le aspettative, l'adesione verso l'autorità scientifica. Benoist (1990) ha dimostrato quanto siano articolati i percorsi che inducono il paziente ad indirizzarsi, con la mediazione del medico, verso un medicinale e come

tali percorsi siano caratterizzati dal rapporto diretto paziente-farmaco determinato dalla prescrizione. In questo contesto, partecipando al complesso gioco di relazioni tra il terapeuta e il paziente, la prescrizione diventa una negoziazione: il malato spesso discute con il suo medico, non tanto per chiedere chiarimenti su un tipo specifico di farmaco o sulla posologia, ma mettendo in questione il numero dei farmaci prescritti o la loro qualità (Schirripa 2009: 146).

La questione dell'efficacia riguarda la percezione del potere di un farmaco che ci riconduce alla natura simbolica della sostanza e alla questione relativa a come il farmaco sia anche produttore di significato. Una testimonianza sul ruolo simbolico delle medicine come pratica di cura nel caso di una malattia inguaribile è fornita dalla particolare situazione in cui si trova Carmen, una ragazza trentenne a rischio genetico di origine Venezuelana che ho conosciuto presso l'Associazione. Carmen vive e lavora a Milano dove si è trasferita da diversi anni per ragioni affettive. La sua famiglia, assieme al padre malato di Huntington, vive in un paese a circa 400 Km da Caracas. A causa della grave crisi politica ed economica che sta attraversando il Paese, il fratello di Carmen si è recentemente trasferito in Colombia dove svolge qualche lavoretto saltuario che gli permette di racimolare un poco di denaro non del tutto sufficiente al suo sostentamento. Oltre alle difficoltà economiche, la famiglia di Carmen deve fare i conti con il reperimento dei farmaci per il padre divenuti praticamente introvabili a causa delle crisi Venezuelana:

in Venezuela la situazione è brutta. Proprio oggi vogliono provare a entrare con le medicine e poi allora si vede cosa fanno, o si riesce a entrare o sparano. I miei sì, sopravvivono perché l'inflazione è pazzesca. Adesso siamo riusciti ad avere una specie di pensione di invalidità per mio papà, però... mia mamma è pagata 30.000 bolivar e una scatola di pastiglie ne costa 30.000. Mia nonna di pensione prende 18.000 e deve prendere delle pastiglie per la pressione che costano 20.000. E allora cosa vuoi fare? O prendi da mangiare o prendi le pastiglie. Ad esempio, un kg di formaggio costa 20.000. Le medicine... adesso manca quel farmaco allora prendi l'altro omeopatico. Adesso mia mamma ha portato mio padre da tutti, da stregoni, da tutti perché dicono che quello ha messo in piedi quell'altro e io dico bo, io non ci credo, però non dico niente, dico va bene, lo faccio per loro e per il valore «psicologico» che hanno queste cose. Così gli danno tutti gli intrugli possibili. Il problema è che non si trova quello che serve.

Lui ha fatto un intervento chirurgico allo stomaco che è venuto male, e da allora deve mangiare tutto morbido, le verdure cotte...lui deve fare così e

io insisto con mia mamma per fargli mangiare quello che deve, però lei mi fa capire che non è sempre possibile, si mangia quello che si trova. Mi dice: questo c'è adesso. A volte mi faccio del male da sola e gli faccio la videochiamata. Così lo vedo com'è messo, che peggiora sempre di più. Però poi parlo con i cugini e loro dicono di no, che lo vedono bene. Con loro parla e scherza. Con me ha sempre il muso lungo. Alcuni parenti se ne sono già andati, si sono trasferiti in Colombia e in Ecuador. Adesso non si trovano più medicine e lui sta peggiorando. Ci sentiamo al telefono, io lo distraigo un po' ma lui dice sempre che ha paura di morire. Adesso mio papà è l'unico in Venezuela che continua a prendere farmaci perché non ci sono, non ne hanno. I miei abitano a 400 km da Caracas e per trovare una crema mia zia è andata fino a Caracas. Io penso che le persone che non hanno le medicine per curarsi e muiono, è bruttissimo. I farmaci proprio non ce ne sono. Lui dovrebbe rifare l'intervento allo stomaco perché l'ha fatto 6 anni fa ma è venuto male e quindi, invece di stare male... ma il problema è che l'intervento costa 1.000 euro che anche qui possono essere tanti, ma adesso stanno cercando di vendere la macchina per pagare l'intervento. Adesso mia mamma non vuole farmelo vedere, mi dice di stare tranquilla e anch'io son rare le volte che faccio la videochiamata perché lo vedo che peggiora e ci resto male (Gruppo 23/02/2019).

Nonostante la lontananza, Carmen dimostra di avere ben chiara la situazione che sta attraversando il genitore, ma la sua presenza si fa sentire soprattutto attraverso gli aiuti economici e il reperimento delle medicine. Con il suo lavoro in Italia, Carmen aiuta economicamente il padre e talvolta il fratello, ma la sua preoccupazione principale è rappresentata dal reperimento dei farmaci e la possibilità farli arrivare a destinazione superando i controlli doganali. Gran parte delle testimonianze di Carmen durante i gruppi di auto aiuto vertono proprio sulla fatica che periodicamente deve fare per riuscire ad ottenere i farmaci senza ricetta medica, pagando così il prezzo di medicine molto costose e delle relative spedizioni da e per i vari Paesi:

adesso ho trovato una farmacia in Canada che mi invia i farmaci anche senza ricetta, però in Italia me li bloccano perché è un farmaco che è in commercio anche qua. Adesso provo a farli passare per l'India e speriamo...adesso lui ne ha fino a marzo però i tempi per farmeli spedire sono lunghi quindi già adesso devo iniziare. Sono stanca, è da quattro anni che cerco un sistema per farmeli arrivare e adesso ho trovato dal Canada. Una scatola mi costa quasi 300 euro. Per fortuna l'ultima volta che me li hanno bloccati mi hanno restituito i soldi. Ci vorrebbe conoscere qualcuno negli Stati Uniti per la spedizione (Gruppo, 22/11/ 2019).

Nonostante la ricerca incessante per reperire le medicine, la fiducia nell'efficacia terapeutica è scarsa. Spesso Carmen riferisce che malgrado l'assunzione della terapia il padre sembra peggiorare vistosamente e rapidamente, e gli incontri con gli specialisti non aiutano a dare un senso al progredire della Malattia: «Lui prende tanti farmaci, però non l'aiutano. Per me è meglio toglierli visto che non hanno effetti e lui sembra sempre depresso. Va dalla neurologa, ma gli incontri con lei non servono perché su ogni cosa risponde: è la Malattia. Dice sempre: è la Malattia e non si può fare niente.»<sup>49</sup>

Il processo di trasferimento della responsabilità relativa al decorso della patologia dal medico al farmaco ha avviato un progressivo allontanamento degli aspetti emozionali e soggettivi della relazione che il medico instaura con il suo paziente. Nel caso di Carmen il farmaco segna un punto forte di polarizzazione di significati e pratiche che però non sono date una volta per tutte, ma che invece mutano al mutare delle relazioni e conoscono punti d'incontro e zone d'ombra (Schirripa, 2015).

Le contraddizioni sulla percezione dell'efficacia terapeutica che emergono dalle testimonianze, sembrano appartenere a un regime di significati che si allontanano dalla funzione biologica del medicinale prescritto per concentrarsi su due aspetti principali: da un lato la materialità del farmaco che si manifesta in quanto appartenente a quell'insieme di pratiche di speranza e di cura quotidiana del malato; dall'altro, la riconferma della malattia incurabile, destinata a peggiorare proprio per la sua caratteristica intrinseca: «questa è la Malattia», spiega la neurologa di fronte all'insuccesso della terapia, dimostrando ancora una volta come la pratica biomedica favorisca inevitabilmente la diffusione di messaggi politici su *fatti* della vita irrevocabilmente radicati nel regno della materia fisica, contro i quali non ci si può ribellare. Come riscontrato anche negli studi di Good (1994), nei racconti dell'esperienza della malattia non sempre ci si trova di fronte a racconti coerenti nelle spiegazioni di una data condizione di sofferenza: «People often gave over-lapping and contradictory explanations» (Good e Del Vecchio, 1994: 836).

Ma il farmaco, con la sua materialità, adempie ad una funzione fondamentale: indipendente dalla sua efficacia, esso appare come la manifestazione di un potere del mondo tecnico attraverso il quale la finitudine

49 Affermazione durante il gruppo del 22/11/ 2019

dell'uomo si esprime in forma armata, positiva e piena (Cozzi, 2007). Per la sua capacità di modificare il mondo che circonda l'individuo di fronte alla crisi di senso generata dalla malattia incurabile, il farmaco determina la possibilità di continuare ad esserci come presenza nel mondo<sup>50</sup>, in grado di agire e inter-agire con la materialità del fenomeno patologico.

#### 4.12 *Gli «ospedali di passaggio» e l'istituzionalizzazione del malato*

Il percorso di cura e assistenza delineato nei capitoli precedenti, è la sintesi delle tappe più ricorrenti emerse dalle narrazioni dei famigliari e attraversate dal malato durante gli anni che lo portano dalle prime manifestazioni dei sintomi all' inserimento in una struttura assistenziale dove terminerà gli ultimi anni della sua vita. Ciascuna di queste tappe va a definirsi in un insieme di esperienze che dall'interpretazione dei sintomi, dei saperi esperti, della relazione con gli specialisti nei luoghi di cura, conducono alla rielaborazione dell'esperienza di malattia.

L'esperienza con le istituzioni sanitarie, i centri riabilitativi, gli ospedali e il loro personale sono frequenti sin dall'esordio dei sintomi, e ancor di più nelle fasi successive della Malattia. La situazione di progressivo peggioramento delle condizioni complessive di salute, talvolta aggravate dall'uso di farmaci per periodi molto lunghi o per gli effetti collaterali degli stessi, possono comportare delle situazioni di emergenza e ricoveri imprevisti e improvvisi in ospedale. In queste circostanze i famigliari e i malati entrano in contatto con le strutture ospedaliere del territorio.

Le situazioni che si creano nell'emergenza e le risposte dei sanitari appaiono, agli occhi dei famigliari talvolta carenti nell'intervento o insoddi-

50 De Martino (2008) intende con il termine «presenza» la «volontà di esserci in una storia umana, come potenza di trascendimento e di oggettivazione » e precisa il significato di «esserci nella storia» come il «dare orizzonte formale al patire, oggettivarlo in una forma particolare di coerenza culturale, sceglierlo in una distinta potenza dell'operare, trascenderlo in un valore particolare: ciò definisce insieme la presenza come ethos fondamentale dell'uomo e la perdita della presenza come rischio radicale a cui l'uomo – e soltanto l'uomo – è esposto» (p.17). La presenza è intesa da De Martino come la capacità di operare in un orizzonte dotato di senso. Il rischio di perdere la presenza è dato dal «dispiegarsi di forze naturali ciecamente distruttive come la perdita di una persona cara, la prossimità alla morte data dalle malattie, dalla fame, ma anche dalle fasi dello sviluppo in quanto esperienze che racchiudono la precarietà di un dover fare qualche cosa e il funesto patire del non c'è nulla da fare (p.21)» (v. testimonianza di Carmen del 22/11/ 2019).

sfacenti. Certamente possiamo ipotizzare che all'incapacità di fornire una pronta e adeguata assistenza concorrano varie cause, tra le quali appare determinante la specificità della malattia che richiede interventi specialistici e coordinati da più professionisti.

L'esperienza dei ricoveri viene spesso narrata come delle tappe significative nell'evoluzione della Malattia, ad indicare la forte componente emotiva che caratterizza l'incontro con il personale sanitario e la sua risposta terapeutica. Marta testimonia il ricovero urgente della figlia che soffriva di allucinazioni, presso un ospedale di Milano. Il suo racconto si focalizza sulla lunga e ingiustificata attesa al Pronto Soccorso che si conclude con la prescrizione di un calmante e il rientro a casa, senza aver ricevuto le necessarie attenzioni:

Ho chiamato la Paridi m'ha detto: «Prendila e portala subito al pronto soccorso». Siam arrivati alle 9.30 di sera, me l'hanno visitata alle 5.00 del mattino. Su una sedia al pronto soccorso tutta la notte. Alla fine siam entrati, l'han visitata e poi han detto: «Vabbè, aspettate lì».

Mia figlia aveva le allucinazioni. Non stava ferma su una sedia, eh. A un certo punto, a mezzanotte, mio cognato va a chiedere: «Ma ci vuole ancora tanto?».

«Sì, mi dispiace, ci sono delle emergenze».

Ok. All'una va mia sorella: «Ma ci vuole ancora tanto?».

«Sì, mi dispiace ci sono ancora delle emergenze».

Alle 2.30 vado io: »Ma ci vuole ancora tanto?».

«Sì signora, ci vuole un po' di pazienza. Adesso si sieda e poi la chiamiamo». Vabbè. Alle 3, alle 4, 4.30. Nel frattempo il pronto soccorso era vuoto, c'eravamo soltanto noi, solo noi. Io e mio cognato ci guardavamo: «Che cavolo sta succedendo?». Anzi, è arrivato uno esterno, da fuori con la mano piena di sangue che si era tagliato. E' andato dentro e dopo un quarto d'ora è uscito.

Dico: «Ma è incredibile: è entrato ed è uscito, ha già fatto tutto e noi siamo ancora qui». Allora mio cognato non c'ha più visto, è andato lì al pronto soccorso e ha cominciato a urlare come un matto. È venuto fuori il medico: «Cos'è successo? Cos'è successo?». Allora mio cognato gli ha detto: «Abbiamo lì una ragazza che non sta neanche in piedi, siamo qui dalle 9 di ieri sera e sono le 5 e non l'avete ancora fatta vedere, non l'avete ancora visitata».

L'ha fatta entrare subito alle 5 del mattino, e per che cosa? Per 10 gocce di Valium. Ci hanno mandati a casa dicendo che mi dovevo rivolgere al Besta, perché era in cura al Besta. E io che notte ho passato lì dentro? Ho detto: voi qua non mi vedete mai più, mai più (Marta, intervista 22/06/2020).

Poi siamo andati ad Arona e tutto il resto... non ti dico a casa, la riabilitazione, i medici, infermieri... Io son dovuta andare a litigare con quella dell'ASL che non mi volevano dare l'infermiere, che non mi volevano dare la fisioterapia. Alla fine li ho mandati a fanculo tutti quanti. Gli ho detto, alla signora, quella dell'ASL, ho detto: »Lei che è dietro la scrivania, venga un po' a casa, venga un po' a casa, facciamo cambio: io sto dietro la scrivania, come fa lei, e viene un po' a casa mia. E poi vede se io effettivamente ho bisogno di tutte queste cose». Perché loro ne davano sette all'anno. Sette fisioterapie all'anno, e due di infermieri. Io ho detto: «Sette? Ok. Cominciamo a prenderci i sette, dopo vediamo. Due di infermieri? Ok. Cominciamo a prenderci le due di infermieri». Le infermiere venivano a fare gli esami del sangue. Con questa malattia, in un mese hai già finito tutto. Ma neanche un mese, neanche.

Mancavano due fisioterapie e allora sono andata all'ASL. Ho fatto un caso e infatti poi m'han detto: «Proviamo col direttore a sentire cosa si può fare». Mi chiamano un giorno e dice: «Sì, signora. Guardi che è stata accettata per altri sette e altri due». Vabbè. Dopo questi altri sette? «Dopo vediamo».

Ho sempre dovuto combattere, combattere con tutti. Però sia con la dottoressa F, che col personale sanitario del Maugeri non ho mai avuto problemi, son sempre stati gentili e disponibili, specialmente al Maugeri, che poi diciamo che è più riabilitativo, ecco. M'han dato un aiuto valido (Marta, intervista 23/01/2021).

In casi più gravi, quando compaiono situazione di urgenza o nel caso in cui ci siano dei forti sintomi psichiatrici, i sanitari possono mettere in atto delle misure di contenimento che destano un forte turbamento agli occhi dei famigliari che assistono, talvolta colti impreparati di fronte all'utilizzo di tali misure. Roberta, dopo tanti anni ricorda il TSO che i sanitari hanno dovuto fare al marito che presentava forti sintomi psichiatrici e rifiutava il ricovero:

abbiamo dovuto portarlo in ospedale col TSO, trattamento sanitario obbligatorio. E anche lì mi han dovuto far firmare, anche lì l'han portato via legato. Io ho ancora gli incubi. Io me lo ricordo ancora dal 2001. Se ci penso ancora adesso, che son passati...dal 2001 son passati tanti anni...E poi, da lì in un reparto psichiatrico bruttissimo, uno di quelli più brutti. Che poi l'han legato e poi l'hanno sedato...

Dicevano che poi, appunto, lui si arrabbiava ancora di più. Lo legavano perché lui voleva andare via. E poi quando andavo a trovarlo, lui voleva solo tornare a casa (Roberta, intervista 6/06/2019).

In questi momenti emerge con particolare rilevanza il ruolo dell'ospedale come spazio di separazione per eccellenza, intriso di linee di confine

invisibili ma efficienti, tra corpo e corpo, tra letto e letto e tra chi non esiste come interlocutore e chi esercita un'autorità prestabilita su di esso.

Quando era in ospedale le davano anche i tranquillanti perché lei di notte non dormiva, si alzava e camminava barcollando. Alla fine le hanno dato una dose massiccia di tranquillanti che neanche quelli aiutavano.

Un paio di volte l'han legata al letto. Che poi lì non hanno chiesto, che poi non lo so se serve chiedere permesso, perché io sono rimasta male di questa cosa, a dire il vero. L'ho trovata la mattina con le fasce che non hanno neanche tolto. Poi: «Mamma, cos'è?». Lei non ha detto neanche. Lei non ha detto che è stata legata. Poi le assistenti han detto: «Eh sì, perché cammina e disturba gli altri», anche in modo sgarbato hanno detto, perché abbiamo trovato tante persone gentilissime e disponibili, come anche tante che proprio non sono portate a fare quel lavoro (Edi, intervista 22/11/2019).

In queste ultime due testimonianze le misure di sicurezza destinate a controllare l'individuo e neutralizzare la sua opposizione o il suo eventuale stato di pericolosità, trovano il loro fondamento nelle pratiche di contenimento. In questi spazi la reciprocità rimane vittima dell'assalto perpetrato a suo danno mascherata dalla cultura dell'assistenza (Tausig, 2006).

L'assoggettamento dei «corpi docili», di cui parla Foucault (1976), introduce il malato alla logica dell'ospedale non come luogo di speranza e di cura, ma spazio di massima delega del potere medico, di espropriazione della soggettività e di reificazione del malato, ma anche di denaturazione della malattia, rimossa dai luoghi sociali e affettivi dove essa nasce e si sviluppa.

I bisogni terapeutici e la perdita di autonomia dei pazienti inducono i parenti a rivolgersi a vari Centri presenti sul territorio che offrono servizi assistenziali, riabilitativi e di sollievo alle famiglie. Tra i *caregiver* che ho intervistato, le preoccupazioni prevalenti riguardo all'inserimento in questo tipo di strutture erano fondamentalmente legate all'accettazione del malato di trascorrere del tempo in un ambiente diverso da quello domestico, e talvolta di tipo economico: in genere, i costi giornalieri da sostenere per i Centri Diurni sono piuttosto elevati:

se deve stare in una struttura voglio essere sicura che stia bene. Ho scritto una mail a Vigevano, ma mi dicono che non c'è posto, perché lì mi sentirei più sicura visto che ci va già Serena. Però chiedono novantatré euro al giorno. Ho già dato l'Isee per avere un'idea di quanto potrebbe contribuire il Comune, ma non si fanno sentire. Han detto di cominciare a pagare io, che poi vediamo. Io

ho detto chiaro e tondo che tremila euro al mese non ce li ho proprio (Adriana, gruppo 19/03/2019).

I malati frequentano i Centri diurni per alcuni giorni a settimana e per periodi ciclici, se prevedono l'attivazione di trattamenti terapeutici. Molto spesso, le esperienze riportate dai malati e dai loro parenti con questo tipo di strutture sono positive e avvalorate dalla relazione di fiducia che si instaura gradualmente con il personale specializzato:

abbiamo visto il Centro e mi son fatto fare un preventivo. Almeno tre giorni a settimana, dei soldi non mi interessa. Ho visto che è un buon Centro. Ci sono altre due o tre persone con la nostra malattia. Come centro mi piace. Io dico che dovrebbe andare. Poi vedo se riesco a farla inserire nel pulmino del Comune (Paolo, gruppo 10/10/2019).

Mio marito ha cinquantacinque anni ed è malato dal 2012.

Parla poco e non ha più quei movimenti coreici di prima. L'ho portato al Centro diurno dove ci sono molti giovani, anche ragazzi. Lì fanno attività sociali, organizzano le vacanze e le uscite.

Gli educatori e gli operatori del Centro ora vengono anche a casa perché Carlo ora non vuole più andarci. Lui ha ancora qualche interesse, nonostante l'aggravarsi della Malattia e io voglio tentare tutto il possibile per stimolare questi interessi, finché è possibile (Nadia, gruppo 10/12/2018).

Patrizio ha avuto l'esperienza della pet-therapy ed è stata positiva. Da quando si è ammalato è diminuita l'attenzione verso il cane, ma gli parlava. Dopo la Malattia era come se il cane non esistesse più. Il cane della pet-therapy era simile alla nostra Luna, forse per quello si è mosso positivamente, o forse gli è piaciuto il fatto di stare insieme agli altri. Abbiamo abbandonato il Ciack, ma sono riuscita ad attivare la fisioterapia (Laura, gruppo 10/12/2018).

Lì al Centro lei stava benissimo, poi le piaceva, poi sai cos'è? Che son tutti giovani, hanno tutti la sua età, sia i fisioterapisti, i logopedisti, che i terapisti occupazionali e quindi lei era in mezzo, diciamo, alla sua gente. Non li vedeva come medici o come terapisti, ma come amici. Infatti, ho chiesto alla direzione se potevano tenermela lì. Però non possono più di due mesi, due mesi e mezzo non possono. Non è una casa di cura, è una casa... è un ospedale di passaggio, ecco, e di sollievo (Marta, intervista 23/01/2021).

Con il termine di «ospedali di passaggio», Marta vuole esprimere il carattere transitorio dell'aiuto fornito da questi istituti che alleviano per qualche tempo il carico assistenziale dalla famiglia. Ma questi brevi periodi di ospedalizzazione permettono anche di sperimentare in prima persona la qualità dei servizi offerti dalle ASL e dalle strutture presenti sul territorio. I periodi di frequentazione dei Centri generano nei malati e

nei loro famigliari un vissuto contraddittorio, dettato talvolta dal timore che la gestione e la cura di una persona affetta da una malattia rara, non trovino risposte adeguate e personale preparato.

Il decorso della Malattia è destinato a sfociare presto o tardi nel ricovero permanente in strutture in grado di offrire cure assistenziali continuative e più complesse. Quando le condizioni di salute sono così gravi da non poter essere gestite in casa, i famigliari si trovano nella condizione di valutare le strutture residenziali più adatte secondo dei criteri dettati dall'esperienza pregressa e dallo scambio di informazioni con i parenti di altri malati. In queste circostanze emerge l'immagine del famigliare come mediatore e interprete del livello di gravità raggiunto dalla Malattia, con tutta la responsabilità che ne deriva: «Se la obbligo ad andare, poi quando è là e fa la pazza e la sedano tutto il tempo e poi, quanto dura? Due anni?»<sup>51</sup>.

Il trasferimento in un Istituto è un momento delicato ma inevitabile, sia per la famiglia che per il malato. Secondo Foucault (1998) il luogo naturale della malattia è l'ambiente famigliare, dove le cure spontanee, in quanto testimonianze d'affetto e desiderio comune di benessere, trovano la loro ragion d'essere nell'assistenza e nell'attenzione verso il proprio caro.

Sradicare il malato dal suo ambiente naturale quando i suoi bisogni richiedono cure più specialistiche per inserirlo permanentemente in una struttura destinata ad accoglierlo fino al momento della morte, è una scelta intrisa di timori derivanti per lo più da esperienze emozionali negative.

Le informazioni che i famigliari raccolgono sui diversi Istituti provengono da arene differenti che comprendono consigli ed esperienze di conoscenti con vissuti simili, l'opinione del medico di fiducia o dello specialista, oppure da internet, strumento utile in questo caso per farsi una prima idea su quali strutture offra il territorio: «Di strutture ce ne sono tante. Cerco su internet, ma vorrei sentire qualcuno che c'è stato...»<sup>52</sup>

Con i figli abbiamo un po' ammorbidito l'Anna per mandarla a quel Centro... Ora sembra essere d'accordo, perché quando dice di no a una cosa non c'è verso!

Le strutture che ho visto qui in Lombardia, a Milano, ti devo dire che sono molto buone. Io sono un tipo che non mi tiro mai indietro: se c'è qual-

51 Omar, gruppo 20/02/2018.

52 Affermazione di Adriana, gruppo 23/01/2020

cosa mi presento, vado, faccio. Non so usare il computer, sono un po' all'antica io. Però col telefono mi piace parlare con le persone.» (Paolo, intervista 23/01/2021).

Quel giorno, quando ho sentito che lui (il dott. C., primario dell'Istituto in cui si trova attualmente Serena) mi ha chiesto dov'era in cura Serena e ho detto: «Al Besta, con la dottoressa F.», mi fa: «Oh! Ma è una mia cara amica!». Quindi mi sono sentita un attimo sollevata dicendo che lui la conosceva, poteva mettersi in contatto con lei. L'ambiente è accogliente, l'hanno accolta benissimo, anzi io non pensavo una cosa del genere. Ho detto: «Chissà com'è...». Sai, poi non essendoci tutti i giorni avevo paura che sai, magari la trattano male.

La prima notte in struttura è stato terribile. Poi l'hanno cambiata di stanza. Me l'hanno presa subito perché il dottore è un neurologo che sta facendo una ricerca sulla Corea di Huntington. Per questo ha preso subito Serena.

Le abbiamo detto che sta lì per fare la terapia. Lei non si muove, è lì seduta e legata. All'inizio è stata bravissima, non pensavamo così. Forse perché ha avuto una bruttissima esperienza da un'altra parte. Piangeva sempre, l'unica cosa era quella. Piangeva senza motivo, ma era da sistemare la terapia. Ancora oggi ha delle crisi ma non come prima. Fino a Natale non ha mai chiesto di tornare a casa. Loro (il personale) sono gentilissimi, se la devono portare sempre dietro. Se resta sola nella stanza piange e urla. Il sabato lei sa che non ci sono terapie, quindi mi aspetta. La tragedia è quando vado via. Lei poteva anche tornare a casa a Natale, ma il medico ha detto di no perché poi non sarebbe più voluta rientrare. A Natale sono stata con lei, ma il suo desiderio era quello di venire a casa (Marta, gruppo 23/02/2019).

Talvolta riuscire a inserire il malato in una struttura assistenziale può comportare una serie di problematiche legate a questioni legali o burocratiche che aggravano, nel momento di maggior bisogno, la situazione familiare divenuta oramai ingestibile:

lei per fortuna è sempre rimasta a casa fino agli ultimi due anni quando la situazione è proprio degenerata e le piccole crisi che poteva avere ogni tanto che magari rispondeva male o si arrabbiava sono degenerare. Alle volte mio padre mi chiamava di notte dicendo: «Vieni qui perché io da solo non riesco a tenerla a letto», perché lei si voleva alzare a vedere la televisione ma erano le tre di notte o voleva fare colazione alle 2 di notte e non c'era modo di convincerla perché lei prende, si alza e ci va e quindi devi cedere. Solo che le prime volte magari bastava darle un bicchiere d'acqua con un po' di zucchero e poi lei tornava a dormire. Gli ultimi anni sono stati devastanti perché passava da una situazione all'altra senza sosta e quindi mio papà ha iniziato veramente a dar di matto perché non dormiva, lei di giorno magari si tirava

una dormita di sei ore, lui no, quindi di notte lei era di nuovo pronta, a volte mi chiamava di notte e andavo lì, stavo lì un paio d'ore e lui andava a farsi un giro in macchina di notte perché stava esplodendo e poi tornava a casa e poi sono arrivate invece le crisi quelle proprio tremende, che proprio iniziava ad agitarsi, urlare e non si riusciva tenerla ferma. Chiamavamo l'ambulanza o il Pronto Soccorso. Abbiamo fatto una notte in tre a tenerla ferma perché non si riusciva a calmarla in nessun modo. Han provato una puntura di calmante e ci ha messo due ore per stare ferma, e noi due ore a tenerle braccia e gambe. E quindi piano piano ci sono stati questi peggioramenti.

Mio papà non ha mai voluto il letto con le sbarre o altre misure contenitive che vedeva quando eravamo al Pronto Soccorso, o quando abbiamo fatto i due mesi di ricovero di sollievo, che poi è sollievo per mio papà, non per il malato, perché loro la legavano. Durante i due mesi di ricovero di sollievo mia mamma è rimasta distesa in un letto con un lenzuolo contenitivo e se questa cosa fosse stata fatta anche a casa, chiaro che non era ottimale, però purtroppo non puoi fare diversamente. Mi ricordo che dopo i ricoveri brutti, facevano delle punture di calmante che rimangono sottocutanee per dei giorni e i prossimi giorni che ha fatto questa cura mia mamma era apatica per ore, quindi all'ospedale fanno queste cure e tu che la vuoi tenere a casa devi attrezzarti in questo modo, come loro se vuoi sopravvivere.

Finalmente, dopo anni, mio padre ha preso il pigiama contenitivo, così almeno quando lei è a letto di giorno che si riposa, magari anche mio padre può dormire tranquillo perché lei non si alza e non rischia di cadere. Questo è stato un primo passo verso le misure contenitive, e poi in quel periodo così brutto lui si è anche convinto che a casa non la poteva più tenere. Quindi, dopo il primo ricovero di sollievo ha iniziato seriamente, e non senza ripensamenti, a cercare un posto per ricoverarla. Il posto è saltato fuori quasi un anno e mezzo dopo. Nel frattempo, abbiamo fatto più serate al Pronto Soccorso dove non facevano altro che darle i calmanti (Tommaso, intervista 16/06/2020).

Se da un lato il familiare è consapevole del destino del proprio caro, dall'altro il malato ignora e talvolta rifiuta l'allontanamento dalla propria abitazione provocando così situazione diversificate e complesse, risolte con strategie diverse.

Adriana è stata nominata amministratrice di sostegno del marito. I forti sintomi psichiatrici del marito e la gestione quotidiana divenuta insostenibile hanno indotto Adriana a cercare un Centro a cui affidare le sue cure. Adriana si è trovata così a doversi confrontare non solo con lunghe liste d'attesa, ma anche con l'opposizione del marito. Durante gli incontri

del gruppo di auto aiuto, Adriana ha espresso le sue perplessità nei confronti delle strutture che chiedono se il malato è consenziente:

Ho presentato la domanda per fare l'interdizione, il giudice mi ha risposto che vuole la persona consenziente, ma lui è sempre negativo su tutto. Gli assistenti sociali dovevano fargli il forzato, ma continuano a temporeggiare, rallentano...però intanto sono io che...Tutti mi chiedono se è consenziente e io non so cosa dire. Che poi vorrei vedere chi di noi sarebbe consenziente di finire lì. Gli ho detto che io sono l'amministratrice di sostegno.

Roberta: Magari hanno paura che scappi perché se è tutto aperto... invece dev'essere chiuso (Adriana, gruppo 10/12/2019)

Il caso di Roberta, invece, si discosta dall'esperienza di Adriana precedentemente riportata. Le gravi condizioni psichiatriche del marito ricoverato in ospedale in seguito ad una crisi hanno indotto i sanitari a provvedere direttamente all'inserimento in una struttura idonea, allontanandolo così definitivamente, seppur in modo traumatico, dalla famiglia:

son stati bravi all'ospedale, perché mi dicevano: «Signora, lei ha un bambino piccolo, poi lei lavora, c'ha un figlio adolescente...non si può tenere in casa, assolutamente non si può». Gli han trovato un posto all'Istituto di cura, e l'han portato loro. Che poi anche a lì lo legavano, però con i lacci diversi e un po' di meno (Roberta, intervista 23/01/2020)

S'intravede da questa testimonianza come il senso di colpa, il sacrificio e la responsabilità siano saldamente coinvolti nella decisione di istituzionalizzare il familiare affetto. Un'ulteriore questione che emerge dall'inserimento del malato in una casa di cura è quella della solitudine e dell'isolamento dalla vita affettiva della famiglia. La questione della solitudine è emersa con particolare evidenza nella primavera del 2020, quando la regione della Lombardia e soprattutto la zona di Milano è stata colpita pesantemente dall'emergenza sanitaria del Covid-19.

Prima dell'epidemia, il padre di Tommaso andava a farle visita quotidianamente, trascorrendo con sua madre molto tempo a ragione del fatto che nonostante le attività programmate dagli operatori dell'Istituto, lei preferiva starsene in disparte e faticava a socializzare con gli altri ospiti del Centro:

la mamma è in istituto, ma è peggiorata. In questo periodo mia mamma l'ho vista solo su Skype. Da un lato lei è seguita, ma dall'altro non mi riconosce più. È stato il colpo più duro da quando è stata messa in Istituto. Lì non sta con gli altri perché non partecipa alle attività con le altre persone e allora la

alzano per la colazione e poi la rimettono a letto. Io vado nel fine settimana, mio papà le fa visita ogni mattina. Non interagisce con gli altri. Ci sono altre tre con l'Alzheimer che girano. Lì vediamo che è seguita bene da un punto di vista assistenziale. Con il periodo del Covid forse dovevo impormi un po' di più perché mio papà, dopo i primi tentativi per vederla, non ha più insistito e un po' è stato reticente. Dalla struttura l'abbiamo vista per due minuti, poi la connessione è saltata e per due settimane non siamo più riusciti a connetterci anche se avevamo l'appuntamento ci chiamavano al telefono dicendo che hanno problemi di connessione. Mio papà di queste cose si stanca e smette di chiedere e non ha più insistito. Sicuramente la struttura poteva organizzarsi meglio e fare una cosa più funzionale e quindi adesso la chiamo tutti giorni, a volte io chiamo mio papà, lo metto in attesa, poi chiamo la struttura e unisco le chiamate perché io sono a lavoro e si può chiamare solo al pomeriggio dalle 4 alle 5 e così ci sentiamo tutti e tre. Mio papà è molto legato a mia mamma, per lui è stato difficilissimo lasciarla in struttura però d'altro canto a volte prende delle decisioni che son per me assurde che non capisco, come questa di Skype che almeno la vedi (Tommaso, intervista 16/06/2020).

Le idee che i famigliari si formano attorno ad una malattia inguaribile attingendo all'esperienza diretta, vanno ad arricchire, integrare e talvolta contrastare un sapere scientifico ancora troppo vago, di fronte al quale il proprio vissuto acquista il valore dettato dall'esperienza. Dove anche i farmaci prescritti e gli interventi terapeutici hanno scarsa efficacia, la cura, l'affetto dei famigliari e i loro sacrifici, diventano l'unica valida risposta alla Malattia. La consapevolezza più diffusa tra le persone che ho incontrato, era legata all'idea che non solo gli specialisti e gli interventi terapeutici fossero importanti per la cura, ma più di tutto lo stimolo apportato dai legami affettivi della famiglia:

le due sorelle sono tanto peggio dell'Anna, hanno già la PEG, in stato quasi vegetativo. Da quanto vedo, però, non so, anche avere vicino qualcuno... la sorella è sempre stata sola, con quel ragazzo balordo che aveva trovato, le mancava un supporto affettivo. Io posso dire che l'affetto, la stimolazione della famiglia...fa più di tutto il resto (Paolo, gruppo 10/12/2019).

#### *4.13 Prospettive biomediche: la promessa di fare ricerca*

La Malattia di Huntington è una malattia purtroppo progressiva che coinvolge il movimento, sia la sfera cognitiva che la capacità funzionale. È una malattia famigliare, quindi spesso in famiglia c'è più di un paziente che è affet-

to. Per questa malattia, purtroppo non esiste alcuna cura, non c'è niente che possiamo dare ai pazienti per rallentare o fermare la malattia e quindi, come medico, fin dall'inizio mi sono chiesto: qual è il ruolo del medico con questa malattia che non può guarire e che non può curare? La risposta è ancora aperta. Però, quello che noi possiamo fare è prenderci in carico il paziente e la famiglia e creare un'alleanza soprattutto per la ricerca, perché facendo ricerca, è questa la promessa che noi facciamo al paziente: è la promessa di continuare a fare ricerca, non la promessa di guarigione, ma la promessa di fare ricerca (Neurologo, *Huntington's Days* 10/06/2016).

Con queste parole uno dei neurologi intervenuti al *Huntington's Days* di Milano nel 2016 ha voluto dare significato alla sofferenza della Malattia che difficilmente trova sollievo nelle terapie farmacologiche prescritte. Infatti, nonostante l'entusiasmo con cui vengono annunciati i risultati delle nuove ricerche scientifiche, gli esperti riconoscono le difficoltà oggettive nello sviluppo di terapie efficaci, che contrastano l'evolversi dei sintomi e permettono una qualità di vita migliore per i malati e per le loro famiglie.

La difficoltà nel trovare un principio farmacologico che intervenga in modo efficace sui sintomi è riconducibile principalmente al fatto che l'huntingtina è una proteina espressa in molti tipi di cellule e che deve essere soppressa per tutta la vita del paziente. Inoltre, i malati hanno una seconda copia non mutante del gene, e le terapie non dovrebbero colpire questa seconda tipologia. Ne consegue che una cura ideale dovrebbe eliminare il problema alla fonte, impedendo completamente solo l'espressione del gene cattivo nelle cellule (AICH Roma).

Numerose molecole sono oggi in fase di sperimentazione, ma non ancora disponibili. La strada più promettente sembra essere attualmente quella del silenziamento genico che produce farmaci noti anche come antisense. Recentemente, presso la *University College London Hospitals*, è stato avviato uno studio che mira a verificare le potenzialità e la sicurezza di un farmaco sperimentale che rientra nella categoria dei farmaci antisense chiamato ISIS-HTTRx a bersaglio RNA. Scoperto e sviluppato da *Isis Pharmaceuticals*, questo farmaco ancora in via sperimentale viene somministrato ai pazienti nelle primissime fasi della Malattia mediante iniezione nel fluido spinale per migliorare la sua trasmissione al cervello e prende di mira la molecola messaggera huntingtina, ordinando alla cellula di eliminarla e riducendo in tal modo la produzione della proteina huntingtina mutata. Cath Stanley, direttrice esecutiva della *Huntington's Disease Association* di Inghilterra e Galles, ha accolto con favore la notizia

che le prime dosi di ISIS-HTTRx sono state somministrate a pazienti della Malattia di Huntington: «Oltre ad essere in disperata attesa di una buona notizia, la comunità di Huntington è come nessun altro informata e attenta ai progressi della ricerca in tutto il mondo.» ha affermato. «Le iniziative di bersagliamento del RNA sono particolarmente emozionanti perché affrontano il problema alla radice. Lo studio ISIS-HTTRx è atteso con ansia da molti anni e speriamo che le notizie provenienti dalla sperimentazione continuino ad essere positive»<sup>53</sup>. Studi come questo potrebbero rivelarsi utili anche per trattare altre malattie neurodegenerative come l'Alzheimer e il Parkinson.

Altri importanti filoni di ricerca si occupano di identificare i geni modificatori che si ipotizza siano in grado di accelerare la progressione della Malattia, come di ritardarla. Alcuni geni modificatori sono già stati individuati. Il passo successivo consiste nel verificare se tali geni possano essere utilizzati come bersaglio da parte dei farmaci. Recenti studi hanno riportato risultati incoraggianti sull'utilizzo delle dita di zinco sintetiche che, a differenza del silenziamento genico, andrebbero a colpire il DNA invece della molecola messaggera del RNA. Il principale ostacolo per queste ricerche consiste nell'assicurare una quota di finanziamento necessaria a guidare la traduzione, lo sviluppo e i test clinici avanzati (AICH Roma), ma anche di trovare un numero sufficiente di partecipanti<sup>54</sup>. Non bisogna inoltre dimenticare che si tratta di ricerche che sollevano anche questioni di tipo etico: trattandosi di studi a doppio cieco, si va a privare i pazienti

53 University College London Hospitals [UCLH]2015.

54 Un esempio significativo è riportato nell'articolo che tratta i risultati della sperimentazione del nuovo farmaco Ionis-HTTRx: «Per la prima volta una molecola ha abbassato il livello della proteina tossica che causa la malattia nel sistema nervoso, ed è stata sicura e ben tollerata», ha dichiarato la professoressa Tabrizi al quotidiano britannico *The Guardian*. «Questo è probabilmente il momento più significativo nella storia della malattia di Huntington da quando il gene *HTT* è stato isolato». Dopo più di un decennio di sviluppo preclinico di Ionis-HTTRx, questa prima sperimentazione umana del farmaco è iniziata alla fine del 2015: i risultati completi dello studio dovrebbero essere pubblicati in una rivista scientifica *peer-reviewed* il prossimo anno. Lo studio, tuttavia, non aveva un numero sufficiente di partecipanti e non era abbastanza prolungato nel tempo per mostrare se i sintomi clinici dei pazienti fossero migliorati, ma ora Roche lancerà un importante trial di Fase III per verificarlo». Articolo reperibile al sito web: <https://www.osservatoriomalattie.it/malattie-rare/malattia-di-huntington/13024-svolta-nella-malattia-di-huntington-un-nuovo-farmaco-sembra-rallentare-la-progressione>.

delle cure comuni per sostituirli con composti farmaceutici dal dubbio esito.

I risultati degli ultimi studi scientifici incoraggiano un cauto ottimismo anche verso le ricerche di terapie neuro-protettive legate alle terapie geniche e con cellule staminali. Questi prevedono l'impianto di cellule sane in sostituzione di quelle malate e hanno dato fino ad oggi risultati discordanti e necessitano ancora di molte verifiche sulla loro sicurezza ed efficacia.

L'obiettivo della terapia genica è quello di ridurre la presenza dell'huntingtina mutata e di conseguenza di tutte le sue manifestazioni patologiche. Questi tipi di farmaci sono progettati per ridurre la produzione della proteina prescelta tramite la congiunzione con la molecola messaggera RNA che è prodotta ogni volta che si attiva un gene. Il recente avvio della sperimentazione è stato annunciato dall'amministratore delegato di PTC Therapeutics con toni sensazionalistici sottolineando come «una sperimentazione con una piccola molecola comodamente somministrabile per via orale è una notizia che può cambiare le future prospettive di trattamento della Malattia Huntington»<sup>55</sup>. L'immaginario medico esprime il desiderio e la speranza di guarigione della società attraverso quello che Del Vecchio (1990) chiama «abbraccio biotecnico»<sup>56</sup>. Le esperienze emozionali o affettive legate all'immaginario medico (che rafforzano la medicina e la rendono un'impresa appassionante e affascinante) circolano attraverso la cultura di massa e quella professionale. Soprattutto nel campo dell'oncologia, i clinici e i loro pazienti sono soggetti a «regimi di verità costantemente emergenti nella scienza medica» (Marcus 1995; Good 1995), e quindi soggetti a un immaginario medico che genera speranza sia all'interno della cultura di massa, sia nella cultura scientifica e professionale, attraverso

---

55 Il documento è reperibile all'indirizzo web: <<https://lirh.it/it/news/ptc-therapeutics-avviata-la-sperimentazione-con-ptc518-il-trattamento-della-malattia-di>> [Consultato il 13/01/2021].

56 L'immagine dell'abbraccio della biotecnologia e della biomedicina è emersa lentamente nel corso degli anni, a mano a mano che un certo numero di antropologi e di medici cercavano modi diversi di comunicare le esperienze affettive vissute da medici e pazienti che si trovavano ad usare le nuove biotecnologie o le terapie di rianimazione, che sono essenziali in gran parte della medicina contemporanea (cioè oncologia, disturbi genetici, tecnologie riproduttive e terapie dell'HIV). Vedi Mattingly C. - Garro L. 1994; cfr. anche Good B. 1993, Good M. 1992, 1994, 1995, Good B. - Good M. 1999

la produzione di possibilità biotecniche che influenzano i risultati di percorsi terapeutici spesso ardui.

Tra i nomi più celebri di studiosi che si occupano della ricerca sulla Malattia di Huntington, spicca quello della scienziata e senatrice a vita Elena Cattaneo. Oltre alle sue attività di ricerca, la Cattaneo organizza numerosi eventi scientifici locali e internazionali, indirizzati alla comunità scientifica, al pubblico interessato e alle istituzioni del Paese: dal 2003 è co-organizzatrice del Congresso internazionale *Molecular Mechanisms of neurodegeneration* che si tiene a Milano ogni due o tre anni; è stata co-organizzatrice della prima serie di congressi internazionali *Advances in Stem Cell Research*; organizza gli eventi di divulgazione scientifica di *UniStem*, tra cui le Giornate di studio, le *UniStem Lectures* e la giornata *UniStemDay*, dedicata agli studenti delle scuole superiori. Inoltre, dal 2017 promuove la coalizione mondiale «*HDdennomore*» insieme al giornalista Charles Sabine, al neuroscienziato Ignacio Munoz Sanjuan e alla genetista Claudia Perandones con lo scopo di rimuovere lo stigma sociale che ancora accompagna i malati di Huntington. La sua attività come direttrice del Laboratorio di ricerche farmacologiche per le patologie neurodegenerative e biologia delle cellule staminali presso l'Università di Milano è molto seguita dai membri dell'Associazione AICH:

dalla ricerca scientifica mi aspetto tanto, non pensavo che avrei visto l'inizio di una ricerca invece ,quando sono stato ai vari incontri e ho saputo che hanno trovato il modo di incollare qualcosa in un punto preciso del DNA, sono rimasto stupito, non pensavo che l'avrei visto io quindi mi aspetto tanto ma anche per tutte quelle malattie che anni fa sembravano incurabili adesso vedo uno spiraglio in più. Seguo gli sviluppi un po' perché mi piace in generale e in particolare perché mi riguarda di persona, seguo un po' tutto della Roche con l'applicazione per ICH alle cose che ha detto un ricercatore, vado anche a Padova a vedere gli incontri, lo faccio anche per mia cugina che è risultata positiva (Tommaso, intervista 16/06/2020).

Quando siamo venuti qui, nel gruppo e abbiamo fatto questo convegno, stanno cercando... Poi c'è anche la Cattaneo, che lei è amante, è proprio... Questa è la sua vita, l'ha detto. Qualcosa si è mosso, adesso sì. Per il futuro della ricerca medica sì, io sono positiva. Mio marito ha fatto il test nel 1999. Ci rassicuravano e dicevano che poi adesso ci son tante cure (Roberta, intervista 6/06/2019).

Io: Cosa ti aspetti dalla ricerca scientifica?

Alberto: le ricerche sono molto promettenti. Dalla ricerca mi aspetto tanto perché fino ad ora tutto quello che è stato ottenuto è stato possibile su basi scientifiche. Il trial principale è lo studio di Roche sulla terapia genica, silenziamento che fin ora da quello che avevo letto ha dato risultati positivi e nessuna controindicazione. Non so anche li che rallentamenti ha avuto con il Covid, so che era il trial che avrebbe dovuto coprire più o meno un paio d'anni, però poi per dare i risultati, per come sarà poi la gestione, io sono positivo ecco. Mi piacerebbe se una volta curati i sintomi, cosa che mi auguro che cureranno ma non al 100%, mi piacerebbe che la ricerca si dedicasse alla prima parte che ti dicevo su che cos'è l'huntington a che punto è l'evoluzione del sistema neuro motorio umano. Far eliminare i sintomi ma non eliminare ciò che ci vuol far evolvere. Questa è la cosa più difficile perché se no il rischio è quello dell' eugenetica, ossia tu stai facendo selezione genetica. La persona positiva sta segnando un tassello nell'evoluzione umana. Anche per questo io la vivevo bene, perché se devo essere positivo, sarà una nobile croce. Ci vedevole risvolti molto nobili, molto belli (Alberto, intervista 26/06/2020).

Per quanto riguarda la ricerca sono e voglio essere ottimista. E grandissima stima per i volontari che partecipano alla ricerca. Quello che mi preoccupa di più per il futuro sono le scelte per mio fratello. Già adesso ho parlato con la neurologa e la nutrizionista. Hanno parlato della peg, ma io sono contraria perché si muove di continuo, temo che possa farsi male e sono preoccupata per le scelte per il futuro (Vittoria, intervista 16/09/2020).

Sono fiduciosa perché rispetto da qualche anno vedo che finalmente si è arrivati a fare questi test sulle persone. Il fatto che al primo giro sia andata bene per fare queste prove, quindi ha creato un sacco di speranze a tutti quanti e anche a me perché se i farmaci che stanno sperimentando funzionano per le persone che ancora non hanno manifestato i sintomi, e visto che io non ho fatto il test e sto bene, per ora la speranza è... non so se sono positiva o negativa, ma se questa cosa viene fuori presto anche nel caso in cui io sia positiva una speranza ce l'avrei anch'io. Purtroppo per mio papà e tantissimi altri che i sintomi si sono già manifestati, non ci sarà niente da fare. Almeno per me o per tanti bambini che ancora non si sa se ce l'hanno, perché tante delle ragazze del gruppo che hanno dei figli, ancora non sanno se sono positive o negative. Ci saranno delle possibilità soprattutto per i bambini, si spera che da qui nei prossimi anni almeno questa cosa si possa fare almeno per i bambini (Carmen, intervista 16/07/2020).

Nonostante le difficoltà oggettive nella ricerca di molecole nuove ed efficaci, il mondo scientifico trasmette unanimemente l'idea di non volersi arrendere e di continuare a fare il possibile per sconfiggere la Malattia: la

promessa di continuare a fare ricerca, così come il motto «*We shall never surrender*»<sup>57</sup> adottato da Elena Cattaneo in uno dei suoi articoli, fanno sperare nel buon esito del futuro della ricerca. L'enfasi della stampa quotidiana sulle nuove scoperte genetiche e il clamore che esse suscitano rispondono all'esigenza di trovare un'interpretazione causale semplificata e unifattoriale alla Malattia. Anche le associazioni dei malati come la LIRH di Roma, in collaborazione con la *European Huntington's disease network* (EHDN), si occupano, tra le altre cose, di organizzare convegni aperti al pubblico sull'aggiornamento dei nuovi farmaci portati avanti per la cura della Malattia<sup>58</sup>.

Non tutti i famigliari dei malati che ho incontrato presso l'Associazione AICH si trovano però d'accordo con la linea comune adottata dagli scienziati. Per molti, l'evidenza quotidiana degli scarsi risultati dei farmaci sui sintomi del malato, le aspettative disattese sull'efficacia dei farmaci e la preoccupazione per le generazioni a rischio, fanno perdere la speranza riposta nella scienza:

Io fiducia non ne ho. Parlo io spesso con mia figlia. So che, almeno rispetto ad anni fa, stanno cercando tante vie. Tante vie ci sono. A me quello che dispiace è la moglie, i figli che verranno, almeno per loro (Paolo, intervista 23/01/2021).

Lo studio di un approccio terapeutico risolutivo anche in malattie genetiche più comuni desta un certo scetticismo e mette in luce i limiti della ricerca genetica in generale: gran parte del lavoro svolto dalla genetica riguarda l'interazione con esposizioni ambientali e la regolazione dell'espressione dei geni, piuttosto che le loro alterazioni strutturali. Solo meno del 5% delle malattie è attribuibile ad alterazioni genetiche tali da comportare un difetto funzionale importante cui non sopperisce un meccanismo parastatico alternativo. Inoltre, l'industria della biotecnologia ha investito negli ultimi anni soprattutto in test diagnostici, sia perché la ricerca mirante ad essi è meno complessa e costosa, sia perché sono minori

57 <<https://www.scienzainrete.it/articolo/paolo-bianco-lo-scientziato-che-spronava-non-arrendersi/elena-cattaneo/2015-11-11>>

58 Una delle case farmaceutiche attualmente più attive nella ricerca per l'Huntington è la Roche. Le pubblicazioni sui nuovi studi portati avanti vengono definiti come «enormemente significativi» per riuscire, in futuro, a prevenire la malattia: <<https://www.osservatoriomalattie.it/malattie-rare/malattia-di-huntington/13024-svolta-nella-malattia-di-huntington-un-nuovo-farmaco-sembra-rallentare-la-progressione>>

le norme governative cui attenersi, sia perché il pubblico potenziale delle persone sane è molto vasto. La conseguenza è ovviamente quella di creare un enorme numero di persone consapevoli dell'esistenza di un problema medico o anche solo di un tratto predisponente a sviluppare una malattia, senza poter loro offrire concrete soluzioni preventive o curative.

## CAPITOLO V. DALLO STIGMA BIOMEDICO ALL'EMARGINAZIONE SOCIALE

Tra coloro nelle cui vene scorrono i semi della Malattia se ne parla con una sorta di terrore, e non se ne fa accenno esplicito se non quando vi sia una necessità disperata e si parla, allora, di «quella malattia».

George Huntington, *On Chorea*

### *5.1 I malati: «pericolosi, sociopatici e criminali»*

Il concetto di stigma ha generato un'ampia ricerca teorica ed empirica. Dagli anni Settanta gli studiosi si sono interessati ad esplorare il rapporto tra stigma, disabilità e malattia in particolar modo nei confronti di malattie come la sclerosi multipla (Grytten, Maseide, 2006), epilessia (Jacoby, Snape e Baker, 2005), sindrome di Tourette (Davis, Davis e Dowler, 2004) e morbo di Parkinson (Nijhof, 1995). Gli studi antropologici e sociologici hanno dedicato altresì profonda attenzione allo stigma legato alla malattia mentale rivelandone tutti i suoi aspetti multidimensionali, come nel caso della depressione e della neurastenia (Kleimann, 1982). Gli studi di Klaimann hanno messo in luce lo stigma legato alla malattia mentale come esperienza morale, che nella società cinese appare come un processo socioculturale dinamico legato ai processi identitari (Yang, 2007). Diverse altre ricerche hanno inoltre messo in evidenza come questi processi di stigmatizzazione si producano e riproducano all'interno degli stessi servizi socio-assistenziali rivolti a persone con diagnosi psichiatrica, come nel caso della schizofrenia (Jenkins, Carpenter, 2008).

I processi di stigmatizzazione che coinvolgono i malati di Huntington, sono stati in larga misura corroborati dalla prospettiva adottata dal paradigma della biomedicina. Una volta accertato nel 1909 il carattere ereditario della Corea di Huntington, i malati divennero oggetto di richieste di controllo e di sorveglianza da parte delle autorità politiche sanitarie dei vari Paesi. Uno dei personaggi maggiormente rappresentativi nella legitti-

mazione di misure straordinarie nei confronti dei malati di Huntington è stato il biologo nordamericano Charles B Davenport, direttore del prestigioso *Biological Laboratory* a Cold Spring Harbor di New York. Nel 1911 egli assunse un medico, Elizabeth B Muncey, per intraprendere il primo studio genealogico sulle famiglie con la Malattia di Huntington di New York e del New England. I dati raccolti furono pubblicati da Davenport nel 1916 nella rivista *American Journal of Insanity* in un articolo intitolato *Huntington's Chorea in Relation to Heredity and Eugenics*. Nella pubblicazione i due scienziati affermavano che un numero piuttosto ridotto di famiglie poteva generare un gran numero di individui malati. I risultati di Davenport e Muncey confermavano infatti la trasmissione autosomica dominante della Malattia, dimostrando come numerose persone affette discendessero da pochi progenitori (Corbellini 2016). Di conseguenza, sarebbe stato necessario prendere delle misure restrittive per l'immigrazione, sorvegliare le famiglie, e stabilire l'obbligo di sterilizzazione per i discendenti dei malati: «The eugenic lesson is that persons with this dire disease should not have children» (Davenport e Muncey, 1916).

Nel 1931, lo psichiatra Percy R Vessie tracciò la genealogia di uno dei suoi pazienti fino al diciassettesimo secolo e individuò tre coppie di antenati immigrati negli Stati Uniti dal villaggio inglese di Bures in Suffolk. Vessie usò gli alberi genealogici di Davenport per risalire alle origini della Malattia sul suolo statunitense, imputandoli a tre uomini emigrati in America nel 1632 con le loro mogli. Secondo il medico, i tre discendevano da un progenitore comune, Mary Haste, e avevano dato origine alla più vasta comunità di persone affette negli Stati Uniti (Corbellini, 2016). Le ricerche condotte da Vessie, lo portarono a conoscenza di alcuni documenti relativi ad accuse di stregoneria contro una delle tre donne immigrate e dei suoi parenti. Tali scoperte furono, per Vessie, delle prove sufficienti a stabilire la presenza della Malattia nella famiglia. Lo psichiatra credette così di avere individuato i progenitori della Còrea di Huntington negli Stati Uniti. Inoltre, il cattivo comportamento di un suo paziente l'aveva indotto a considerare i soggetti malati come persone pericolose e inaffidabili. Infatti, Vessie descrisse i malati di Huntington più come individui rozzi e incivili che come vittime. Gli uomini erano «arroganti e analfabeti» e nessuno di loro era mai riuscito a diventare una persona rispettabile.

Le ricerche di Vessie furono pubblicate nel *The Journal of Nervous and Mental Disease* e nel 1933 in *The Lancet*, dove fu messo in evidenza come le persone affette dalla Còrea di Huntington potessero rappresentare un

grave problema sociale. Nello stesso periodo la rivista americana *Literary Digest* pubblicò un articolo intitolato *The Witchcraft Disease* nel quale venivano ripresi i contenuti delle precedenti pubblicazioni sulla Malattia. Infine, nel 1934, il neurologo inglese MacDonald Critchley, dichiarò che tutti i membri delle famiglie affette dall' Huntington erano a rischio di portarne i segni della contaminazione: gli atteggiamenti criminali, la follia, il suicidio, la tossicodipendenza e l'alcolismo.

Queste immagini dei malati si divulgarono negli Stati Uniti, in Svezia e in Germania in un momento in cui si stava diffondendo l'uso della sterilizzazione obbligatoria per le persone istituzionalizzate con disabilità e con disturbi psichiatrici (Wexler, 2010). Negli anni Trenta e Quaranta, i destini dei malati di Huntington nel continente Europeo si incrociarono con la diffusione delle teorie neogenetiche e le politiche nazionalistiche. Nella Germania nazista, la Malattia di Huntington era una delle nove infermità che rendevano una persona idonea alla sterilizzazione obbligatoria secondo la legge del 14 luglio 1933 (Corbellini, 2016). Essi furono coinvolti in un processo destinato a sfociare poco dopo in misure drammaticamente più drastiche, come l'eutanasia e l'Aktion T4.

Negli anni successivi, nonostante il rifiuto postbellico contro le politiche eugenetiche, il noto genetista americano James V Neel sostenne, nel 1949, l'esigenza di escludere gli immigrati che avevano nella propria storia familiare casi riconducibili alla Malattia di Huntington, così come il Servizio Sanitario Pubblico degli Stati Uniti escludeva quelli infetti da malattie contagiose. Più tardi, nel 1972, Critchley, allora Presidente della *World Federation of Neurology*, ricordò le parole di Vessie identificando i malati di Huntington come individui dalla personalità sociopatica e criminale. Queste descrizioni hanno indubbiamente contribuito a confermare l'idea che certe categorie di persone non erano cittadini desiderabili e ad appoggiare lo stereotipo che considera il disabile come una persona aggressiva, violenta, criminale e dunque socialmente pericolosa in aggiunta allo stigma associato all'alcolismo e alla malattia mentale.

Alla fine degli anni Sessanta, Thomas H Gilmore e Mary B Hans provarono che i dati raccolti da Vessie erano frutto di errori d'identità delle famiglie da lui studiate e che, di conseguenza, le sue affermazioni erano inconsistenti e derivanti da equivoci. Nonostante questo, la teoria di Vessie continuò a circolare, mentre la sua critica è ancora oggi largamente ignorata (Wexler, 2010).

## 5.2 Il marchio sociale della Malattia

Da una prospettiva trans-culturale lo stigma appare come un fenomeno sociale universale condiviso dall'esperienza morale ed esistenziale delle persone (Link, Cullen, Struening, *et alii*1989). Il concetto espresso da questo termine, la cui origine greca da un significato di segno, ha acquisito nel corso del tempo un valore più vicino alla concezione religiosa di castigo divino, associato al peccato, che si manifesta attraverso i segni del corpo. Questi ultimi testimoniano un'infrazione o una colpa grave. Sulla base dell'idea dello stigma, Pettigrew (1985) utilizza il termine *mark* per descrivere un segno che indica una condizione anomala e che identifica socialmente l'individuo sotto un profilo negativo: diverso, imperfetto o degradato. Lo stigma però non è situato semplicemente nell'individuo o in una delle sue caratteristiche, ma si manifesta in un contesto di relazioni sociali che definiscono una determinata caratteristica della persona come elemento sfavorevole e svalutabile. L'idea di stigma, può essere intesa come una categoria astratta, ma per la persona colpita esso è una realtà empirica che si materializza nel vissuto quotidiano e nella relazione con gli altri. I processi di stigmatizzazione, oltre a interessare la percezione della propria identità, presentano infatti anche una componente sociale in quanto sono costruiti secondo un ordine morale che collega lo stigma alla qualificazione della persona.

Alle componenti che definiscono lo stigma (etichetta, stereotipo, separazione cognitiva e reazione emotiva), Link e Phelan (2001) aggiungono la discriminazione strutturale, dettata dall'idea che il processo di stigmatizzazione dipende in larga misura dal potere politico, sociale ed economico che induce queste stesse componenti a produrre conseguenze discriminatorie. Secondo la definizione avanzata da questi ultimi due autori, lo stigma viene creato dal potere strutturale di un dato sistema politico dal quale la biomedicina non è esente. A tale proposito, Goffman (1963) osserva che anche solo l'atto di etichettare uno stato come malattia non è un processo socialmente neutro e il farsene carico della biomedicina si caratterizza attraverso una stretta interconnessione fra la legittimità della sofferenza e le stimmate, o segni distintivi di una determinata patologia. Le diagnosi eseguite dal medico possono stabilire, per il paziente, dei ruoli temporanei o permanenti. In entrambi i casi esse aggiungono a una condizione biologica, uno stato sociale che discende da una valutazione presumibilmente autorevole (Illich, 1991: 99) che, oltre al paziente, può

interessare anche la sua famiglia. Le conseguenze della diagnosi sono diverse in base alla malattia.

La biomedicina ha per lungo tempo disconosciuto le conseguenze psicologiche e sociali del fatto di etichettare qualcuno come malato e ha considerato che se la diagnosi e la cura possono a volte essere inutili, non per questo devono essere considerate nocive. Ma anche il semplice fatto di sospettarsi affetti da un disturbo patologico ha delle conseguenze immediate per l'identità del soggetto: etichettare lo stato di malattia può essere elemento sufficiente a introdurre l'individuo alla carriera di malato.

Oggi la prevenzione medicalizzata crea un'ulteriore dimensione discriminatoria: la diagnosi, soprattutto su basi genetiche, può portare ad uno stigma preventivo ai danni dell'individuo, negare la nascita a un essere umano con geni cattivi oppure escludere la persona affetta dalla carriera o dalla vita politica.

Goffman (2003) ha introdotto la distinzione fra individuo screditato e individuo screditabile. La differenza tra i due concetti si fonda sulla visibilità dello stigma. Nel primo caso, l'obiettivo è quello di ripristinare l'immagine che si dà di sé; nel secondo, invece, il problema non è di controllare la tensione che si genera nel corso dei contatti sociali, ma piuttosto l'informazione riguardante la minorazione della persona. Metter in mostra o no; dire o non dire; mentire o non mentire e, in ogni caso, a chi, come, quando e dove (Carricaburu, Menoret, 2007: 149). Inoltre, è possibile che coloro ai quali sia stata diagnosticata, sulla base di test genetici, la predisposizione a una certa patologia, nonostante appaiano sani, finiscano volontariamente o meno sotto il controllo di medici, psichiatri o esperti legali, diventando oggetto di diverse forme di cura o controllo in nome della prevenzione (Nguyen, 2006).

Per Scrambler e Hopkins (1986) la nozione di stigma può essere ulteriormente scomposta in stigma imposto, che si riferisce alla discriminazione nei confronti della persona malata, basata sulla percezione che quest'ultima sia diversa o inferiore, e stigma provato, correlato al timore di subire lo stigma imposto. Questa distinzione è particolarmente significativa nel caso delle persone geneticamente a rischio: come vedremo nel prossimo capitolo, la scelta di sottoporsi o meno al test predittivo impone loro l'obbligo di gestire un'eventuale informazione genetica che potrebbe alterare definitivamente non solo le relazioni famigliari e sociali, ma anche l'immagine di sé. Sulla base di questa distinzione è possibile, inoltre, che le

persone a rischio di Huntington o che abbiano ricevuto un risultato positivo del test genetico, possano temere potenziali discriminazioni.

L'idea che gli individui a rischio possano essere considerati da se stessi o dagli altri (che vanno dai datori di lavoro e dalle compagnie assicurative fino ai futuri coniugi e ai consulenti genetici) come se la loro natura e il loro destino fossero indelebilmente segnati da questo difetto genetico, sebbene la penetranza dei geni sia sempre sconosciuta e la manifestazione dei disturbi sia sempre imprevedibile, sembra trovare una giustificazione negli aspetti sociali, politici e professionali. I critici sociali hanno sollevato dubbi e preoccupazioni circa la possibilità che l'incremento nell'uso di *markers* biologici possa generare incertezza, esclusione da coperture assicurative o dal mercato del lavoro, arrivando a ridefinire problematiche sociali nei termini di fatti biologicamente determinati. In *Essays on the Anthropology of Reason*, Rabinow mostra come il Progetto Genoma Umano e l'uso delle biotecnologie, come la scoperta della polimerasi (PCR), possano essere interpretate in termini etici e di rapporti, in quanto producono nuove forme di rappresentazione dei fenomeni biologici e sollevano nuove questioni etiche. L'evoluzione del Progetto per la mappatura del Genoma Umano testimonia come l'entusiasmo sulle nuove conoscenze del DNA sia stato accompagnato da una certa prudenza e tutela verso l'uso dell'informazione genetica. L'8 febbraio 2000, a un incontro *dell'American Association for the Advancement of Science*, l'allora presidente degli Stati Uniti Bill Clinton firmò un decreto che proibiva ad ogni dipartimento e agenzia federale di utilizzare informazioni genetiche per qualunque provvedimento di assunzione o promozione (Rose 2008). Lo stesso giorno, Clinton si dichiarò favorevole a sostenere l'estensione di tali protezioni al settore privato e ai singoli cittadini che stipulano un'assicurazione sanitaria, riaffermando che lo sforzo per trovare cure genetiche per le malattie non deve minare la protezione per i pazienti. Il 25 giugno dello stesso anno il Presidente annunciò, in un discorso alla Casa Bianca, la conclusione della mappatura del Genoma Umano affermando che gli scienziati «avevano raggiunto un traguardo epocale che preannunciava l'avvento di una nuova medicina molecolare, un'era che ci fornirà nuovi modi per prevenire, diagnosticare, curare e guarire le malattie.»<sup>59</sup>

59 Comunicato stampa dalla Casa Bianca, 25 giugno 2000.

Nonostante i buoni propositi con cui la ricerca scientifica aveva portato a compimento il progetto di Mappatura del Genoma Umano, i traguardi raggiunti dagli studi sui geni avevano destato una certa apprensione per l'utilizzo dei dati personali disponibili. Il timore era che lo stigma generato dalla conoscenza genetica e del DNA potesse marginalizzare interi gruppi sociali sulla base di un determinato attributo biologico. A tal proposito Paul Billings e i suoi colleghi posero l'accento sul pericolo di creare «una nuova classe socialmente inferiore fondata sulla discriminazione genetica» che vedeva interessato il malato asintomatico. Sono stati documentati rari casi di discriminazione contro individui al momento sani unicamente sulla base del genotipo, fondate a volte su fraintendimenti, come nel caso di portatori di mutazioni non destinate a sviluppare la malattia cui sono connesse (Rose, 2008:186). Negli Stati Uniti, questa situazione è stata sbloccata quando il presidente Obama ha firmato il divieto di legge alle compagnie assicurative a rifiutare la copertura sanitaria ai giovani portatori del gene, divieto che verrà esteso nel 2014 anche ai malati adulti<sup>60</sup>.

Uno studio qualitativo condotto nel 2008 dall'*Institutional Review Board* (IRB) dell'Università di Iowa, ha rilevato che, per i soggetti risultati positivi al test della Corea di Huntington, una delle preoccupazioni riguardava la possibilità di essere vittima di una qualche forma di discriminazione. Secondo questo studio, le persone a rischio genetico in molti casi ricorrevano all'anonimato o fornivano false generalità durante il procedimento previsto dal test predittivo. In caso di esito positivo, la gran parte di loro preferiva non dichiarare l'informazione in varie circostanze della vita, come ad esempio quando avevano a che fare con le compagnie assicuratrici (Penziner, Williams, Erwin *et alii* 2008).

La percezione delle persone a rischio di un utilizzo improprio o a loro danno dell'informazione genetica, appare essere piuttosto diffusa, ma non giustificata dai fatti. Tale percezione potrebbe essere spiegata alla luce di un'ulteriore necessità di certezze materiali da parte delle persone a rischio che si manifesta in particolar modo in quei Paesi in cui l'assistenza sanitaria è privatizzata o dove, per ragioni economiche o sociali, viene messa in dubbio la possibilità di accesso alle cure. Lo stesso problema si presenta anche in malattie diverse da quelle genetiche, ma che ugualmente inducono l'individuo a sottoporsi ad un test per averne conferma. L'aspetto con-

60 Indirizzo web: <<https://dito.areato.org/interviste-e-ricerche/studi-e-ricerche/probabilmente-sottostimata-la-frequenza-della-malattia-di-huntington/>> [Consultato il 11/9/2021]

traddittorio che emerge dalla diffusa preoccupazione dei potenziali malati e dallo scarso riscontro di fenomeni di discriminazione potrebbe essere interpretato come un'eccessiva apprensione su settori ritenuti fondamentali della propria esistenza, come il lavoro e la salute.

Verso la fine degli anni Novanta le leggi sulla discriminazione genetica sono state oggetto di discussione in Francia, Norvegia, Australia, Danimarca, Paese Bassi, Austria e Germania, oltre agli Stati Uniti. Alcuni casi documentati in questi Paesi riguardano le discriminazioni sugli aspetti sociali e lavorativi (Penziner, Williams, Erwin *et alii* 2008), mentre per quelli assicurativi le preoccupazioni avanzate dai soggetti a rischio sembravano essere fundamentalmente rivolte alla possibilità di garantirsi sufficienti cure mediche e assistenziali nel momento del bisogno. Queste preoccupazioni sembravano diminuire man mano che la persona a rischio si avvicinava all'età pensionabile (Penziner, Williams, Erwin *et alii* 2008).

Alcuni studi inoltre hanno evidenziato che il disagio della persona positiva asintomatica, che ha rivelato il risultato del test ai familiari più stretti, deriva dalla percezione di essere osservati, monitorati nei comportamenti quotidiani attraverso quegli atteggiamenti di sorveglianza di cui già abbiamo parlato, da parte delle persone appartenenti alla sfera più intima.

Per concludere, possiamo affermare che i processi di stigmatizzazione nella Malattia di Huntington sono percepiti su una doppia dimensione: da un lato prevale l'aspetto sintomatologico che si manifesta con la Malattia, in quanto segno evidente della disabilità che genera il timore di esclusione; dall'altro, l'etichetta di persona a rischio genetico che, nel contesto familiare, favorisce processi di sorveglianza oppure di occultamento della diagnosi.

### *5.3 La discriminazione del malato e della sua famiglia*

Per i malati di Còrea di Huntington, potenziali o futuri, e per le loro famiglie, lo stigma è ancora oggi un fenomeno difficile da distinguere dall'interrelazione con l'esperienza o la percezione della discriminazione: entrambi trovano le loro radici sia nella storia familiare che nell'esito del test genetico.

Il timore verso le discriminazioni genetiche, che sembrano essere diffuse prevalentemente tra chi ha storie familiari di particolari disturbi,

porterebbe alla riluttanza verso i test genetici per il timore che emergano le informazioni relative all'esito di tali test e, in alcuni casi, alla falsificazione o all'omissione di importanti aspetti durante l'anamnesi medica, nei contatti con assicuratori e con datori di lavoro (Rose, 2008).

I *caregiver* che ho incontrato e intervistato riportano opinioni discordanti sul dire o non dire l'esito del test in certi contesti. Ad esempio, Paola risultata positiva al test dell'Huntington e attualmente è asintomatica. Dovendo rinnovare la patente di guida, durante il gruppo con i *caregiver* chiede se è il caso o meno di informare il medico. Le opinioni da parte da parte degli altri famigliari curanti sono contraddittorie:

Adriana: Mio marito la dichiarava per tutela. Ti fanno fare una visita davanti a una commissione medica e valutano loro. Ma se non hai sintomi ancora te la rinnovano e valutano loro per quanto tempo, perché se succede qualcosa sei un pochino più tutelata: hai dichiarato e una commissione ha valutato. Perché se no si attaccano a tutto per darti la colpa anche se non è tua...a noi avevano consigliato così.

Roberta: Tu sei troppo giovane, non dire nulla, perché ti si può ritorcere contro e darti la colpa pure se non ce l'hai. A qualcuno è successo (Gruppo, 10/10/2018).

Emerge in questo breve dialogo come il timore dello stigma provato (Goffman, 2003) possa intensificare il senso di incertezza verso il rischio di subire un'ingiustizia o una discriminazione. In questo caso si parla di stigma non visibile che trasforma uno *status* normale in una condizione screditabile e svantaggiosa. Goffman descrive questa transizione verso uno *status* diverso come il risultato del controllo di un'informazione identitaria. Secondo questo punto di vista, lo stigma affetta una nuova dimensione dell'identità sociale attraverso l'interazione e la ri-identificazione delle categorie socialmente costruite. La questione se la stigmatizzazione di alcune malattie porti alla negoziazione dell'identità e quali strategie sono impiegate dalle persone, dipende dalla percezione e dall'interpretazione soggettiva del singolo individuo. Se un'identità viene valutata negativamente in quanto a rischio di sviluppare una patologia, come accade a molti gruppi stigmatizzati attraverso l'etichetta della malattia, questo costituisce una minaccia per quell'identità. Deaux ed Ethier (1998) hanno suggerito che la percezione del pericolo e la sua gravità, sono parte integrante del processo di negoziazione dell'identità. Nel momento in cui la Malattia emerge con i suoi caratteristici disturbi motori, come l'andatura incerta, i movimenti incontrollati degli arti, i movimenti facciali, può por-

tare a imbarazzanti equivoci. I malati, soprattutto nelle fasi iniziali, possono facilmente essere scambiati per persone in stato di ubriachezza o con un atteggiamento ambiguo e minaccioso.

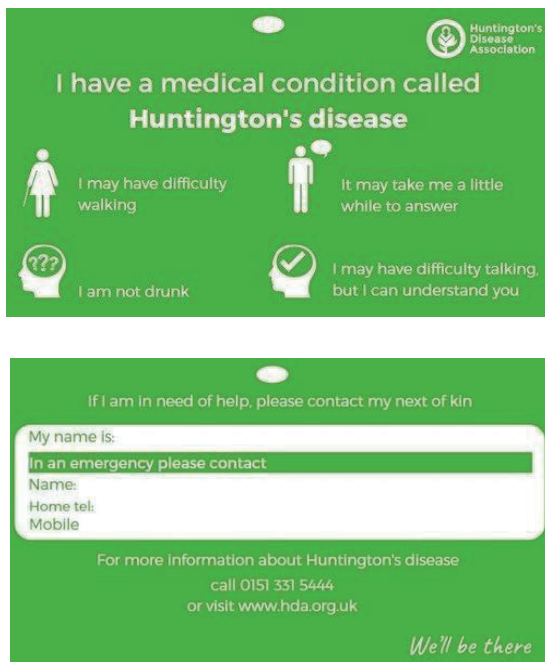
Il cugino era per strada che camminava solo. Purtroppo, le forze dell'ordine l'hanno scambiato per un ubriaco, portato in questura, umiliato e trattenuto molte ore... facendogli pure la prova del palloncino! Come si fa?! Scusate lo sfogo (Paola, gruppo 10/10/2019).

Un episodio simile a quello appena riportato è accaduto negli Stati Uniti nel 2014 e ha prodotto esiti ben più gravi, ottenendo in seguito una certa risonanza tra l'opinione pubblica. A Washintong, un uomo malato di Huntington che portava al parco i due figli, è stato scambiato dalla polizia per un malintenzionato e aggredito dagli agenti sotto gli occhi dei suoi bambini<sup>61</sup>. Il video dell'aggressione, ripreso da un passante, è stato diffuso nei *social* riscuotendo così l'attenzione delle Associazioni dei malati e sollevando di conseguenza la questione relativa al fraintendimento dei sintomi motori. Proprio la preoccupazione verso l'interpretazione dei sintomi, come l'andatura e i movimenti coreici dei malati, ha indotto alcune associazioni internazionali a creare dei *depliant* appositi per i malati. Uno di questi, è stato messo a disposizione dell'*Huntington Society of Canada* (HSC), che ha prodotto un opuscolo che riporta la scritta: «*He's not drunk. He has Huntington's disease*». L'*Huntington Disease Association* con sede a Liverpool, ha creato addirittura una sorta di «carta d'identità» liberamente scaricabile dal sito dell'Associazione che, secondo il consiglio degli esperti, il malato dovrebbe sempre portare con sé ed esibire in caso di bisogno al fine di evitare equivoci con le forze dell'ordine.

In questo senso, lo stigma consiste in una serie di rappresentazioni socialmente condivise che riconducono atteggiamenti, gesti, parole a determinati stereotipi negativi. L'auto-concezione di sé, deriva dalla percezione di come gli altri vedono e reagiscono di fronte a una determinata caratteristica motoria o comportamentale, e questo implica che non sia solo la Malattia in se stessa a provocare stereotipi, pregiudizi e stigmatizzazioni sociali, ma soprattutto l'interpretazione sociale dei molteplici e complessi sintomi che la caratterizzano.

61 Articolo disponibile alla pagina: <[https://www.wvgazette.com/news/legal\\_affairs/monongalia-county-police-accused-of-assaulting-man-with-huntington-s-disease/article\\_c6c0b066-bb6b-5598-b097-5a0e11fc8354.html](https://www.wvgazette.com/news/legal_affairs/monongalia-county-police-accused-of-assaulting-man-with-huntington-s-disease/article_c6c0b066-bb6b-5598-b097-5a0e11fc8354.html)> [consultato il 10/03/2021].

Fig. 2. Modello di carta d'identità per malati di Huntington messo a disposizione dall'*Huntington Disease Association*



#### 5.4 La Ricostruzione di una malattia sommersa

Gli approcci antropologici ed etnografici enfatizzano la dimensione sociale dei processi di stigmatizzazione e allo stesso tempo considerano come essi vengano incorporati nella vita morale del sofferente. Le dinamiche riconducibili ai processi di stigmatizzazione si riproducono anche negli spazi intimi della famiglia in cui c'è o c'è stata in passato la positività alla Malattia.

La condizione di rifiuto e segretezza che circonda la Malattia di Huntington nelle storie famigliari, sono state raccolte nello studio pubblicato da Etchegary (2006). Nel suo articolo, la ricercatrice rivela che solamente otto delle ventiquattro persone da lei intervistate sull'esperienza della

Còrea di Huntington erano a conoscenza di altri casi di Malattia nelle loro famiglie. Ho potuto riscontrare una situazione simile anche tra i famigliari dei malati che ho incontrato e intervistato: la maggior parte di loro non è stata in grado di dare informazioni certe sulla storia famigliare della Malattia.

Dalle ricostruzioni «a posteriori» ricavate dalle storie famigliari, emerge piuttosto l'immagine di una Malattia della quale si sa poco e sulla quale poco si è detto o di cui non si vuole dire.

Io non sapevo cosa fosse questa Malattia, che cosa comportasse. Non ne avevo mai sentito parlare prima. Ricordo, dopo che sua mamma ha fatto il test nel... 1993 o forse '94, in quel periodo ricordo di aver visto un foglio, una carta vicino al telefono dove c'era scritto di una malattia che i figli potevano ereditare, ma non diceva altro. È stato lì per un po' quel foglio. Poi, improvvisamente è sparito. Non se Patrizio ha fatto e non mi ha mai detto... non posso sapere. Lui però non ne ha mai parlato (Laura, intervista 4/06/2020).

In famiglia non c'era nessuno che ce l'aveva. Il papà era morto di un ictus a 64 anni. Il fratello del papà era morto... non so bene, ma dicevano per motivi psichiatrici (Omar, gruppo 10/12/2018).

Pur essendo una Malattia genetica, dalle interviste dei famigliari dei malati di Huntington emerge un'insormontabile difficoltà a risalire a casi precedenti nella storia famigliare. Molto spesso queste difficoltà derivano in parte dal fatto che ad occuparsi del malato è il coniuge, dunque proveniente da un nucleo famigliare diverso ed estraneo al problema genetico, dall'altra che la Malattia fino a pochi decenni fa era per lo più sconosciuta e talvolta scambiata e curata come una forma di depressione:

mia mamma l'abbiamo curata noi, nessuno veniva a visitarla. Dicevano che era depressa e allora s'arrangiavano i parenti e la famiglia, non come adesso che hanno le medicine e i dottori. A quei tempi i depressi finivano al manicomio, mica gli facevano altro! A casa mia non se ne parlava del problema di mia mamma, era come se fosse una vergogna (Franca, intervista 5/03/2019).

Il tentativo di andare a ritroso nel tempo, di scrutare una realtà diversa da quella dichiarata dai parenti, si ricollega al bisogno di trovare una risposta logica alle domande: «Perché proprio a me? Perché proprio ora?» sollevate dalla crisi di senso messa in atto dalla malattia (Evans-Pritchard, 1976:112).

Nelle storie famigliari i malati di Huntington sembrano destinati all'oblio. In alcune narrazioni emerge qualche traccia di un parente un po'

strano di cui non si hanno notizie certe, di cui non si vuole parlare, di cui non si sa bene che fine abbia fatto o di cui i parenti hanno sempre parlato in modo troppo vago per riuscire a capire.

Prima di mia mamma non si sapeva se c'erano altri malati nella nostra famiglia. Una volta si nascondevano. Dicevano che c'era uno zio che è morto in modo che non si sa. Dicevano che fosse un tipo litigioso, con un brutto carattere e che non andava d'accordo con nessuno. L'han trovato morto che non si capisce. Io penso a quello zio lì che poteva essere malato. Ma non si parlava una volta di queste cose. Anche nostra zia quando si parlava della malattia della mamma, non voleva che si dicesse (Franca, intervista 5/03/2019)

Prima di sua mamma non so chi avesse avuto la Malattia nella sua famiglia. Però so che aveva uno zio che è stato ricoverato al Golgi che è il centro neurologico qui a Milano, fatalità proprio dove noi abitiamo adesso. Ma dicevano che stava male per un tumore alla prostata. Ma io ho il sospetto che non fosse per quello perché al Golgi curano malattie neurologiche, non ne prendevano di altre tipologie, soprattutto in quegli anni lì, figurati! Ma loro (i famigliari) non ne hanno mai parlato, mai detto niente. Ma io ho quel dubbio lì (Laura, intervista 4/06/2020)

L'insistenza nella ricerca di risposte da parte dei famigliari, fa emergere delle informazioni che permettono di intuire che qualcuno in famiglia sapeva della Malattia ma non ha voluto informare. In seguito alla diagnosi del marito, Roberta racconta di essersi recata dalla cognata che, solo dopo numerose insistenze, ha confessato di essere già a conoscenza dell'esistenza della Malattia in famiglia:

giù in meridione, che mio marito è meridionale, han detto che c'è in famiglia una malattia, tutti i cugini, i parenti da parte del papà. La malattia non sapevano come si chiamava: era una malattia dalla parte del papà. Ce l'aveva il papà di mio marito, il fratello, che poi non sapeva cos'aveva, e la sorella del papà. Ma non sapevano. Loro la chiamavano il Ballo di San Vito. Però sapevano che c'era. E anche un'altra cosa: loro sapevano che c'era la malattia, ditelo! Anche se non sapete cos'è... Dite: «C'è questa malattia, perciò prima di fare figli...». Loro non sapevano il nome, però sapevano che c'era qualcosa nella famiglia. Perché poi anche mia cognata è andata giù: «Voi sapevate che c'è questa malattia, potevate anche dire, perché adesso la Roberta è rovinata perché non c'ha più il marito, i figli piccoli...». La suocera fa, che le aveva fatto giurare questa loro cugina di non dire niente, di non dire niente che c'era la malattia. Poi c'erano delle carte che testimoniavano che c'era la malattia. Invece le carte le hanno bruciate, fatte sparire tutte. Fatte sparire tutte per non far

sapere che per loro era come un segreto che c'era la Malattia. Sarà stata una vergogna per loro (Roberta, intervista 06/06/2019).

In questa testimonianza emerge chiaramente la volontà dei parenti di occultare la diagnosi, di non far sapere della Malattia nemmeno ai famigliari più stretti.

Altre volte il passato rimane impenetrabile, come nel caso di Franca che tenta di capire, attraverso le testimonianze dei famigliari più anziani, quale poteva essere il parente che ha trasmesso il gene malato a sua madre (Castagna, 2020). Franca, nella sua intervista, ricorda di aver sentito parlare qualche volta di un lontano zio, noto in famiglia per essere stato un tipo un po' litigioso, deceduto in circostanze poco chiare. I tentativi di comprendere eventi del passato di cui non si è stati direttamente testimoni rivelano un'ulteriore situazione di incertezza. L'interpretazione diviene quindi influenzata dal sospetto, talvolta fondato, di qualche parente che deliberatamente non ha voluto informare le persone potenzialmente interessate dal rischio genetico.

Anche quando lo stigma può essere tenuto segreto, si troverà che le intime relazioni con gli altri, ratificate nella nostra società dalla reciproca confessione di manchevolezze invisibili, faranno sì che lo stigmatizzato o sia costretto ad ammettere la sua situazione alle persone intime, oppure debba sentirsi colpevole se non lo fa. In ogni caso, quasi tutte le situazioni molto segrete sono sempre conosciute da qualcuno e ciò proietta un'ombra su tutta la situazione (Goffman, 2003). Il sospetto dei *caregiver* di non essere stati messi al corrente di un'informazione così importante, che avrebbe condizionato in modo irreparabile il loro futuro e quello dei propri figli, rivela la sensazione di aver subito un torto ingiustificato, di essere state vittime inconsapevoli di un'ingiustizia alla quale non si può più rimediare. Questo atteggiamento porta a ripensare la fragilità dei legami di parentela intesi come una sovrapposizione e contrapposizione di legami biologici e morali.

### 5.5 La «normalizzazione» della vita malata

Nella malattia cronica gran parte della realtà del senso comune che di norma viene considerata ovvia, rivela il suo carattere convenzionale. L'obiettivo delle cure diventa quello di tentare di ridurre l'impatto dei sintomi della malattia in ciascun ambito della vita. Uno degli scopi centrali verso i

quali tendono gli attori che agiscono attorno ad una malattia cronica (famigliari, curanti, ecc...) è quello della sua «normalizzazione», termine che è stato utilizzato nelle scienze umane in un primo momento negli studi delle malattie mentali.

L'epistemologia normalizzante occidentale, che è stata centrale nella nozione di persona intesa come *homo aequalis* (Dumont, 2019), ha fortemente influenzato il modello medico-riabilitativo della disabilità, orientandolo in termini di aspirazione di somiglianza, piuttosto che di differenza. Nel momento in cui la guarigione non è più immaginabile, la medicina deve incoraggiare le persone affette da una malattia cronica a continuare a vivere nel modo più ordinario possibile, aderendo quindi al principio di normalità. La biomedicina dà al concetto di normalità un senso molto positivista che coincide con quello di «riadattamento». Quest'ultimo è effettivo quando un controllo ottimale dei sintomi della malattia consente un reinserimento professionale o scolastico del paziente. Crocker (*et alii* 1998) include non solo il ruolo delle relazioni e dei contesti sociali nel formare le identità individuali, ma evidenzia anche come le persone cercano di mantenere integra la propria identità sociale (Hsin, Kleinman, Link, *et alii* 2007).

Fred Davis (1963) dimostra come la normalizzazione, in quanto modalità di gestione famigliare, comporti una duplice dimensione: cognitiva e concreta insieme. A differenza delle ricerche sui malati mentali condotte da Schwartz (1957), dalle quali sembra emergere un concetto di normalizzazione basato su una definizione anteriore alla malattia, per Davis questo concetto si fonda su una nuova definizione, successiva alla malattia e come processo rintracciabile attraverso diverse strategie destinate a minimizzare l'impatto sociale del disturbo patologico o della disabilità. La normalità, in questi casi, non può essere considerata uno stato, ma dev'essere definita come una valutazione che viene negoziata attraverso le interazioni sociali. D'altro canto, i malati cronici vedono come fonte di tensione la necessità, a fronte della traiettoria inevitabilmente discendente che caratterizza la malattia cronica degenerativa, di stabilire sempre «nuovi livelli di normalità» compatibili con l'avanzare della malattia (Carricaburu, Menoret, 2007:129).

Gli studi sociologici non considerano la normalizzazione un ritorno allo stato anteriore, ma un insieme di azioni e interpretazioni che devono portare alla costruzione di nuovi atteggiamenti naturali. Questi dispositivi di adattamento alla malattia, spesso fragili, hanno anche una dimensione

identitaria. La «rottura biografica» di cui parla Bury (1982), mette in causa il senso dell'esistenza degli individui, l'immagine che hanno di se stessi e le spiegazioni che essi ne danno. Questo processo di normalizzazione del corpo affetto va di pari passo al complesso percorso di accettazione del malato e del decorso della malattia che lo colpisce. Si tratta di un percorso che i famigliari devono affrontare a partire dall'accettazione della perdita progressiva di abilità del proprio caro:

dicevo a mio figlio: «Per favore, gli dai una mano a tua sorella a mangiare?». Lui andava, prendeva la sua mano, le metteva il cucchiaino in mano e diceva: «Mangia». Non accettava. Io dicevo:»Ma cosa t'ho chiesto? Vedi che non ci riesce a mangiare?» «No», diceva lui: »Vedi che lei ci deve riuscire (Marta, intervista 22/06/2020).

Alla normalizzazione, intesa come risposta alle situazioni di malattia cronica, si affianca il significato del termine «normificazione» coniato da Goffman (2003). Egli introduce il termine «normificazione» per indicare quelle azioni che le persone compiono al fine di occultare il loro stato di malattia. Lo stigma, infatti, prende posto negli spazi sociali e relazionali del malato, ma in alcuni casi questa normificazione viene messa in atto anche dai famigliari. L'analisi antropologica ha contribuito ad indagare i contesti entro i quali avviene il processo di stigmatizzazione mettendo in evidenza come il paziente e i membri della sua famiglia si trovino ad attraversare un periodo chiave nella cura del malato. Questo periodo critico può essere interconnesso con le pratiche di cura quotidiana e si forma nei mondi locali, intesi come domini circoscritti entro i quali si posizionano le dinamiche della vita quotidiana (Yang, Pearson, 2002), così come vengono raccontate da Tommaso:

Poi piano, piano quando i problemi son diventati sempre di più ho dovuto fare un po' di pulizie in casa perché vedevo che la situazione iniziava un pochino a degenerare, e prendevo io l'aspirapolvere e facevo io le pulizie. Anche perché magari arriva gente a casa e trova polvere, pensavo a cosa possono pensare, era un modo anche per nascondere la condizione di mia mamma (Tommaso, intervista 16/06/2020).

Per i malati di Huntington, la percezione che essi stessi hanno dei sintomi della Malattia, soprattutto nella fase iniziale, appare essere piuttosto sfocata. Per questi malati, quindi non si tratta di rendere meno evidenti i segni anomali una volta insorti, ma di avere la possibilità di attivare le strategie necessarie a mantenere la migliore qualità di vita pos-

sibile nell'imprevedibilità del decorso patologico. L'aspetto degenerativo della Malattia impone infatti l'evolvere costante delle pratiche quotidiane di cura attraverso continui riadattamenti e abitudini. Per le famiglie con casi di Huntington la normalità diventa un processo dinamico che mai si conclude e che, sotto la spinta di identità plurali, rinforza le appartenenze e le strategie di sopravvivenza.



CAPITOLO VI.  
COSTRUZIONE E CONTROLLO DEL RISCHIO GENETICO

When speech becomes prophetic, it is not the future that is given, is the present that is taken away, and with it any possibility, stable, lasting presence.

M. Blanchot, *The book to come*.

*6.1 L'evoluzione di un concetto*

L'idea che gli individui possano essere predisposti allo sviluppo di determinate malattie, trova fondamento nella convinzione che esistano dei fattori predeterminati che influenzano la vulnerabilità e le condizioni di salute dei cosiddetti soggetti a rischio. Per meglio comprendere la natura del concetto di rischio e le ragioni che lo rendono oggi così diffuso è opportuno fare un passo indietro nel tempo e ricostruire il mutamento di significato che questo termine ha acquisito nel corso dei secoli nelle scienze sociali. Da un punto di vista storico, Deborah Lupton (2013) ha analizzato la trasformazione del concetto di «rischio» originariamente legato ai pericoli connessi ai viaggi navali in età premoderna. Esso era inizialmente utilizzato per indicare una fatalità, il destino o la sorte ed escludeva la responsabilità dell'uomo da eventuali imprevisti e dalle loro conseguenze negative. Con l'emergere della modernità e dell'industrializzazione, si è diffusa la convinzione dell'esistenza di una realtà oggettiva che può essere conosciuta e misurata attraverso il pensiero scientifico. La nascita e lo sviluppo delle scienze della statistica e delle probabilità ha contribuito a collegare la nozione di rischio, inteso come fenomeno preesistente in natura, a quella di responsabilità legata alla prevedibilità di un dato fenomeno, e di conseguenza ad intendere la sfortuna come l'esito dell'agire umano.

A partire dalla seconda metà del Novecento, questi concetti vanno a interessare il campo della salute attraverso lo sviluppo della pratica dei profili di rischio: si tratta di profili, scale e indici usati per identificare individui che appartengono a gruppi con una probabilità significativamente

più alta della media di sviluppare determinate affezioni, al fine di intervenire preventivamente su di essi.

Se da un lato il ricorso al calcolo delle probabilità è un sintomo del mutamento culturale che trasforma il linguaggio del pericolo in linguaggio del rischio (Douglas 1996,30), dall'altro i discorsi sul rischio devono essere interpretati in termini politici e in quanto tali devono essere intesi come un modo particolare di concepire il sé, la società e il governo della popolazione (Lupton, 2013).

Dagli anni Settanta in ambito biomedico si è diffusa la tendenza a voler spostare l'idea di uno Stato che protegge la salute degli individui, alla responsabilità individuale di proteggere se stessi dai rischi sulla salute.

Negli anni successivi sono emersi una serie di approcci alternativi a quello realista che suggeriscono un'analisi del concetto di rischio come fenomeno socialmente costruito. Ai progressi ottenuti dalla biomedicina attraverso l'utilizzo sempre più dipendente di complesse apparecchiature tecnologiche, si è accompagnata una visione della vita basata sul messaggio neoliberista, secondo il quale i cittadini devono assumersi la responsabilità della propria salute, ottemperando all'imperativo morale di sentirsi sani e in forma (Ranisio, 2012), e di usufruire dei mezzi a loro disposizione per soddisfare questo loro dovere. Tutto ciò conduce ad una medicalizzazione sempre più estesa degli eventi della vita, che vanno dalla vecchiaia alla costruzione della cosiddetta «Sindrome Premestruale» (PMS) (Gottlieb, 1988).

Lupton (1999) ha identificato almeno tre prospettive socioculturali che concorrono alla costruzione del concetto di rischio: la prima prospettiva è legata alla governabilità, tema affrontato negli studi del filosofo francese Michel Foucault; la seconda, è quella culturale/simbolica di Mary Douglas e colleghi; e infine la prospettiva cosiddetta rischio/ società, guidata dai sociologi come Beck, Giddens e Wynne. Pur avendo delle differenze salienti, queste tre prospettive condividono alcuni presupposti comuni. Esse vedono infatti il rischio come un concetto centrale con cui le società occidentali (individui e istituzioni) sono sia gestite che controllate. La prospettiva culturale/simbolica di Mary Douglas mette in evidenza l'esistenza di una base socio-istituzionale sottostante all'elaborazione del rischio che si focalizza sui significati simbolici attraverso i quali la cultura è costruita nella vita di tutti i giorni. Gli studi di Douglas esplorano i confini costruiti dalla comunità tra la purezza e il pericolo di contaminazione derivante dall'esposizione ad un «Altro» diverso e individuano così nell'alterità una

minaccia, un pericolo da evitare. I rischi appaiono dunque come risultato di influenze sociali e culturali condivise e legittimate dai principi morali di un dato gruppo. La terza prospettiva evidenziata da Lupton considera la società del rischio caratterizzata dall'assunzione di un ordine determinato, normativo, gerarchico e ancorato a istituzioni di vario genere. Ne *La società del rischio*, Beck si focalizza sul legame tra la scienza, l'industria e il progresso che ha dato luogo a un grande numero di nuove incertezze dettate dalle contraddizioni generate dall'avanzare delle scoperte scientifiche e delle sempre più complesse tecnologie. Come afferma Rabinow (1996b), il rischio non deriva quindi dal risultato di un pericolo imminente, ma da una serie di fattori connessi alla probabilità che tale pericolo si verifichi.

Nella società del rischio, la biografia di un individuo è considerata come un progetto fai-da-te, in cui vige la regola dell'autodeterminazione e della responsabilità verso le proprie scelte. In questa società, il rischio verso la propria salute è inteso in primo luogo come responsabilità umana, piuttosto che il risultato di una volontà divina, della natura o di forze soprannaturali, come accadeva nelle epoche precedenti. Le persone oggi vivono con la consapevolezza di disporre di una miriade di scelte da fare per scrivere la propria biografia, ma anche delle diverse e contraddittorie conseguenze associate a queste stesse scelte. La conseguenza di questa dinamica dell'individualizzazione, evidenziata da Beck (1992), è particolarmente rilevante nel contesto della gestione della salute e della malattia, comprese le malattie genetiche, e vede l'individuo affrancarsi progressivamente dai vincoli della comunità.

Un ulteriore filone di studi è basato sull'idea di governabilità avanzata da Foucault e fa riferimento a un concetto composito, fondato sull'analisi dell'insieme delle tecnologie di governo della popolazione e dell'individuo, che si afferma a partire dal XVI secolo. Gli aspetti che collegano il rischio al principio di governabilità parte da una riflessione storica sul potere e sui discorsi esperti messi in evidenza da Foucault. Nei suoi studi, Foucault non ha mai tematizzato esplicitamente il rischio ma, in anni più recenti, un gruppo di studiosi che si richiamano al suo pensiero ha avviato i *Governamentality Studies* e ha sviluppato il tema del rischio in relazione al concetto di governamentalità (Burchell, Gordon, e Miller, 1991). Se analizziamo il concetto di rischio secondo una prospettiva legata al progetto di governabilità, i test genetici, in quanto mezzi di valutazione del controllo sulla salute esprimibile in termini matematici, rappresentano l'apice di quella che Armstrong (1990) definiva come sorveglianza medica.

Si passa così da una concezione del rischio-malattia in termini di assicurazione e di garanzia a posteriori, ad una concezione del rischio - malattia in termini di causa e di responsabilità a priori.

La posizione di Nikolas Rose sul concetto di governamentalità si discosta da quella dei sociologi che interpretano la modernità come un processo di crescente riflessività e di individualizzazione. Egli rifiuta le nozioni di *ontological security* o *practical consciousness* (Giddens 1991) in quanto ritiene che non esiste un'unica forma di soggettivazione che caratterizza un dato periodo storico. Termini come biosocialità, soggetto cerebrale o individuo somatico, emergono dall'idea che in ciascun contesto socio-culturale ci siano forze o tendenze socio-culturali che plasmano le convinzioni e i modi di essere degli individui (Ortega, 2013). In contrapposizione ad una integrazione della società del rischio di Beck, Lash (2000) propone l'utilizzo del termine *risk cultures*. A differenza della prima, le *risk cultures* non funzionano attraverso regole procedurali, ma piuttosto si fondano su valori condivisi che sono spesso dati per scontati in determinati gruppi sociali. Come Douglas, Lash enfatizza l'importanza dei fenomeni culturali che alimentano l'idea di rischio.

Un ulteriore approccio è stato avanzato da Luhmann (1991). Quest'ultimo propone di concettualizzare il rischio assumendolo nella forma della distinzione tra rischio e pericolo piuttosto che in quella della distinzione tra rischio e sicurezza. Questa distinzione è collocabile all'interno del modello della calcolabilità: tutte le decisioni, in linea di principio, possono essere calcolate dal punto di vista del loro rischio. La distinzione tra rischio e sicurezza, secondo Luhmann, ha avuto il merito di universalizzare la consapevolezza del rischio e di spiegare perché a partire dal XVII secolo le tematiche della sicurezza interagiscono con quelle del rischio (Luhmann, 1991: 30), ma nel mondo contemporaneo questa distinzione non sembra la più idonea a spiegare la pervasività del concetto di rischio: infatti, la distinzione tra rischio e sicurezza presuppone la possibilità che l'individuo si trovi sempre nella condizione di scegliere tra alternative rischiose e alternative sicure. Oggi questa distinzione appare illusoria laddove «se si prendono in considerazione dei rischi, ogni variante del repertorio decisionale (cioè tutte le alternative) è rischiosa, anche solo per il rischio di non percepire delle opportunità riconoscibili che si mostreranno probabilmente vantaggiose» (Luhmann, 1991: 31). La distinzione tra rischio e pericolo parte dalla premessa dell'incertezza rispetto ai danni futuri: il rischio è la conseguenza di una decisione, il pericolo è l'esposizione ai

fattori esterni (l'ambiente). In altre parole, il rischio implica sempre una decisione, è il frutto di una scelta, mentre ai pericoli si è esposti. Questa distinzione è funzionale a quella tra decisori e coinvolti in cui il decisore corre dei rischi che diventano pericoli per coloro che sono coinvolti dalla decisione. Inoltre, riconsiderando le due distinzioni (rischio e sicurezza, rischio e pericolo), Luhmann afferma che per entrambe le distinzioni vale la considerazione che non esiste alcun comportamento esente da rischi: «Per la prima forma, ciò significa che non c'è alcuna sicurezza assoluta. Per l'altra, significa che se si prendono delle decisioni non si possono evitare i rischi» (Luhmann, 1991: 38). I modelli di calcolo quantitativo del rischio sono, secondo Luhmann, orientati a una aspettativa soggettiva di utilità che non tiene conto di quella che egli definisce la soglia di catastrofe. Accettare la calcolabilità del rischio è possibile fino a quando non viene superata questa soglia, ovvero un danno non viene percepito come catastrofe.

Luhmann sostiene che nonostante la calcolabilità possa produrre risultati inequivocabili ed essere di ausilio alle decisioni, questo non si traduce in una possibilità di evitare i rischi connessi a una decisione e «nel mondo moderno, naturalmente, anche una non-decisione è una decisione» (Luhmann, 1991: 39). Questa prospettiva però non considera il rischio percepito nel caso di malattie in cui decisore e coinvolto, si identificano con la stessa persona. La Malattia di Huntington, ad esempio, non dipende dai fenomeni esterni o ambientali: in altre parole è una minaccia che proviene dall'interno del corpo e che non si può evitare o prevenire. Si parla quindi di un rischio incorporato o *corporeal risk* che abbraccia le dinamiche biomediche che si instaurano negli individui a rischio e che sono per certi versi assimilabili ad altre patologie di matrice differente come la Malattia di Chagas.

Nella Malattia di Huntington viene a cadere la distinzione tra decisori e coinvolti, tra rischio, pericolo e sicurezza. In questo senso, la ricerca, la scienza e la tecnologia, non rappresentano mezzi per incrementare la sicurezza di fronte a una potenziale minaccia, ma al contrario l'esperienza dimostra che la scelta di avvalersi di una maggiore conoscenza aumenta la consapevolezza di quello che non si conosce, di ciò che non si può controllare, e quindi della percezione stessa del rischio.

## 6.2 Il rischio mutevole

Nel caso degli Azande, Evans-Pritchard (1976) descrive come i tentativi di trovare delle spiegazioni attraverso il come e il perché di un determinato evento si riferiscano rispettivamente a fatti e valori. La spiegazione fondata sul perché un fenomeno abbia avuto luogo in una determinata circostanza, così come la relazione tra gli elementi che l'hanno causato si associa alla stregoneria. Alla spiegazione azande del perché si sia verificato quell'evento, proprio in quel posto e in quel preciso momento, la società moderna sostituisce il concetto di rischio (Martínez, 2008). La dicotomia primitivi/moderni delinea una contrapposizione tra credenza e conoscenza. Mary Douglas (1993), nel suo testo *Purezza e Pericolo*, smantella l'impostazione secondo cui la mentalità primitiva è caratterizzata dal fatto di far derivare casualmente le disgrazie dall'azione di esseri spirituali, mentre quella moderna sarebbe sempre in grado di risalire alle cause materiali mediante l'applicazione del sapere scientifico e metodo sperimentale. Nel suo testo, Douglas mette in evidenza l'insostenibilità di questo criterio di demarcazione. Infatti, secondo l'antropologa, i «primitivi» sono molto meno irrazionali di come sono stati dipinti dall'antropologia evoluzionista, perché di fronte a un disastro attivano processi istituzionalizzati di *blaming* seguendo repertori coerenti (Ligi, 2012). Secondo Mary Douglas, sono modalità culturali che agiscono su molteplici piani: esse forniscono una risposta al *perché* della disgrazia; hanno valore sul piano politico e sull'organizzazione delle strutture sociali, sostenendo un dato sistema assiologico. Gli eventi di malattia o morte rinforzano ciò che è socialmente riprovevole e la definizione di pericolo ha lo scopo di proteggere il bene pubblico e l'integrità del gruppo. Infine, le teorie della causalità non solo spiegano il *perché*, ma forniscono anche modelli culturali su come superare il dolore nel momento critico. La dicotomia primitivi/moderni, viene quindi riformulata sulla base delle possibilità di acquisire delle conoscenze *certe e vere* sulle cause degli eventi pericolosi. Tuttavia, le riflessioni intellettuali e scientifiche sui limiti dello sviluppo tecnologico hanno inaugurato una fase di mutamento epistemologico nel concepire la tecnologia come capacità di intervento dell'uomo sull'ambiente e sul controllo dei pericoli. Secondo Mary Douglas, dunque, la connessione tra morale e pericolo, ritenuta per decenni caratteristica delle società primitive, non è prodotta dalla mancanza di conoscenza, in quanto la conoscenza è sempre insufficiente e incompleta (Ligi, 2012). Come avremo modo di approfondir-

dire più avanti, l'impossibilità di raggiungere la certezza del pericolo e della sicurezza, determinò la necessità di introdurre la categoria concettuale del rischio per interpretare l'incerto, l'indefinibile, l'inclassificabile (Ligi, 2012).

Per i malati di Huntington la procedura di attribuzione delle persone a un gruppo di rischio avviene sulla base genetica, quindi sull'analisi della storia famigliare della Malattia e su base fattoriale, cioè in termini dei vari elementi legati statisticamente alla possibilità di trasmetterla e svilupparla (Rose, 2008:111).

Alcuni studiosi hanno sostenuto che i contenuti biomedici e le modalità con cui vengono trasmessi attraverso le politiche della salute pubblica, giochino un ruolo fondamentale nella percezione soggettiva del rischio. È innegabile il ruolo giocato dai *mass media* nel trasmettere le informazioni relative alla costruzione e gestione del rischio come prodotto artefatto non solo sotto il profilo ecologico e tecnologico (Beck, 1992), ma anche relativo alla salute pubblica. Ne sono un esempio le pubblicità sui rischi dei fumatori, sull'adozione di prodotti alimentari e integratori e sugli stili di vita.

Come sostengono Adelsward e Sach, «Lay assessment and evaluation of risk is a social process, not a scientific, tecnic one» (1998: 203). Sebbene gli studi socioculturali ammettano una correlazione tra la percezione del rischio e le emozioni, questa relazione rimane ancora poco indagata dando la priorità al concetto di rischio come fenomeno oggettivo, osservabile e conoscibile. Inoltre, sia le emozioni che i giudizi sul rischio non sono fenomeni statici all'interno dell'individuo ma sono anch'essi fluidi, condivisi e derivano da processi collettivi. Proprio questa fluidità denota una percezione del rischio incostante nel tempo, influenzata dagli eventi e dai contesti in cui ciascun individuo si trova. Con il concetto di *risk-emotion assemblage*, Lupton (2013) denota una configurazione eterogenea di elementi ideali e materiali, soggetti a flussi e cambiamenti costanti. Ma il fatto che il rischio sia un concetto fluido e socialmente costruito si evince anche dagli studi che osservano l'evolversi di questa fluidità. Cox e McKellin (1999), hanno dimostrato che la costruzione profana del rischio genetico è un prodotto sociale e in quanto tale può entrare in contraddizione con le conoscenze trasmesse dalla biomedicina. Ai fini di questa ricerca ho voluto considerare la definizione secondo la quale «un rischio, non è un fenomeno statico e oggettivo, ma è costantemente costruito e negoziato come parte della rete di interazione sociale e della formazione del significato» (Lupton, 1999, p.29). Sono partita dal presupposto che indagare la

percezione del rischio necessiti un distanziamento dalla staticità del calcolo e dalla prospettiva biomedica per avvicinarci all'idea di rischio come un fenomeno non completamente oggettivo o conoscibile al di fuori del contesto socioculturale in cui viene prodotto, identificato e gestito. Poiché gli individui reagiscono al rischio in quanto membri di gruppi e di reti sociali, le loro risposte sono tanto il frutto di esperienze private quanto collettive. La fluidità di questi processi si riscontra in modo abbastanza frequente nell'interpretazione profana dei rischi di suscettibilità alle malattie. Per esempio, uno studio qualitativo sulle percezioni del rischio di ipercolesterolemia familiare ha messo in evidenza come i partecipanti hanno confrontato efficacemente la loro condizione di rischio con quella di altre malattie genetiche più gravi, riuscendo così a sminuire le loro probabilità di sviluppare la malattia (Senior, Smith, Michie, *et alii*, 2002). Anche tra gli individui che sanno di poter aver ereditato il gene dell'Huntington, esiste la possibilità di minimizzare o sottostimare in modo soggettivo le percentuali di rischio entrando così in contraddizione con i parametri stabiliti dai saperi scientifici (Codori e Brandt, 1997). A tal proposito Zinn (2008a) osserva che i gruppi sociali non accettano conoscenze scientifiche acriticamente e le idee che si formano sul rischio appartengono alla negoziazione tra vari attori situati in diverse posizioni sociali. Come avrò modo di evidenziare più avanti, molte delle persone che ho incontrato in questa ricerca adottano delle strategie alternative per interpretare e incorporare il concetto di rischio genetico. In termini mendeliani, comprendere cognitivamente una percentuale del 50% di rischio di ereditare il gene alterato della Malattia di Huntington, sembra piuttosto semplice. Tuttavia è stato rilevato che per quanto questo rapporto numerico possa apparire chiaro e immediato, rappresenti in realtà un valore complesso da negoziare e contestualizzare nella vita reale. Alcuni dei partecipanti allo studio condotto da Smith, hanno manifestato una percezione del rischio non uniforme e alterata dall'esperienza familiare o dalle idee e rappresentazioni che si erano evolute nel corso del tempo, così come da teorie errate sull'ereditarietà (per esempio la convinzione che l'Huntington salta una generazione), trasformando il rischio del 50% in un rischio, ad esempio, del 70% (Smith, Michie, Stephenson, *et alii* 2002). Anche lo studio condotto da Binedell, Soldan e Harper (1998) riporta alcune testimonianze di trasformazione del valore del rischio di sviluppare la Malattia di Huntington. Gli individui intervistati da Bindell e colleghi hanno spiegato come sono riusciti a spostare il loro rischio genetico dal 50% verso una maggiore o

minore certezza. Un individuo a rischio, per esempio, ha suggerito che nonostante fosse a conoscenza di avere una probabilità del 50 %, temeva che fosse del 75 % poiché era «come sua madre».

Ho potuto riscontrare le stesse dinamiche anche tra i partecipanti che ho incontrato durante la mia ricerca sul campo. La stessa affermazione che la Malattia ha il 50 % di probabilità di trasmissione, produce tra le persone una incomprensione di fondo sull'attribuzione della percentuale di rischio: spesso le persone che ho intervistato confondono la percentuale riferita a ciascun individuo rapportandola invece alla totalità degli eredi diretti del malato: «È un po' di più del 50 % perché noi su sette fratelli, quattro ce l'hanno. È un 50 % più uno», afferma Franca durante l'intervista. Questa convinzione sta alla base dell'idea, consolidata dall'esperienza con la Malattia, della trasmissione di un gene particolarmente aggressivo e penetrante, più di come viene descritto dalla scienza. Ma l'affermazione di Franca rivela anche l'attribuzione della percentuale del 50 % sulla totalità dei discendenti a rischio. L'idea che la Malattia con il suo 50 % colpisca la metà dei figli del malato è riportata anche dalle testimonianze di Roberta e Sandra: entrambe hanno due figli asintomatici a rischio genetico che non hanno fatto il test. Nelle loro testimonianze, le due donne descrivono uno dei due figli come più somigliante al malato (rispettivamente al padre e al nonno), facendo intendere in questo modo come alla somiglianza fisica corrisponda quella genetica della Malattia. A questo proposito Marteau e Richards (1997) riferiscono che una delle più comuni teorie profane sull'ereditarietà riguarda proprio il collegamento tra genotipo e fenotipo: molti sostengono di avere un alto rischio di sviluppare determinate patologie (ad esempio il cancro) perché possiedono diverse somiglianze fisiche con i loro famigliari affetti (Scott, *et alii* 2005). Roberta e Sandra sospettano che il figlio dai tratti somatici più simili al malato possa avere più probabilità di sviluppare i sintomi dell'Huntington, attribuendo così al fratello un rischio minore «perché la Malattia si trasmette al 50 %, quindi alla metà degli eredi». In queste testimonianze la percentuale di rischio non viene considerata solo secondo il suo valore matematico, ma si traduce nella vita quotidiana, attraverso le categorie descrittive della somiglianza e della divergenza somatica o caratteriale.

Quando però il test genetico stabilisce un numero di ripetizioni che si aggira tra le 28 e le 39 triplette, il rischio viene tradotto nei termini dell'incertezza e del «non poter sapere di sé». Come afferma Zinn (2008b), quando il futuro si interpreta in una forma predeterminata o indipendente

dall'attività umana, come quella dalla malattia inguaribile, il rischio perde il suo valore e assume il significato di «destino».

Tra le varie credenze che determinano la percezione del rischio, alcune si riferiscono alle questioni di genere. Sandra si occupa talvolta di aiutare le famiglie dei malati che vivono nella sua zona mettendo a disposizione la sua esperienza di *caregiver*, spiegando loro il percorso che l'ha portata a contattare un centro di riferimento, l'Associazione per l'Huntington, l'importanza del test, ecc. Ricordando l'incontro con la moglie di un malato, Sandra mi racconta:

questa donna qua che mi ha detto che le femmine non ce l'hanno! Come sarebbe le femmine non ce l'hanno? Lei era convintissima che le donne non fossero interessate da questa malattia, perché lei ha tre figlie femmine. Le ho detto: Ada, guarda che io sono una femmina e sono positiva. Lei è rimasta senza parola (Sandra, intervista 4/01/2020).

Anche Carmen racconta della convinzione errata del padre di avere una malattia quasi esclusivamente maschile:

mio papà quando lo sentivo al telefono che si lamentava e cercavo di minimizzare le sue lamentele mi diceva sempre: Tu non capisci cosa si prova ed essere malati! E si arrabbiava e diceva che noi non capivamo la sua malattia. Allora io gli dicevo: e tu che ne sai che non ce l'ho pure io la malattia? magari sono malata anch'io! E lui rispondeva che tanto le donne non sono colpite da questa malattia come gli uomini, e se a loro viene la malattia, viene solo dopo i 75 anni. Quindi fa niente, se ti ammali sei già vecchia e chi se ne frega.

Invece, quando siamo andati a Roma con l'Associazione, tre anni fa che c'è stato l'incontro con il Papa, io ho mandato ai miei genitori il video. Mia mamma mi ha detto che lui c'è rimasto male perché ha visto tante donne giovani malate. Ora lui ha capito che anche le donne giovani si ammalano e c'è rimasto male (Carmen, intervista 16/07/2020).

Le idee e le credenze sul rischio che le persone riflessivamente si formano sono basate sia sulle informazioni ricevute attraverso i mezzi e i modi di divulgazione dei saperi esperti, che sulla loro interpretazione, ma anche sull'esperienza personale, sull'osservazione della vita quotidiana, sullo scambio di interpretazioni e le interazioni con gli altri in merito alla Malattia.

### *6.3 Soggetti a rischio gen-etico*

Lyttkens e Lindbladh (2003) sostengono che al giorno d'oggi c'è la tendenza a considerare come sinonimi il termine rischio e preoccupazione in riferimento a una determinata condizione che può interessare gli individui o le loro famiglie. Sul piano soggettivo si registra quella commistione tra elementi deterministici e nuove prospettive che plasmano la costruzione dell'identità in base alla percezione che il soggetto ha del suo essere a rischio. La ridefinizione del corpo, che diviene corpo a rischio o corpo pericoloso, è un passaggio essenziale perché venga costruita una specifica identità personale, ovverosia quella del sé a rischio. Il rischio diviene un rischio incarnato, radicato nella propria corporeità (Kavanagh, Broom, 1998). Entro questo paradigma si realizza la percezione che la responsabilità individuale ha una preminenza, in quanto il rischio incarnato deve essere razionalmente gestito e ciò equivale a gestire razionalmente il proprio corpo.

Nelle società tardo-moderne non dimostrare attenzione ai rischi verso la propria salute e quella dei propri cari è considerato indice di irresponsabilità o incapacità dell'individuo di prendersi cura di sé. Come osserva Etchegary questo concetto solleva delle contraddizioni tra la responsabilità (o un comportamento ritenuto irresponsabile) e il senso di colpa: Etchegary pone l'esempio di una persona che nella società del rischio decide deliberatamente di fumare pur essendo consapevole delle ripercussioni che il fumo può avere sulla sua salute. Egli si trova quindi nella condizione di gestire l'identità socialmente disapprovata del fumatore, e allo stesso tempo il senso di colpa verso qualsiasi danno causato dal fumo al suo corpo. La contraddizione tra responsabilità e senso di colpa si presenta anche nel caso dei figli dei malati di Huntington che pur essendo geneticamente a rischio scelgono di generare a loro volta figli con il proprio patrimonio biologico, affidandosi così più al caso, al destino o alla fortuna, che alla razionalità e alla scienza.

Al contrario, dimostrare attenzione verso la prevenzione dei rischi è considerato un atteggiamento di responsabilità verso se stessi (Judith, Leonard, Tomlinson, 2000). Il nuovo prudenzialismo (Lupton, 2013: 108), che ha spostato il controllo e la protezione dei rischi dalle agenzie pubbliche agli individui, ha indotto le persone a ricoprire un ruolo aderente all'idea di imprenditore di se stesso secondo il principio dell'etica della responsabilità, fondato su una soggettività che si costruisce in relazione

ai contesti sociali più ampi in cui il *self* è incorporato. Nella Malattia di Huntington quest'etica della responsabilità si traduce nella gestione del corpo pericoloso (Hallowell, 1998) e si intreccia con l'idea neolibera di soggetto «imprenditore di se stesso» che induce a riprodurre forme di cittadinanza fondate sull'autonomia, la responsabilità e l'autorealizzazione di sé. Da questa prospettiva, la scienza e la tecnologia si configurano come i meccanismi attraverso i quali il futuro incerto è sottoposto all'azione degli esseri umani e permettono di identificare e affrontare i rischi rendendoli un modo di pensare e di comportarsi. È attraverso queste tecniche e tecnologie al servizio dello sguardo clinico che il rischio acquisisce una nuova dimensione normativa e morale, in cui emerge la controfigura della coercizione di Han (2014): quando cioè, certi gruppi di potere indicano ciò che è considerato rischioso e assicurano il suo controllo e la sua gestione per mezzo di linee guida regolate da valori e orientamenti capaci di generare cambiamenti e stabilire determinate modalità di azione. La tecnica del potere individuata da Han non mira a proteggere, proibire o reprimere, ma piuttosto incoraggia gli individui ad assumere attitudini che fanno convergere libertà e coercizione, dove il concetto di imprenditore di se stesso trova il suo fondamento nell' *homo oeconomicus*. Secondo questa prospettiva, viene a crearsi una situazione paradossale in cui la libertà è la controfigura della coercizione in cui l'io, in quanto progetto che si crede libero dalle coercizioni esterne, si sottomette a nuove forme di coercizioni interne fondate sull'obbligo degli individui ad essere se stessi (Ehremberg, 1998). Per questo Han propone di sostituire il termine di biopolitica proposto da Foucault, con quello di psicopolitica. Inoltre, l'attitudine dell'ideologia moderna che vuole subordinare la realtà sociale all'individuo, comporta come conseguenza principale un rifiuto dell'interdipendenza, una negazione del sé relazionale (Martínez Hernández, 2019).

L'essere umano geneticamente a rischio nasce quindi dall'intersezione di almeno tre traiettorie nelle quali convergono prospettive biomediche, tecnologiche e imperativi morali: in primo luogo, da un punto di vista biomedico assistiamo alla convinzione che molti disturbi indesiderabili, comprese le anomalie del comportamento, abbiano un'origine genetica. La pretesa di trovare «il» gene di una qualunque condizione indesiderabile è vana, poichè si tratta frequentemente di condizioni multifattoriali delle quali non si conosce la causa necessaria o sufficiente (Skrabanek e McCormick, 2006). Il fatto che si insista tanto sulla ricerca del gene responsabile di disturbi come la schizofrenia, la sindrome maniaco-depressiva o la

maggior parte dei tumori risponde evidentemente a un bisogno profondo, forse riconducibile alla concezione monocausale propria della tradizione teologica occidentale. A questo proposito, Paolo Vineis (2002) afferma:

il monoteismo delle religioni occidentali ha condizionato un'idea di biomedicina basata su singole cause, su una singola verità universalizzabile, in contrasto con il politeismo causale della medicina orientale. Un'altra radice della nostra concezione attuale è la filosofia greca, con la sua distinzione fondamentale tra la verità e l'appartenenza, dove la prima è intesa come un »disvelamento« (*aletheia*) della natura delle cose (Vineis, 2002, p.138).

In secondo luogo, i ricercatori sostengono di saper definire le sequenze genetiche o i marcatori associati alla ricorrenza di molte malattie a livello molecolare e che questa capacità vada crescendo. I discorsi e le pratiche della genetica si incrociano quindi con quelle della gestione della prevenzione delle malattie più gravi e al dovere morale della responsabilità verso se stessi; infine, i medici affermano di essere sempre più in grado di identificare, tramite test diagnostici, singoli individui con un profilo genetico connesso allo sviluppo di una particolare malattia prima che essa si manifesti. L'identificazione può essere precisa qualora lo *screening* genetico sia in grado di individuare le varianti genetiche o gli stessi polimorfismi, oppure può essere probabilistica nel caso in cui lo *screening* sia basato sull'individuazione di marcatori genetici associati a una maggiore probabilità di essere affetti, o nel caso in cui l'identificazione avvenga tramite la storia familiare.

Incrociando i margini di probabilità statistica e i profili di rischio, la genetica dimostra di poter coinvolgere ulteriori aspetti oltre a quelli strettamente biologici, assumendo in tal modo le sembianze di un'etica del gene.

#### *6.4 La gestione del rischio genetico come tecnica del Sè*

Per molte persone essere a rischio significa sentirsi bene, essere asintomatici e allo stesso tempo consapevoli di poter soffrire in futuro di una malattia. Come abbiamo detto, dal xx secolo, la medicina clinica ha concepito il paziente come un soggetto attivo nel ruolo della cura (Rose, 2008). Al paziente viene chiesto di offrire la propria voce nel processo diagnostico, di impegnarsi in pratiche di cura, di attenersi a comportamenti prudenti alla luce delle informazioni sul rischio per la salute. I cambiamenti nella

concezione dell'identità personale associati alle nuove scienze e tecnologie biomediche della vita sono molteplici e inducono a mettere in atto uno stile di esistenza che ha portato i pazienti attuali e potenziali a diventare «appassionatamente curiosi della loro salute, della loro felicità, della loro libertà» (Rose e Novas, 2004).

Scott (*et alii* 2005) suggerisce che questa visione clinica del corpo ha prodotto nuove forme di identità sociali e allo stesso tempo ha contribuito alla ridefinizione della relazione medico-paziente. La diffusione delle «sorveglianza medica» (Armstrong, 1995) nella *routine* quotidiana è stata ampiamente documentata attraverso comportamenti come il cambiamento delle abitudini alimentari e degli stili di vita. La persona a rischio, attraverso la tendenza alla prevenzione, diventa un paziente-cliente nella gestione sanitaria di una condizione che non è ancora di malattia.

Ai fini di questa ricerca ho voluto dedicare particolare attenzione a come l'informazione del rischio genetico venga integrata nell'ambiente familiare e come essa sia interconnessa alle esperienze soggettive della Malattia. Nel caso del rischio di una malattia come l'Huntington è probabile che le implicazioni per l'identità si manifestino in una moltitudine di modi, a causa dell'insorgenza poco chiara della Malattia, ai suoi effetti multigenerazionali e la variabilità dei sintomi. Per esempio, coloro che hanno scoperto di essere a rischio di Huntington in giovane età potrebbero aver incorporato lo stato di rischio producendo così strategie di rafforzamento dell'identità genetica, come emerge nella testimonianza di Alessia:

la Malattia non lascia mai la mia testa, è sempre lì, onnipresente, testimone di ogni mia giornata. Quando mi capita di conoscere qualcuno o di far entrare qualche nuova persona nella mia vita, dopo una prima conoscenza, subito dentro di me iniziano le preoccupazioni, i dubbi, le paure su come poter parlare dell'Huntington. Mi sento quasi in dovere di parlare dell'Huntington, perché io sono anche questo: «Io sono Alessia, figlia di un padre malato di Huntington, con il 50% di probabilità di ereditare la Malattia.» Tutto ciò, molto spesso, ha fatto evincere la mia grande difficoltà ad instaurare rapporti, soprattutto con miei coetanei, i quali, purtroppo, non mi sanno comprendere. Qualsiasi attività, dallo studio, al lavoro, all'instaurare un'amicizia o una relazione, è compromessa: sei sempre e comunque diversa! «Diversa» è la parola che continuamente riecheggia nella mia mente, e che tante volte avrei voluto che si tramutasse in «uguale a tutti gli altri». È difficile, molto spesso mi rendo conto che tutto questo mi ha anche cambiata, a volte in positivo: mi sento una

ragazza in gamba sotto molto punti di vista, ho molta responsabilità, maturità, so mettermi nei panni altrui e so comprendere molte circostanze<sup>62</sup>.

In questa testimonianza Alessia descrive il modo in cui la percezione del rischio si intreccia inevitabilmente alla sua costruzione identitaria: «Io sono Alessia, figlia di un padre malato di Huntington, con il 50% di probabilità di ereditare la Malattia» dichiara. D'altra parte, le persone a rischio, specialmente quelle che sono a conoscenza della storia familiare di Huntington da tempo, potrebbero riaffermare il loro stato attraverso la ricerca di informazioni sulla Malattia, la partecipazione nelle raccolte di fondi per la ricerca per avere un ruolo attivo nei progressi scientifici, nell'impatto sociale della Malattia e nella condivisione di esperienze comuni. Nella testimonianza di Alessia appare un altro elemento che merita una breve considerazione. La percezione di essere «diversa» dagli altri assume le sembianze di un'identità che sembra alludere allo stigma e che però, nel suo caso, riveste un carattere positivo, un valore aggiunto alla sua identità.

Novas ha suggerito la definizione di «tecnologie del sé genetico» per descrivere i modi in cui le pratiche di consulenza genetica incitano un individuo, una coppia o una famiglia a riflettere sulla propria eredità e costituzione biologica. Tali tecnologie potrebbero essere pensate come un insieme eterogeneo costituito da una combinazione di forme di conoscenza, competenza specialistica e tecniche diagnostiche.

Novas identifica quattro tipologie fondamentali di queste tecnologie del sé. La prima è l'identità genetico-molecolare che riguarda la messa a punto di una mappa genetica del linguaggio, una forma di narrazione biografica medico-genetica che può abbracciare varie generazioni e includere altri parenti come gli zii e i cugini. Ciò costruisce individui definiti, da se stessi o dagli altri, dal loro essere a rischio di Malattia di Huntington e coinvolge gli altri membri della famiglia. Gran parte del dibattito si concentra sulla decisione di sottoporsi o meno a test genetici predittivi, che viene vista come una decisione potenzialmente destinata a cambiare la vita. Questi test aprono la strada a nuovi modi di comprendere, descrivere ed esprimere se stessi come persone a rischio. La stessa disponibilità di test predittivi crea nuove categorie di individui: coloro che sono a rischio ma non hanno fatto il test; coloro che sono positivi all'Huntington; colo-

62 Testimonianza di Alessia del 29/03/2020 e raccolta dall'Associazione Noi-Huntington. Disponibile al link: <[https://noihuntington.it/?page\\_id=363](https://noihuntington.it/?page_id=363)>

ro che sono negativi. Come abbiamo visto, i test predittivi possono però essere anche vaghi quando il numero di sequenze CAG cade nella zona grigia. Tutti i pazienti a rischio che non si sono sottoposti al test sono definiti «non geneticamente confermati», come i figli di Paolo che durante l'intervista mi ha raccontato: «Ho due figli, Alberta e Daniele di trentadue e ventotto anni. Loro non hanno voluto fare il test... non posso mica obbligarli! L' Alberta ha due bambini. Per ora tutto bene, poi cosa vuoi fare? Poi si spera sempre»<sup>63</sup>. La seconda dimensione riguarda la formazione di un campo di problematizzazione etica. La decisione di avere o no dei figli, pur sapendo di essere geneticamente a rischio o presintomatici, dimostra come una conoscenza genetico-molecolare piuttosto complessa abbia cominciato a penetrare nel campo delle decisioni riproduttive.

I soggetti non geneticamente confermati possono essere suddivisi a loro volta in ulteriori categorie differenti. In primo luogo, ci sono le persone cosiddette «a rischio», che hanno cioè dei parenti di primo grado malati o che hanno ottenuto un risultato positivo dal test diagnostico. Non presentano sintomi di tipo motorio, cognitivo o comportamentale, a parte eventuali lievi depressioni o problemi di altra natura e che non possono essere necessariamente considerati in relazione con la patologia.

La terza dimensione riguarda una nuova relazione con il sapere specialistico e la riconfigurazione in maniera significativa dei rapporti con il potere. Il soggetto genetico non si accontenta di essere soggetto passivo di conoscenze e terapie medico-genetiche, ma diventa egli stesso un esperto profano nella gestione della Malattia di Huntington. In questo contesto, le comunità di rete assumono le caratteristiche di strumenti di mediazione, organizzazione, raccolta e cura di saperi non solo sulla Malattia, ma anche sulle forme di vita necessarie per convivere. Secondo Novas, gli individui si dedicano alla conoscenza del proprio patrimonio genetico come consumatori, ed esigono che la scelta della varietà di prodotti sul mercato cresca. Ciò impone ai genetisti e ai ricercatori clinici di produrre forme di conoscenza sempre nuove e utili a coloro che soffrono della Malattia. Un'altra categoria è rappresentata da persone che presentano i sintomi tipici del periodo prodromico, ma manca la conferma del test predittivo. Infine, ci sono le persone che manifestano i sintomi della Malattia senza avere informazioni sullo stato delle ripetizioni della tripletta CAG (Ross,

63 Intervista a Paolo del 23/01/2021.

2014). Gli individui somatici assumono quindi un ruolo attivo nel plasmare le iniziative della scienza raccogliendo fondi da destinare alla ricerca, donando organi e tessuti per l'analisi genetica, mostrandosi disposti a prendere parte a sperimentazioni cliniche di potenziali terapie o anche attraverso la partecipazione attiva nelle varie associazioni.

La quarta ed ultima dimensione riguarda la formazione di strategie di vita. Esse si definiscono in un campo etico complesso e a volte conflittuale in cui rientra l'adozione di uno stile di vita salutare, in cui l'alimentazione e lo stile di vita giocano un ruolo fondamentale come consigli di una medicina preventiva.

Secondo Novas, anche le pratiche di inviare e leggere messaggi nei forum dedicati ai soggetti a rischio di sviluppare la Malattia possono essere viste come tecniche del sé che implicano la rivelazione del vissuto e dei pensieri personali sulla base di particolari regole, norme, valori e forme di autorità. Attraverso tali pratiche gli individui sviluppano un linguaggio per raccontare la propria identità genetica e per riflettere su di essa, cercando consigli su come condurre correttamente la propria vita. Nel caso della Corea di Huntington, i temi salienti discussi nei forum online studiati da Novas riguardano la scelta di avere figli, di sposarsi e se dire agli altri membri della famiglia che possono sviluppare un disturbo neurologico debilitante e incurabile. Queste pratiche fra coloro che si identificano con una comunità virtuale costituiscono una forma di autorità basata sull'esperienza. In questi contesti, così come avviene nei gruppi di auto aiuto, l'autorità esperienziale degli altri può essere «incorporata» nel sé. Contemporaneamente, i rapporti con le vecchie forme di autorità, quali la competenza medica e specialistica, mutano. Tali cambiamenti, piccoli ma importanti, danno il loro contributo a esprimere e sviluppare nuove strategie di vita.



## CAPITOLO VII. I TEST PREDITTIVI

Le tecnologie del DNA sono come un bambino che ha imparato a leggere troppo presto, prima ancora di associare le parole al loro vero significato, prima ancora di poter stabilire un legame logico fra due paragrafi. Oggi sappiamo decifrare in modo incredibilmente rapido ed economico le lettere del nostro DNA e stabilire differenze individuali nella loro sequenza, ma siamo raramente in grado di associarle in modo affidabile ai nostri tratti, alle nostre predisposizioni, alla nostra tendenza ad ammalarci<sup>64</sup>.

### *7.1 Il bisogno di sapere e i processi decisionali*

Gli studi attualmente disponibili descrivono le ragioni che spingono le persone ad assumere un atteggiamento favorevole o contrario ai test predittivi per l'Huntington (Binedell, Soldan e Harper, 1998; Evers-Kiebooms, Decruyenaere 1998). Le osservazioni di Dudokdewit (Dudokdewit, Savenije, Zoetewij *et alii* 2002) sull'impatto psicologico del test per l'Huntington dimostrano che la maggior parte dei candidati al test considerano fattori come l'incertezza, la pianificazione per il futuro e l'informazione della prole come ragioni valide e sufficienti per effettuare il test. Al contrario, il timore di non essere in grado di affrontare un eventuale risultato positivo appare come la ragione principale per rifiutare il test genetico. Tuttavia, questi studi hanno messo in luce anche le numerose contraddizioni relative all'atteggiamento delle persone verso la prova genetica. Per esempio, essi hanno rilevato che tra le donne incinte a rischio di sviluppare la Malattia di Huntington, solo il 30 % ha richiesto il test prenatale, e molte di esse si sono ritirate prima di fare il test con la conseguenza che solo il 18 % lo ha effettivamente eseguito (Wiggins, Whyte, Huggins *et alii*, 1992).

Lo studio di Helger e Harding (2003) sulle opinioni delle persone in merito ai test predittivi per l'Huntington, sulla sterilizzazione e altre

64 Sergio Pistoï nell'epilogo del suo libro (in Piga 2012).

misure per ridurre la frequenza della diffusione del gene alterato, hanno evidenziato che quasi tutti gli intervistati (94%) erano d'accordo con l'affermazione che «lo *screening* genetico di un feto a rischio dovrebbe essere proposto sistematicamente alle donne interessate per procedere, se lo desiderano, all'aborto di un feto portatore della mutazione» (Helger e Harding, 2003: 338). Inoltre, il 73% degli studenti di legge, contro il 39% degli studenti di medicina, era d'accordo con l'opinione che la società dovrebbe fare tutto il possibile per diminuire la frequenza del gene della Malattia, e in particolare raccomandare la sterilizzazione per i portatori del gene.

Wertz (1998) ha distinto tra eugenetica individuale (per esempio, consulenza genetica direttiva) e eugenetica sociale, riferita alla pressione sociale sui test genetici fondata sull'idea di «paternità responsabile». Nel suo studio, la maggioranza dei professionisti della genetica, provenienti prevalentemente dall'Asia, Sud America e dall'Europa, era d'accordo nel sostenere che «è socialmente irresponsabile far nascere consapevolmente un individuo con una grave malattia genetica in un'epoca in cui è disponibile la prognosi prenatale» (Wertz, 1998: 50). Questi studi, seppur parziali, sono indicativi sulla posizione che riveste l'opinione pubblica in merito al controllo del rischio genetico e forniscono un'idea sulle pressioni sociali che potrebbero influenzare i processi decisionali delle persone a rischio. Etchegary (2005) ha giustamente notato che non abbiamo ancora un quadro completo degli atteggiamenti della società verso gli individui geneticamente a rischio e che pertanto sono necessari ulteriori studi in merito.

Per quanto riguarda le idee soggettive verso il test genetico per l'Huntington, Cox (2003) ha riscontrato in diversi casi un mutamento di opinione verso la decisione di sottoporsi alla prova del DNA. Nei racconti raccolti durante la sua ricerca, per gli individui a rischio la scelta di fare il test predittivo è stata un processo dinamico: gli intervistati sono passati dall'essere inizialmente contrari o ambivalenti, a un periodo più favorevole nei confronti della prova, spinti da motivazioni legate a questioni utilitaristiche per se stessi e per gli altri. Lupton (1999) ha sostenuto che le indagini tecnico-scientifiche sul rischio spesso sottovalutano l'effetto delle caratteristiche socio-demografiche dei loro partecipanti. Variabili come l'età, il sesso, l'occupazione o la posizione geografica, potrebbero avere un importante impatto su come le persone identificano, negoziano e convivono con i rischi in generale e con quelli genetici in particolare. Per esempio, i partecipanti in aree isolate hanno risposto in un modo leggermente diverso da quelli che vivevano in aree più urbane. In parte, le risposte sono

state determinate dalla disponibilità dei servizi e dei centri di riferimento, così come la possibilità di ricevere una consulenza psicologica adeguata e altri tipi di supporti (per esempio i gruppi di sostegno per i pazienti e *caregiver*). Anche l'età è uno degli elementi importanti nel dare significato al rischio genetico in quanto rimanda alla fase della vita che la persona sta attraversando in un dato momento. Per esempio, i partecipanti più giovani non ancora sposati o senza l'intenzione di avere figli, assegnavano un'importanza diversa al rischio genetico rispetto a quelli la cui famiglia era già consolidata, oppure rientrava in un prossimo progetto di vita.

Gli studi sulle motivazioni che spingono le persone a fare il test genetico cercano di analizzare quali sono i fattori che influenzano le reazioni dei profani al rischio cui sono soggetti. Questo approccio tende a semplificare e a considerare gli individui come elaboratori delle informazioni che ricevono e fondamentalmente come pensatori razionali che desiderano evitare il rischio. Molte ricerche empiriche di antropologia e psicologia del rischio hanno dimostrato invece che se il comportamento delle persone di fronte a un pericolo è difforme dal comportamento atteso previsto da un modello, non è completamente spiegabile ipotizzando una percezione distorta dei fatti dovuta a un *gap di conoscenze fra gente comune ed esperti* (Ligi, 2012). Proprio in riferimento agli esami di *screening*, Lerman e colleghi hanno dimostrato che le attitudini delle persone variano a seconda della malattia (Lerman, Croyle, Tercyak, *et alii*2002): le persone sembrano essere più motivate ad effettuare il test genetico in virtù della preoccupazione di poter sviluppare il cancro al seno, mentre la preoccupazione e l'angoscia verso la Malattia di Huntington sembrano avere un effetto più scoraggiante verso i test predittivi (Little e Sayers, 2004). Si potrebbe avanzare l'ipotesi che la scelta di effettuare il test dipenda dall'efficacia delle azioni preventive messe a disposizione dalla scienza verso la Malattia.

Altri studi comparativi hanno dimostrato che la gravità e la suscettibilità percepita dalle persone a rischio sono uguali tra coloro che hanno scelto di effettuare o meno il test genetico (Evers-Kiebooms e Decruyenaere, 1998). Bisogna inoltre ricordare che la maggior parte delle ricerche sulle motivazioni che spingono le persone a rischio di Huntington a fare il test, sono stati affrontati prevalentemente da una prospettiva clinica (Lemke, 2004). Come osserva Etchegary (2005), poiché meno del 20% delle persone a rischio di Huntington decide di sottoporsi al test, le ricerche disponibili escludono quell'80% di persone a rischio che invece scelgono di non sottoporvisi e che, a quanto sembra, sono la maggioranza (Andre, Fleck

e Tomlinson, 2008). Queste ricerche, quindi, non offrono delle risposte esaustive e soddisfacenti che spieghino l'atteggiamento talvolta contraddittorio che si riscontra nei confronti dei test predittivi.

Altre volte è il ricordo incisivo e traumatico dell'esperienza con il familiare malato che genera paura nei confronti della Malattia e reticenza verso il test predittivo: «Io non ho paura di fare il test, ho proprio il terrore! perché quando da piccola vedevo mia mamma io non volevo andarla a trovare, io piangevo ogni volta. Gli altri non possono capire cosa significa. Ho il terrore di questa malattia»<sup>65</sup>.

Il test genetico nel caso della Malattia di Huntington appare come uno strumento erogatore di una singolare forma di *verità*: una verità che non può essere ignorata o taciuta. Tra le persone che ho intervistato, coloro che preferiscono non fare il test sono motivate fundamentalmente dal timore della propria reazione emotiva di fronte all'eventuale esito positivo (come ha dichiarato Carmen nell'intervista), dalla consapevolezza che non esistono cure efficaci contro la Malattia e dunque della sua inevitabilità, oppure dal timore delle ripercussioni che potrebbe generare un esito positivo negli equilibri familiari.

### 7.2 Il test genetico come dovere morale

Nel caso della Malattia di Huntington il concetto di «rischio» emerge in modo particolarmente evidente nella sua accezione di categoria cognitiva, derivante più dall'esperienza e dall'interpretazione soggettiva delle conoscenze pregresse, intrise dei significati veicolati durante le consulenze genetiche e dalle politiche di prevenzione. Da quest'ottica mi sono chiesta: cosa significa per i discendenti dei malati essere a rischio? e come lo incorporano nella loro realtà quotidiana? La risposta a queste domande sembra intrecciarsi al valore morale dell'individuo, al soggetto che vede se stesso come parte di un sistema di relazioni, legami, responsabilità: alla persona che esiste in quanto parte attiva di una rete di legami sociali.

Come osserva Robertson (2000), i principi neo-liberali legati all'autonomia individuale e al libero mercato, sostengono l'imperativo della cura di sé, dell'auto regolazione e dell'auto sorveglianza. Il soggetto imprenditore di se stesso, di cui abbiamo già detto, riproduce un'idea di

65 Intervista Sara, 14/05/2020.

cittadino neo-liberale, autonomo, responsabile e in grado di autogestirsi. In quest'ottica, i test predittivi, fanno parte della *moral technology* di cui parlano Adelsward e Sach (1998). Alla luce di queste considerazioni, la scelta di effettuare il test del DNA è intrisa di valori culturalmente appresi e pressioni sociali che giocano un ruolo fondamentale nella percezione e gestione del rischio genetico.

La diffusione degli stili di pensiero genetici conferiscono alle strategie di vita una colorazione genetica, e creano contestualmente nuove responsabilità etiche che si sostituiscono all'idea di «colpevolizzazione della vittima» (Crawford, Dodge, Kerzin-Storror, *et alii*, 1997) fondata sulle concezioni punitive della malattia (Sontag, 2002). Sebbene non vi possa essere una responsabilità e una colpevolezza nello scegliere il proprio patrimonio genetico, lo sviluppo delle biotecnologie rende possibile la scelta di effettuare o meno il test del DNA e di avvalersi di eventuali sistemi riproduttivi sicuri verso la propria prole.

Nel caso specifico della Malattia di Huntington, il rischio può non essere sempre latente, secondo un'ottica di deferimento del problema, e che si manifesta o intensifica solo nelle singole congiunture dell'esperienza. Ad esempio, nella testimonianza di Alessia il rischio solleva questioni legate alla progettualità della sua vita e allo sviluppo della sua personalità, al modo di porsi con gli altri e verso gli eventi che la circondano. Il rischio è dunque un modo per presentare se stessa, è la chiave per leggere e interpretare la sua storia di vita e per spiegare come è arrivata ad essere ciò che è. Il caso di Alessia dimostra che il rischio perde la sua latenza nel momento in cui viene utilizzato nello spiegare un determinato percorso identitario nel quale convergono le congiunture degli eventi biologici. In altre parole, il rischio latente viene meno quando al processo di identificazione di un soggetto a rischio corrisponde la sua percezione identitaria.

La Commissione per la genetica umana ha riportato uno studio sull'atteggiamento delle persone nei confronti delle informazioni genetiche utilizzando il *People's Panel* (cioè, interviste strutturate e in profondità<sup>66</sup>) che ha coinvolto un totale di 1038 intervistati. Lo studio ha rivelato la presenza di certe pressioni culturali dettate dal principio di responsabilità che prendono parte al processo decisionale e orientano le persone nella scelta di effettuare o meno il test del DNA. Binedell, Soldan e Harper

66 Al link: <<https://www.local.gov.uk/case-studies/case-study-peoples-panel>> è disponibile una copia del Rapporto.

(1998) hanno suggerito che «man mano che l'uso dei test genetici predittivi diventa più comune e riceve una maggiore attenzione, l'opinione pubblica e le norme soggettive possono esercitare un'influenza crescente sulle decisioni relative ai test» (p.496). Alla luce di questi risultati, sarebbe interessante approfondire se le persone a rischio si sono sentite costrette a fare il test genetico per l'Huntington (per esempio, da amici, familiari, professionisti medici o la società in generale) oppure sono state realmente libere di scegliere, come vuole la retorica sui test genetici.

Tra le testimonianze che ho raccolto, la scelta di fare o meno il test è stata spesso descritta come una decisione autodeterminata, maturata nel corso del tempo anche a seguito del supporto psicologico fornito dall'Associazione. Tuttavia, queste scelte erano finalizzate più ad alleviare le preoccupazioni verso i figli o a fornire informazioni utili per coloro che dovranno gestire un'eventuale Malattia, che all'autocontrollo della salute, alla conoscenza e alla valorizzazione di sé in qualità di forma di autogoverno. Come nel caso della ricerca portata avanti da Cox (2003), anche tra le persone che ho intervistato è emersa una chiara influenza dettata dalla famiglia e dalle relazioni interpersonali nella decisione di effettuare il test. In netto contrasto con l'approccio individualista e razionale del processo decisionale, Cox ha sostenuto che:

Choices are always hedged in by constraints; we are not free to decide upon just any course of action nor are we ever positioned in such a way that we can see what the full range of choices might consist of. As mothers and daughters, fathers and sons, sisters, brothers, aunts, uncles, cousins, spouses, life partners and friends, we exist in and through our social and familial ties with others. For those at risk individuals who are in the process of deciding whether to request predictive testing for HD, such social and familial ties loom large (McKellin,1997)<sup>67</sup>.

Franca ad esempio, ha deciso di sottoporsi al test genetico per sapere se i problemi di salute del figlio, potevano essere o meno correlati alla Malattia. La scelta di fare il test genetico diventa in molti casi un dovere verso la famiglia e la collettività cui si appartiene. Durante l'intervista del 15/03/2019, Franca racconta di aver messo da parte dei risparmi per non gravare sui figli se un giorno si fosse ammalata, oppure di Sandra che cura particolarmente la sua alimentazione nell'ottica di mantenere uno stile di

67 Cit. in Etchegary, 2005.

vita sano. Queste nozioni sono celate dall'idea di salute come fenomeno positivo che dev'essere salvaguardato attraverso la promozione della consapevolezza e della prevenzione dei fattori che concorrono allo sviluppo di eventuali malattie (Erba, 2007: 23), ma anche dell'aderenza alle tecniche di controllo sui fenomeni biologici.

Durante l'intervista che segue, Franca mi racconta commossa di aver fatto la prova del DNA di nascosto dalla sua famiglia e di averlo comunicato solo dopo aver ricevuto l'esito negativo. In questo caso la scelta di effettuare il test predittivo viene considerata come un gesto di responsabilità, una dimostrazione di affetto verso i propri famigliari, e in particolare i discendenti diretti, nel momento in cui le condizioni di salute lo richiedono:

non ho mai voluto farmi il test. Ho sempre vissuto nel dubbio. Mio figlio ha iniziato a stare poco bene, non aveva niente di particolare, ma una mamma, sai, è sempre lì che guarda ogni cosa. Allora mi son decisa. L'ho fatto per mio figlio, se no non lo facevo. Ho fatto tutte le visite, tutto. Poi ho parlato anche con la psicologa. Mi chiedevano: »Ma perché lo vuole fare?«. Io lo volevo fare e basta. Ero convinta. Così alla fine mi hanno fatto fare il prelievo. Quel giorno che ero lì che aspettavo di fare il prelievo, è venuta fuori la dottoressa così dicendo: »Chi è quella signora che vuole a tutti i costi fare il DNA?«. E mi sono alzata e ho detto:»Io! Eccomi qua!«. Allora sono entrata e ho detto: «Dottoressa, non mi dica niente. Lo voglio fare e basta». E così l'ho fatto. Poi un giorno passavo di lì. La dottoressa mi aveva detto di passare a ritirare l'esito la settimana dopo, ma siccome ero lì, son passata da lei in reparto. Lei mi ha vista e mi ha riconosciuta subito. Prima m'ha sgridata e poi mi ha abbracciato. Mi ha detto: «Ma che ci fai lei qui? Le avevo detto di passare la settimana prossima...

«Dottoressa» ho detto io:«Ero qui. Ma non la disturbo, aspetto quando ha tempo. Mi siedo qui e l'aspetto. Quando vuole sono qui». »E va bene», ha detto lei:«Mi aspetti».

È andata nel suo studio e dopo un po' è uscita con la busta chiusa. «Venga, venga!» mi fa lei sventolando la busta. Abbiamo aperto la busta insieme...ero negativa! Avevo diciassette triplette! Praticamente niente. Allora la dottoressa mi ha abbracciata.

Dopo, quando sono tornata a casa, l'ho detto ai miei. La sera ho aspettato che fossero tutti a casa e chiamo:»Marco! Papi! Venite qua un secondo per favore!». Loro sono arrivati e io ho detto: «Mi sono fatta il test». E subito mio marito :«Ma cosa ti è venuto in mente di fare! Guarda questa qui cosa si sogna di fare adesso! Ma perché!?» Io gli ho detto: »Stai tranquillo. La nostra famiglia, almeno per questa malattia, è a posto. Il test è negativo». E loro subito a brontolare:»Pensa se invece era positivo...pensa cosa avresti fatto! Come avresti vissuto?»

E pensare che invece avremmo potuto avere altri figli (Franca, intervista 19/03/2019).

Altre volte il senso di responsabilità verso la propria prole arriva in ritardo:

un giorno l'altra mia nipote, che ha un bambino, è venuta in negozio da me e mi ha detto che si voleva fare il test. »Ma perché vuoi fartelo adesso?! Dovevi farlo prima, semmai! Ora, ormai che puoi fare, a cosa ti serve?», dico io. Ma lei lo voleva fare perché diceva che adesso, col bambino, ha capito di avere delle responsabilità di madre verso suo figlio. Lei è risultata positiva: trentotto triplette. Eh, trentotto... Trentotto sono quel numero che non si sa bene cosa può succedere (Franca, intervista 19/03/2019).

In queste narrazioni si evidenziano come le decisioni sui test genetici siano fortemente influenzate dai legami sociali e familiari che limitano la gamma di scelte accettabili e sottoposte al giudizio di altre persone. Per tali ragioni è difficile sostenere seriamente che la decisione di fare il test sia puramente razionale e auto-interessato, auto-diretto e che procede da un'analisi di costi-benefici: «I realized today that I had two possible destinies: not «with or without Huntington's,» but rather, «with or without the test» (Solhdju, 2021: 29). Più in generale, Finkler (2001) ha sostenuto che i progressi della nuova genetica stanno medicalizzando la famiglia e la parentela. Egli osserva che «in contrasto con il più ampio processo sociale, in cui l'individualismo e la libertà di scelta sono enfatizzati, la medicalizzazione della parentela crea una tensione tra individualismo e scelta e un orientamento alla famiglia» (Finkler, 2001: 244). Il principio della prevenzione introdotto allo scopo di dare autonomia alle persone, garantendo loro un maggiore controllo su aspetti che secondo il modello della sorte genetica erano incontrollabili, comporta anche una serie di doveri che potrebbero comprimere l'autodeterminazione individuale.

### *7.3 Il rischio e il principio di responsabilità*

Come sostiene Erba, il processo riflessivo attivato dalla diagnosi induce ad «analizzare il passato alla luce del presente e il presente alla luce del passato» (2007:113). Infatti, questo processo di risignificazione che investe coloro che appartengono ad un dato patrimonio genetico, si riflette sul tempo presente degli individui a rischio genetico attraverso la produzione di una conoscenza profana che, sulla base dell'esperienza, induce ad attivare un

atteggiamento di silenziosa e costante sorveglianza. Il senso di responsabilità che un individuo assume verso la propria condizione biologica può arrivare a configurarsi come un dovere piuttosto che di una scelta autodeeterminata. Questo senso di responsabilità individuale avviene attraverso un monitoraggio costante della propria salute, dell'adozione di diete e stili di vita ritenuti salutari. Alla dimensione individuale della responsabilità genetica, la Malattia di Huntington somma un'ulteriore forma di responsabilità rivolta agli eredi biologici. Infatti, l'etichetta genetica della Malattia trasforma la condizione patologica in una questione di storia familiare. In questo modo, le forme di pensiero genetico introducono il peso della responsabilità genetica al fine di evitare la sofferenza della Malattia ai propri eredi (Franklin, 2003). Questa responsabilità genetica influisce anche sulle scelte di vita come il matrimonio e la carriera professionale.

Alberto dopo aver saputo della Malattia di sua madre non ha avuto dubbi sul da farsi. Dopo essersi consultato con alcuni amici, ha voluto iniziare subito il percorso per fare il test genetico. Come stabiliscono le *Raccomandazioni*, le persone che decidono di fare questo tipo di test sono sottoposte in una prima fase al *counseling* genetico, al colloquio con uno psicologo e una visita neurologica.

Nel periodo di attesa tra il prelievo di sangue e l'esito del test, le persone proseguono con incontri periodici con psicologi allo scopo di prepararsi ad affrontare un eventuale esito positivo del test. Questo periodo solitamente dura 30-40 giorni. Nella terza e ultima fase, e in seguito all'esito del test, la persona può scegliere di continuare il percorso di *counseling* psicologico o interromperlo:

dal contatto con la psicologa sono passate almeno un paio di settimane mi ha fatto fare un lavoro che comunque avevo già iniziato a fare io che comunque è preziosissimo. Quindi avevo trovato l'Associazione non lontano da casa nostra e quindi ho saputo che in quei giorni c'erano le giornate dell'Huntington e avevano inaugurato questa mostra alla triennale di Milano di design. Ho scoperto in quell'occasione, poi da lì ho fatto gli incontri.

La mia visione è estremamente chiara: io ho fatto l'accompagnamento con l'Istituto presso cui mia mamma era seguita con il neurologo che mi ha spiegato che per protocollo c'era da fare un percorso: l'incontro col neurologo e la psicologa. Era un percorso di tre mesi, ma per me è stato più lungo, è stato di sei mesi perché c'è stata prima l'estate e poi il Natale che hanno interrotto. A parte quello, l'incontro con la psicologa mi aveva molto insegnato a capire il mio punto di vista, però ciascuno arriva un po' alla volta a farsi la propria

idea. Quello che ha portato alle mie scelte è lo stesso che mi ha portato anche ai miei rammarichi, per cui dicevo: «Magari avessi capito prima!»

Io sono per l'informazione scientifica, magari per il mio percorso personale di studio e professionale, però son sempre per affrontare le cose. Decidere di non sapere... io non sono d'accordo. Per me tutelare è esattamente il contrario, cioè dire per sapere, per se stessi. Io ho 32 anni, se sto guidando e mi parte lo scatto e faccio un incidente mentre sto guidando per Milano metto a rischio la vita mia e degli altri. Solamente questo potrebbe bastare come dimostrazione scientifica perché è giusto sapere e perché sapendo quello che potrebbe accadere, allora puoi anche evitarlo. Oppure, altro esempio: il neurologo diceva: «Ci sono tante cose che possono ritardare l'emersione dei sintomi, come forme di ginnastica come il *Tai-Chi*, oppure l'alimentazione», e quindi più sai di te e meglio puoi prevenire. Io dico sempre che la consapevolezza rende liberi. Se sai puoi prendere provvedimenti, se non sai, no. Altra cosa: se lo sai, vivi condizionato dall'aspettare i primi sintomi, che è vero, ma anche se non lo sai ti trovi ugualmente condizionato. Se tu sai, puoi creare o trovare i supporti e gli aiuti; se non sai, non lo puoi fare.

Quando ho fatto il test, io ricordo che per me si è giocato tutto in pochi giorni, quindi tutte le emozioni, le paure... tutto si è evoluto in una settimana. All'inizio ho avuto il tumulto di capire perché non mi è stato detto prima tutto questo, perché avessero voluto tenermi nascosta la verità su mia madre. Ho pensato al fatto della stigmatizzazione, poi ho pensato sicuramente alla preoccupazione anche per me stesso.

Poi soprattutto ho capito che fare il test per me era una riorganizzazione di risorse e poter guardare in avanti con maggiore consapevolezza. Ero appena andato a convivere con la mia fidanzata. Io potevo essere positivo e dicevo: dobbiamo prendere tutte le precauzioni possibili per affrontare man mano la situazione che si generava o in un modo o nell'altro. Poi c'è stato il confronto con i miei genitori, è venuta fuori tanta commozione e anche un po' di arrabbiatura, però si è incanalata nel capire che bisognava semplicemente mettersi a ragionare su come era meglio agire. Da lì a un paio di giorni ho parlato con un paio di amici più stretti, un mio caro amico e una mia cara amica, e ho capito quasi subito che per me la scelta del test era chiara, per capire magari anche in maniera fredda, come organizzarsi.

Poi il seguito è difficile perché ci sono state troppe sensazioni, è difficile calcolarle. Mi ricordo che mi avevano chiamato da un momento all'altro, era la fine dell'anno, e sono andato lì, è stata una situazione di due minuti, e il percorso da casa a lì è stato veramente molto intenso, il percorso è stato fatto con una persona che mi ha accompagnato al momento dell'esito. Quando mi è stato detto l'esito mi è venuto un crollo, sicuramente...meno dura che se fossi stato positivo anch'io. Altre emozioni con i miei genitori no, posso solo avere

dei rimpianti perché se avessi capito prima le cose, anche per mia mamma, avremmo fatto diversamente (Alberto, intervista 26/06/2020).

Nella scelta di fare il test, Alberto fa prevalere il buon senso, la volontà di sapere di sé per poter chiedere aiuto al momento opportuno. Questa scelta però non esula dalla responsabilità morale: in Alberto c'è la preoccupazione di diventare involontariamente pericoloso per gli altri e in particolare nei confronti della sua compagna che deve essere messa nella condizione di sapere a cosa va incontro e poter scegliere consapevolmente. In questa testimonianza, il bisogno di sapere di Alberto si incrocia con il principio di responsabilità e di «dover informare» i propri cari: sapere di sé per poter progettare il suo futuro, tutelare e proteggere se stesso e gli altri da se stesso.

Anche nel caso di Tommaso, è proprio la responsabilità nei confronti della prole che trasforma una scelta in un dovere. Evers-Kiebooms e Decruyenaere (1998) hanno riferito che uno dei principali motivi per fare il test era la responsabilità verso la pianificazione familiare. Tommaso racconta che già in passato aveva contattato centri specializzati per fare il test ma non aveva mai trovato il coraggio di portare a termine il suo proposito. Solo la decisione di avere un figlio lo ha spinto, attraverso l'Associazione e con il sostegno della moglie, ad effettuare la prova genetica:

Non riesco a decidermi di fare il test. È stato molto brutto all'inizio perché ho avuto grossi problemi, perché non ho dormito per un bel po' di tempo e io non ho mai avuto problemi di sonno. Ero sempre in ansia con il pensiero fisso su questa malattia. Mi era stato proposto di fare il test, ma avevo paura e quindi sono entrato in questa specie di limbo in cui trovi un equilibrio precario in cui sai di essere a rischio ma cerchi di non pensarci.

Negli anni ho visto anche le reazioni di altri che dicono: «no, non lo fare». Io invece non ci riesco e quando ci pensavo, ho provato più volte anche a rivolgermi magari a telefonare a centri privati e chiedere tramite un prelievo del sangue anche a distanza perché poi questi ventri sono in grado di mandarti il risultato in modo l'esito che fosse un momento più asettico possibile per me. Però quando la cosa si cominciava ad avvicinare e a concretizzarsi iniziavo a non dormire.

È stato un percorso per me molto lungo e brutto. È brutto restare nel «non si sa». Certo, è anche brutto fare un test e sapere che si ha la malattia, ed è proprio questo che poi ti porta a rimanere continuamente tra una decisione e l'altra. Hai momenti in cui magari stai molto bene fisicamente e a livello psicologico e dici: «Chi se ne frega, se va male pazienza. Vado avanti lo stesso», oppure hai momenti che magari sei giù perché purtroppo con un

malato in casa i momenti giù capitano, in cui dici no, io non riesco a fare il test. Quindi entri in questo gioco che non ti permette di vedere una via d'uscita e vai avanti per mesi o anni e purtroppo l'ho visto succedere anche in altri. Non sono in grado però di dire a loro fai il test che almeno esci da questa cosa, perché mi rendo conto che se lo fai nel momento sbagliato rischi di mettere queste persone in una crisi psicologica bruttissima. Quindi ho capito come mai Dominga o altri non ti dica di fare o non fare il test. Sono rimasto in questa situazione per parecchi anni, fino a quando con mia moglie abbiamo iniziato a cercare un bimbo.

All'inizio abbiamo provato con la fecondazione assistita che permette di sapere se il feto è positivo a un pezzetto di DNA che vanno a cercare e che è connesso a quello specifico della malattia che arriva dalla mamma, nel mio caso, e quindi esclude tutti quelli che possono arrivare dalla mamma verificando un punto del DNA. Le cose sono andate male per due o tre volte. E la terza volta c'erano degli embrioni dubbi che non si sa se erano malati o no, perché gli embrioni hanno quel pezzo di DNA che arriva dalla mamma. Loro ti dicono: «Questo embrione ha un pezzo di DNA che arriva dalla mamma», ma non ti dicono se è quello della malattia, perché se tu sei malato, questo embrione è malato di sicuro. Se tu non sei malato quest'embrione non ha il gene malato. Questa cosa non era successa le volte prima, non so quale fosse il motivo, ma non era mai capitato di avere un embrione dubbio. Quando al terzo tentativo è saltato fuori questo embrione dubbio, basta. Non è stato facile, è stato difficile prendere appuntamento, aspettare i giorni, andare a parlare. Quando sono andato a parlare ho deciso subito di fare subito e da lì è partito un mese tremendo. Il mese di attesa del risultato. Io ho passato in quel mese quello che ho vissuto negli anni: passare da uno stato d'animo all'altro, in quel mese mi capitava da una mezz'ora all'altra, e così fino al giorno dell'esito. Io seguivo il gruppo da anni quando mi sono trovato in questa situazione. Quando ho deciso di fare il test, Dominga ha detto subito «Sì si va bene, vai a farlo e ti danno l'esito in un mese e non fai il percorso, perché tanto sono anni che segui il gruppo e da quello che mi dici, devi fare il test». Ma io quel percorso non lo avrei voluto, quel percorso di sei mesi in cui si va a rimuginare una situazione, non fa per me. È giusto secondo me per uno che non sa niente della malattia, secondo me è giusto fare i sei mesi e anche se poi decide di non farlo più, il percorso è sempre utile. Però per me questo test doveva essere più asettico possibile, per aver il minor numero di ricordi legati a questa cosa, perché poteva andare male e io non avrei voluto ricordi che mi legavano a questo periodo.

Io, l'Associazione non l'avrei mai contattata per far il test. Tra l'altro l'Associazione l'ha contattata mia moglie, non io perché io non ne volevo sapere di parlare di questa cosa però ho visto che lei era parecchio in crisi allora le ho

detto: sì va bene, andiamo. Se fosse stato per me forse non ci sarei mai arrivato all' Associazione.

Gli unici giorni in cui ero veramente convinto che era il momento giusto è stato l'ultimo giorno, quando sono andato a ritirare il risultato: ecco, lì ero veramente tranquillo e anche la mattina in cui sono andato. Chiaro che non è come quando vai a una festa, però ero tranquillo e convinto e avevo capito che dovevo fare questa cosa e avevo fatto bene a farlo. Chiaramente c'è stata la crisi quando vedi questa che arriva col foglietto. Alcuni centri mandano la risposta a casa, altri non lo fanno per questioni etiche e lo dicono di persona. (Tommaso, intervista 16/06/2020).

Come Tommaso, Carmen ha raggiunto una consapevolezza diversa nel momento in cui ha scelto di condividere il suo progetto di vita con un'altra persona. Se in un primo momento per Carmen fare la prova genetica era una scelta naturale, il successivo confronto con i suoi amici e colleghi di lavoro l'ha indotta ad analizzare la situazione da una prospettiva differente e ha cambiato idea. Carmen ha quindi considerato il suo carattere, la sua emotività e il timore della sua reazione in caso di esito positivo del test:

Io all'inizio ero convinta di fare il test perché per me era una cosa naturale. So che qua (in Italia) c'è tutta una procedura complicata per fare il test. In Venezuela mio fratello è andato a portare mio papà e gli hanno detto: ah, tu sei il figlio? Ah, ok, allora tira fuori il braccio che facciamo anche a te gli esami del sangue. Lui è andato a portare mio papà che gli avevano dato questo appuntamento a Caracas e gli han detto: tu sei il figlio? Ok, visto che sei già qua tira fuori il braccio. E l'ha fatto anche lui il test ed è venuto fuori negativo. E quindi gli han detto: ci sono altri figli? E mio padre ha risposto: c'è mia figlia che è in Italia e ritorna in luglio e agosto. Ah ok, han detto loro, quando viene dica a sua figlia di passare di qua che glielo facciamo anche a lei. Quando me l'hanno detto per me era la cosa più naturale del mondo e ho detto va bene ok vado, anzi ho detto: sì, si non c'è nessun problema. Quando sono andata poi a dirlo in ufficio, ai colleghi e agli amici che quando torno a casa in agosto lo faccio, mi han detto no, il terrore, mi guardavano con gli occhi sbarrati: ma perché lo fai, ma se non c'è una cura? E quindi più la gente mi diceva questa cosa, più mi hanno fatto venire un po' la paura ... e se sono positiva? ... e allora ho fatto una scelta e ho e ho deciso per adesso che sto bene mi concentro su mio papà perché io non sapevo bene come avrei reagito, perché per come sono io, non vorrei che se questa cosa magari viene positiva, magari svalvolò, magari vado fuori di testa, non so quale sarà la mia reazione a questo risultato perché mi hanno fatto venire la paura di questa cosa, perché non sono cose che fai tutti i giorni e finché non le fai non puoi sapere come reagisci... per adesso evi-

tiamo, mi concentro su mio papà, perché così le attenzioni allora vanno tutte a lui che in questo momento ha bisogno lui e rimango io in secondo piano. Poi, quando ho cominciato la relazione con Amanda e poi con Federica, che ormai è passato più di un anno, questa cosa si è ripresentata per il fatto che Federica ha toccato certi tasti di cose che magari io non ci avevo mai pensato, il fatto di sposarsi, di creare una famiglia. Lei vorrebbe un figlio, lei figli non ne può avere perché ha avuto la leucemia quindi un po' di pulce me l'ha un po' messa, però eventualmente facciamo l'inseminazione, andiamo in Spagna. A volte ci sogno però io prima di fare una cosa del genere devo fare il test per forza, non posso rischiare e il fatto che abbiamo deciso di sposarci l'anno prossimo, quindi da una parte sono felice, però lo vivo senza sapere. Vedendo la situazione di mia mamma, cosa ha passato in questi anni... e infatti dico a lei: io il test, io lo faccio, ma se vien e fuori positivo un figlio ce lo scordiamo perché io quello che sto vivendo io con mio padre... Nel caso poi sia io positiva, come sto vivendo io con mio papà in un certo modo distrugge anche la mia vita. Che futuro posso offrire comunque a un ragazzo, magari ventenne con una madre malata, di dover prendersi cura di una mamma malata che non ha una malattia qualunque? Se viene fuori positivo, io un figlio non lo faccio comunque. Poi ogni tanto penso però anche a lei che si deve cuccare una moglie che dovrà poi accudire per un po' di anni. Lei dice vabbè, chi se ne frega, io mica ti lascio per quello. Però è ingiusto, un conto è quando non lo sai come mio papà che è sposato con mia mamma e 5 anni fa gli è venuta questa malattia e che fai, anche se tanti sono stati lasciati, si sono separati, e un altro conto quando già lo sai che capita questa cosa brutta e che capiterà in futuro. Uno dice: che vita brutta che dovrà affrontare un malato! non è facile, è dura. Quando me lo dimentico sono felice, ma ci sto riflettendo. Infatti l'ultima volta che ho parlato con Dominga ho detto: Dominga, guarda che sto valutando questa cosa. Poi è successa questa cosa del Covid ed è rimasto tutto così.

Sabato c'è un'altra videoconferenza con tutto il gruppo, comunque volevo mandarle un messaggio, per chiederle se magari la settimana prossima riusciamo a parlare di questa cosa, per dirle che da settembre vorrei iniziare il percorso per fare il test. Ho un po' paura solo perché non posso saperlo prima e non lo so ancora oggi quale sarà la mia reazione. Avendo in questo momento una persona al mio fianco che mi può sorreggere, sostenere e supportare e aiutare in questo periodo... spero di non creare brutte reazioni o di allontanarla o non entrare nel fatalismo più totale o di abbattermi o isolarmi o allontanarmi, ma non credo che succederà perché per com'è fatta lei, sono sicura che anche se la mando via, lei rimarrà. (Carmen, intervista 16/07/2020)

La responsabilità verso il coniuge o i figli emerge in alcuni casi in situazioni specifiche. Il cambio di decisione che conclude la testimonianza

di Carmen, può essere interpretato come quello che Etchegary definisce mutabilità del rischio: prima la convinzione a fare il test perché considerato naturale, poi la scelta di dedicarsi prioritariamente al genitore malato, e infine la decisione di intraprendere il percorso per fare la prova genetica consapevole della reazione emotiva che le potrebbe provocare un esito positivo. Si tratta di tre passaggi che corrispondono a tre fasi diverse della vita di Carmen e nelle quali hanno giocato un ruolo fondamentale le diverse relazioni (con i famigliari, con i colleghi, con le compagne).

Ma la gestione del rischio non avviene solo attraverso la decisione di effettuare o meno il test predittivo. Le persone che potrebbero aver ereditato la Malattia o che sono in attesa del suo inizio attivano una serie di comportamenti che mirano a ridurre le eventuali conseguenze almeno nei confronti della loro famiglia. Franca, racconta durante l'intervista, di aver sempre provveduto a mettere da parte dei risparmi e di aver steso un «testamento» in previsione della Malattia:

ho un figlio. Io avevo già preparato, nel caso, uno scritto, come si dice...un testamento, un testamento che tenevo da parte in un cassetto e nessuno sapeva. Un testamento dove avevo scritto che in caso, non voglio che siano i miei famigliari a curarmi, voglio essere messa in una casa di cura. Nel frattempo, pian piano ho provveduto a mettere da parte i soldi per questo.

Così, appena avrei avuto i primi sintomi... Tanto non è che diventi matta tutta in un colpo, eh! (Franca, intervista 19/03/2019).

Anche Sandra, in seguito all'esito positivo del test, ha cambiato stile di vita prestando più attenzione alla dieta e all'attività fisica per migliorare le condizioni generali di salute:

cerco di evitare i cibi che fanno male, mi piace la pasta con i grani antichi. Evito gli zuccheri che vanno a infiammare le cellule. Mangio la frutta secca 30gr. al giorno come spuntino. Ecco, curo di più l'alimentazione, cerco di mangiare cose di stagione, naturali o appena raccolte, biologiche. Faccio anche il pane in casa. Mi piace mangiare bene. Adesso sport non ne faccio, ma appena posso vado a camminare con il cane (Sandra, intervista 4/01/2020).

Con l'emergere della persona geneticamente a rischio, i geni stessi diventano sostanza etica che l'individuo elabora in relazione a se stesso (identità genetica, riproduzione, salute) e alle persone con cui ha un rapporto affettivo o di parentela. E questo lavoro etico si interseca e accompagna a un più generale stile di lavoro su se stessi che interpreta la vita come progetto strutturato secondo una serie di valori quali l'autonomia,

l'autorealizzazione, la prudenza, la responsabilità e la scelta. Mettere da parte i risparmi per le eventuali cure future, scegliere di avere una sana alimentazione, praticare sport, sono tutti aspetti che appartengono alla gestione del rischio genetico collegati al principio di responsabilità. Tuttavia, come vedremo più avanti e come è stato rilevato dagli studi precedenti, ci sono anche numerosi casi di persone a rischio per le quali il test ha scarso significato, e che non aderiscono alla logica della responsabilità, preferendo aspettare il momento giusto per effettuarlo.

#### *7.4 La comunicazione del rischio genetico come promessa*

Un problema derivante dal carattere relazionale del dato genetico e tradizionalmente discusso nella letteratura in materia, riguarda il cosiddetto «diritto di non sapere», cioè la garanzia che un individuo non venga a conoscenza delle informazioni circa il suo patrimonio genetico da altre persone che potrebbero svelare aspetti che riguardano anche la sua condizione. La rinuncia di Elena ad essere intervistata dichiarando di temere che i suoi due figli potessero in qualche modo venire «a conoscenza di alcune cose prima del tempo»<sup>68</sup>, ci riconduce al concetto della responsabilità della comunicazione del rischio genetico alle persone interessate. Nella gran parte degli intervistati, la scelta di comunicare o meno l'informazione genetica è dovuta ad un atteggiamento protettivo verso i figli ritenuti troppo piccoli, come nel caso di Elena, troppo giovani o troppo fragili per comprendere e affrontare una questione così complessa

Più in generale, la comunicazione del rischio genetico ha presentato un dilemma nel decidere quando e come dirlo, piuttosto che a chi dirlo. Chiara racconta durante l'intervista il momento in cui ha saputo della Malattia del padre:

quando ho saputo della Malattia avevo da poco fatto i 18 anni perché allora mio papà è dal 2005 che hanno fatto risalire i primi sintomi e la diagnosi ce l'ha dal 2009. Io mi accorgevo che c'era un po' qualcosa che non andava e anche mia mamma, però non me ne parlava perché non era tanto visibili, i primi sintomi non era ben visibili e non mi era mai stato detto cosa fosse. L'ho scoperto che era il secondo anno che c'era Telethon in televisione ed ero fuori con mia mamma e lei ha detto «dobbiamo andare a casa che fanno veder in

68 Affermazione fatta da Elena il 2/01/2020 e trascritta nel mio diario di campo.

televisione una persona che conosco», e così siamo arrivati a casa e parlavano di questa malattia e poi son andata in internet a vedere che cosa fosse e dopo da lì mi ha parlato anche mia mamma.

Io: Tu cosa hai pensato?

Chiara: In realtà niente. Ho cercato un po' di informazioni su vari siti, non ricordo esattamente dove fossi capitata, ma magari su quelli delle associazioni come quella di Roma. Un po' di spaesamento forse c'è stato all'inizio, per mettere a fuoco la situazione rispetto a papà. Poi ho capito che era ereditaria, così... e poi ne ho parlato con mia mamma che mi ha spiegato un po' meglio (Chiara, intervista 26/10/2020).

Le persone a rischio sanno che il test fornisce un'informazione critica da gestire per se stesse anche in relazione ai rapporti più intimi. Dove vige la regola della franchezza e dove si pensa l'informazione genetica come destinata a cambiare la vita, la questione della comunicazione del rischio si esprime con il linguaggio dei diritti. Da una parte il diritto dei parenti a sapere, contro il diritto a non sapere; dall'altra, il diritto di non far sapere di sé per il timore delle conseguenze sulla conduzione della propria vita e sul modo di essere trattati dagli altri.

Sandra, positiva alla prova genetica, racconta con queste parole il giorno in cui ha comunicato al figlio maggiore la sua positività:

io, comunque, un giorno gli ho detto a mio figlio maggiore della mia positività. È stato bravo perché tanti mi dicono aspetta, aspetta non dire però insomma ha 21 anni e bisogna un po'

Eravamo un giorno io e lui in cucina e ho detto: beh, adesso tasto un po' il terreno e sentiamo com'è. Ho sentito che era la giornata giusta e allora gira di qua e gira di là finché, insomma, gliel' ho fatto capire e gliel' ho detto. E allora... beh, io mi son tolta un peso e lui è stato bravo e ha detto: «vabbé, sicuramente farò il test. Adesso no, però lo farò». E io ho detto «quando tu ti senti pronto io ti accompagno e farai tutto quello che devi fare. Adesso tu non dire niente a nessuno perché il cugino non ne vuol sapere dunque sta zitto».

Gli ho detto che son positiva, non ho sintomi per ora e speriamo che si risvegli la bestia il più tardi possibile. Io ci scherzo sopra anche e lui l'ha presa bene, è stato veramente bravo e adesso speriamo (Sandra, intervista 4/01/2020).

L'atteggiamento protettivo dei genitori viene testimoniato anche da Alberto che accidentalmente è venuto a conoscenza della Malattia della madre ormai gravemente malata:

Io: Quando è stata la prima volta che hai sentito parlare della Malattia di Huntington?

Alberto: La prima volta che ho sentito parlare della malattia era per caso, nel 2016 ero sotto l'ombrellone e ho letto per caso un articolo di giornale che parla di attualità, era un articolo scritto tra l'altro da Elena Cattaneo e ne parlava in maniera molto interessante ma non l'avevo minimamente collegata alla mia famiglia. Ne parlava di una malattia come una forma di evoluzione. L'articolo parlava del tempo, della medicina e parlava della Malattia di Huntington nella medicina e questo articolo era affascinantissimo e lei parlava della malattia come poteva essere una forma di palestra di quello che è il percorso dell'evoluzione del sistema nervoso umano e il percorso l'evoluzione della specie umana, e da questi sintomi che sono appunto la dimostrazione di questo passaggio dell'evoluzione che ancora non si è compiuto. E quindi mi aveva semplicemente affascinato e da lì mi era rimasto in memoria. Poi passato un anno, mia mamma aveva un po' di sintomi, mi avevano fatto credere che avesse avuto due ischemie e per questo faceva fatica a camminare eccetera, però due anni dopo io, gestendo dei documenti della nostra auto familiare che erano intestati a lei che aveva già la disabilità e stavo cercando di capire come veniva o meno applicata in una situazione particolare e tra i documenti clinici, mi è uscita la Malattia di Huntington. E io l'anno prima, quando avevo letto l'articolo, avevo tratto alcuni segni, avevo chiesto a mio padre, ma mi aveva detto di no, che non centrava. Invece, dopo che ho letto il referto medico da lì ho collegato tutto e la consapevolezza che anche per me c'era il pericolo. L'articolo che ho letto era dell'estate del 2016 e il referto familiare era dall'estate del 2017. Hanno deciso di non dirmelo non so perché, forse per proteggermi (Alberto, intervista 26/06/2020).

Per Tommaso invece la notizia sulla sua condizione di persona a rischio è arrivata in modo traumatico. Nel suo caso non sono stati i genitori a informarlo, ma la zia:

ho sentito parlare di Huntington per la prima volta durante una telefonata con mia zia. Era il 28 di gennaio, il giorno me lo ricordo ma l'anno no, quel giorno non l'ho mai dimenticato. Mio zio, fratello di mia mamma, stava parecchio male, era malato di Huntington ma io non lo sapevo. Adesso lui non c'è più. Mia zia così a freddo un giorno ha deciso di dirmelo dicendo che mio zio, fratello di mia mamma, aveva l'Huntington che potevo averlo anch'io, che mia mamma era malata e che era una malattia che poteva portare al suicidio. Mio zio in realtà lo sapeva già, non lo aveva detto mai a nessuno perché in realtà a mio nonno, che è morto nel 1990, gli era stata diagnosticata però non lo avevano detto a nessuno e non sappiamo se mia mamma lo sapeva o no. Mio zio lo sapeva e se lo è tenuto per sé fino a quando ha iniziato a stare male, ad avere problemi, che noi pensavamo psicologici o al lavoro, insomma,

dovuti ad altro. Dopo varie visite con parecchi medici che non riuscivano a venirne a capo, a un certo punto lui, stanco di tutte quelle visite ed esami, di fronte al medico che non capiva i suoi disturbi e con mia zia presente, lui ha detto guardate io c'ho questa malattia è inutile che continuiamo a cercare. Loro sono rimasti così, a bocca aperta. Poi questo segreto è rimasto solo a mia zia. Lei però covava una rabbia notevole nei confronti della famiglia e di mia mamma in particolare per via di sta cosa, che non le è stata detta prima. Lei avrebbe voluto saperlo perché ha avuto due figlie. Mi ricordo che mia nonna ha curato mio nonno a casa da sola senza chiedere aiuto a nessuno e senza farne grosse tragedie perché forse era un'altra generazione.

Andavo spesso almeno una volta alla settimana quando da piccolo non ero all'asilo, mentre durante l'asilo ero dai nonni tutti i giorni che abitavano vicino Monza, e mi curava mia nonna perché mio nonno già non poteva più camminare. Ricordo mio nonno come uno che non parlava, che sorrideva ed era sempre seduto e faceva fatica a mangiare. Poi una volta l'abbiamo trovato per terra col naso rotto perché aveva provato ad alzarsi. Diciamo che io ricordo una persona malata, però mi ricordo soprattutto i sorrisi.

Mia zia non ha mai perdonato di non averlo saputo prima e ha fatto di tutto per rovinare i rapporti con noi e buttare in faccia la realtà a tutti, anche con me forse anche per vendicarsi di questa cosa.

.... Poi, quando mio zio è stato malissimo abbiamo fatto tutti i collegamenti e abbiamo fatto il test a mia mamma sapendo già quale sarebbe stata la diagnosi. Mio papà lo sapeva già perché ha aiutato molto mio zio. Mia zia era da sola con le bambine e quando c'era da portare mio zio in ospedale o a fare delle visite era sempre lui che lo accompagnava. Mia mamma poi ha cominciato ad avere problemi e quindi anche lui si è trovato in difficoltà.

Mio papà aveva preferito non dirmelo. Poi, quando la zia me lo ha detto, lui ha detto: io volevo dirtelo ma io avrei aspettato. Così mi ha detto. Sicuramente avrei preferito saperlo in un altro modo e che me lo dicesse lui, però mi rendo conto che non sarebbe stata una scelta facile.

Io: secondo te c'è un momento giusto per dirlo?

Tommaso: Direi di no. Dirlo, allora probabilmente direi di no, probabilmente è giusto dirlo prima di avere figli. Se uno lo sa già subito probabilmente ha più tempo per somatizzare, dirlo a una persona che si sta per sposare o se uno si è appena fidanzato è devastante. Ad esempio con mia zia io non ci vado molto d'accordo e non condivido molte cose. Io ho avuto problemi con mia zia, come avrai capito, però lei appena ha saputo tutto lo ha detto subito alle figlie e appena hanno avuto la maggiore età gli ha fatto fare il test e dico gli ha fatto fare, perché io sono sicuro che non è stata una decisione loro, è stata una cosa molto forzata da quello che pensava lei, perché ha un carattere molto forte, molto decisionale (Tommaso, intervista 16/06/ 2020).

Nella testimonianza di Chiara, Alberto e Tommaso la comunicazione dell'informazione del rischio appare come l'intenzione di rivelare un segreto che può e deve essere mantenuto il più a lungo possibile in attesa del momento giusto in cui rivelarlo. In questi casi la comunicazione del rischio appare più come una promessa futura da parte del genitore, che un obbligo morale verso gli eredi del malato. Questo atteggiamento nei confronti delle possibili persone a rischio, ci riconduce all'interrogativo posto da Jonas quando, a proposito delle comunicazioni infauste, si chiedeva: «Non potrebbe la verità essere di fatto nociva e l'inganno, invece, essere soggettivamente e oggettivamente vantaggioso?»(1985: 24).

Nel racconto di Tommaso però la comunicazione della Malattia da parte della zia viene interpretata come una sorta di vendetta. La modalità troppo brusca, così come la comunicazione telefonica fredda e distante di un'informazione tanto delicata, hanno palesato «la volontà di buttare in faccia la realtà a tutti». Nella sua interpretazione, l'utilizzo della comunicazione del rischio come atto crudele e vendicativo da parte della zia si fonda sulla «rabbia notevole nei confronti di mia mamma», nella convinzione di non essere stata volutamente informata del rischio genetico della sua famiglia.

CAPITOLO VIII.  
(R) ESISTENZE

Je tiens à distance les démons  
qui m'effraient en me plongeant  
avec délice  
dans l'instant présent.

(Cassandre) <sup>69</sup>

8.1 «Io non sono la mia malattia»: logiche identitarie alternative

Sulla base di una serie di interviste con persone positive alla Malattia di Huntington, gli studi di Cox e McKellin (1999) hanno dimostrato che la costruzione profana del rischio genetico è un fenomeno sociale, fluido e può arrivare a contraddire le basi scientifiche su cui poggia. La scelta di molte persone a rischio genetico di ignorare o evitare il sapere scientifico in quanto ritenuto di marginale importanza o peggio, impreciso e ingannevole, potrebbe essere considerata il risultato, non tanto dell'ignoranza che gli esperti imputano ai profani, ma frutto di decisioni ponderate e consapevoli. Per prima cosa essi scelgono se aderire o non aderire a istituzioni di vario genere (Douglas, 1996: 67) rovesciando le affermazioni della supposta irrazionalità delle reazioni al rischio dei profani e sostenendo, al contrario, che ciò che può apparire irrazionale si basa in realtà su giudizi ben fondati. Infatti, le persone non solo valutano la credibilità e l'attendibilità degli esperti, ma sanno anche riconoscere le cornici socioculturali che ne condizionano i saperi e gli interessi che li guidano. Si tratta di una capacità di lettura che non rappresenta tanto un fattore di distorsione della conoscenza, ma al contrario una componente importante dello stesso giu-

69 Testimonianza raccolta dall' *Institut de coproduction de savoir sur la maladie de Huntington* e reperibile al link: <<https://dingdingdong.org/archives/temoignages/>> [Consultato il 3/03/2019].

dizio sui pericoli. Oltre a soppesare la relativa gravità del rischio presentato dall'esperto, le persone si impegnano in un esercizio di valutazione degli stessi esperti e delle istituzioni cui appartengono. Le loro reazioni non consistono in elaborazioni razionalistiche e calcolatrici di dati scientifici, ma essendo culturali, riflettono modi diversi di interpretare e rappresentare fenomeni come la capacità di azione, la prevedibilità e il controllo dei valori. Queste logiche alternative acquistano un senso nel contesto specifico della vita quotidiana di ciascun individuo, ossia alla luce delle cornici e dei significati culturali che modellano la soggettività delle relazioni sociali, delle istituzioni e delle strutture in cui i soggetti sono collocati.

Molte delle giovani persone a rischio che ho incontrati durante la mia ricerca sul campo, non apparivano particolarmente impegnate a gestire l'informazione genetica della Malattia che potrebbero aver ereditato dal genitore. Alla fine di uno degli incontri con i figli a rischio, Dominga mi disse: «Nicoletta, non so quanto per te possa essere utile partecipare a questi incontri. Come hai visto, non si parla di Huntington se non in rare circostanze. Loro non dicono nulla, parlano della loro vita, ma mai in rapporto alla Malattia.»<sup>70</sup> Questa osservazione avanzata dalla psicologa appare particolarmente calzante anche per quanto riguarda i contenuti emersi nelle interviste con i figli a rischio. Ad esempio, durante un'intervista, Chiara ha dichiarato: «Essere figlia di un malato di Huntington è a volte difficile. Io sono in un limbo, tra l'essere figlia e quindi dover aiutare e assistere mio padre, e inoltre ho la possibilità di ereditare la Malattia, ma questo l'ho come archiviato, messo in un cassetto»<sup>71</sup>.

Il rischio latente può essere inteso come una resistenza a pensare se stessi come soggetti biologici e potenzialmente malati. Questa tendenza è testimoniata dall'interpretazione della tana costruita da Marina durante uno dei Laboratori di arteterapia. In poche occasioni Marina ha partecipato al Laboratorio, preferendo gli incontri del gruppo di auto aiuto. La tana che ha portato a termine in uno dei gruppi di arte terapia, è stata realizzata con una scatoletta di plastica trasparente su un doppio sfondo paesaggistico: nella parte posteriore ha disegnato l'immagine di una città, con le strade e le case in cui il colore dominante è il grigio, e nella parte anteriore, una zona in cui domina il colore verde, ricca di alberi e prati. Il confine

70 Affermazione registrata nel mio diario di campo.

71 Intervista a Chiara, 26/10/2020.

tra i due opposti paesaggi è segnato dalla presenza della rappresentazione di un animale, simbolo di vita, collocata all'interno di una scatola trasparente che funge da tana. La costruzione di Marina risponde alla duplice funzione di gabbia e di riparo. Ma in questo caso, l'animale è posto in una situazione di vantaggio rispetto agli altri: dall'interno della scatola trasparente egli può osservare tutto ciò che accade al di fuori, e ne è contemporaneamente protetto pur non potendo uscire da quell'involucro invisibile agli occhi delle persone. Lo spazio chiuso, angusto e invalicabile della tana priva dal senso di libertà e obbliga a convivere con una sensazione di oppressione costante. Marina spiega che il ruolo dell'animale è il tentativo di mandare un messaggio al mondo che lo circonda: «L'animale dentro la gabbia vuole dire: qui non c'è solo l'Huntington! Lui vuole ribellarsi. Chi sta dentro la tana ha una specie di protezione che gli altri non vedono»<sup>72</sup>. Questa protezione invisibile, che separa dal mondo circostante, può essere concepita come una sorta di resistenza a pensare e costruire se stessi in funzione dell'etichetta di persona a rischio di sviluppare la Malattia:

ho i miei sogni, il mio lavoro, le mie amicizie. Non sono solo Huntington. Ci sono tante difficoltà e altri dispiaceri, ma anche cose belle nella vita. La vita non è fatta solo di malattia, malattia e malattia. Io non sono una persona solo perché sono a rischio di avere una malattia. Eppure se voglio parlare di me, dei miei sentimenti, delle mie difficoltà trovo spazio e ascolto solo come persona a rischio, e che potrebbe essere malata. Ma io sono anche altro e molto di più della mia Malattia!(Marina, gruppo 10/10/19)

## *8.2 La latenza del rischio genetico*

Come dimostrano i test del DNA, le conoscenze prodotte dalla nuova biologia sono probabilistiche piuttosto che deterministiche. L'informazione genetica di tipo probabilistico è sempre parziale e per questo lascia aperti margini di dubbio e incertezza (Franklin, 2003) con le quali le persone si trovano a convivere. Anche nel caso della Corea di Huntington, a lungo ritenuta conseguenza della mutazione di un singolo gene localizzato nel braccio corto del Cromosoma 4 e identificato come una tripletta CAG espansa ripetuta, il test che conta le ripetizioni non dice all'individuo col-

<sup>72</sup> Questa frase, riportata dal mio quaderno di campo del 18/12/ 2019, è stata detta da Carmen al momento della restituzione.

pito quando si ammalerà, o con che rapidità progredirà la malattia, tanto meno, poi, quando morirà. Questi aspetti ci riconducono allo *status* di liminalità del paziente di cui parla Scott (*et alii* 2005) quando afferma che l'incertezza di collocarsi in uno spazio indefinito tra il non essere ancora malato e non potersi considerare completamente sano, induce a nuove preoccupazioni e a tentativi di integrare il rischio nella loro vita quotidiana. Anche nel caso delle donne portatrici della Distrofia Muscolare di Duchenne, ad esempio, il loro *status* rimane dormiente tra un episodio riproduttivo e l'altro. Fino ad allora, il rischio genetico viene inteso dalle persone interessate nei termini di latenza o *latency* (Parsons e Atkinson, 1992), nell'ottica di una sospensione e deferimento del problema genetico. Nei racconti raccolti da Scott (S Scott, Prior, Wood, *et alii* 2005), il rischio genetico per l'Huntington è diventato saliente solo in alcuni frangenti critici (per esempio, al momento della diagnosi di Huntington in un parente).

Riporto qui di seguito alcuni esempi degli argomenti trattati durante i gruppi di auto aiuto con i figli a rischio che mettono in evidenza come il fulcro delle conversazioni ruotasse principalmente attorno agli impegni della loro vita presente e come la Malattia emergesse sempre e solo in relazione alla gestione del genitore malato o della loro esperienza passata. Nelle testimonianze che seguono, emergono situazioni specifiche legate alla quotidianità:

adesso mi turno con la mamma a casa perché il papà non può stare troppo da solo. Quando guarda la televisione sbatte la testa sul divano, gli mettiamo i cuscini dietro la testa ma lui non li vuole e dopo si prende le testate. Per me non è il problema di restare a casa, il fatto è che quando sono a casa con lui non riesco a fare niente. Quando va a letto proviamo ad uscire un'oretta, ma non di più. Adesso mia mamma continua a fare teatro, le piace e la distrae. Lei è ansiosa. L'altro giorno il papà era tutto raffreddato e voleva l'aspirina per forza. Mia mamma gliel'ha data e si è riempito tutto di bolle e lei si è spaventata e ha chiamato subito la dottoressa. Ha detto che in quel caso era meglio dargli la tachipirina, ma lui si era fissato con l'aspirina e voleva solo l'aspirina (Chiara, gruppo 10/10/2019)

Adesso sono impegnata con la tesi, finisco con la tesi entro marzo ma devo ancora pensare al titolo. Penso che finirò per marzo ma la cosa mi mette ansia perché poi non so cosa farò. Io non ho mai fatto lavori pratici e non so fare niente, non so che lavoro farò dopo la Laurea. La sorella di papà da agosto è tornata a vivere giù in Puglia. L'ultima volta che l'ho sentita, l'hanno trovata i carabinieri a Genova che si era persa e non trovava più la macchina. L'hanno portata all'ospedale. Adesso è nella sua casa in Puglia ma non si sa chi l'aiuta

o se è da sola. Non la sentiamo spesso per telefono e parla solo con papà. Se gli facciamo domande si arrabbia e dice: perché mi chiedi questa cosa? chi lo vuole sapere? Di sentirsi dire che è malata non vuole saperne. Anche con papà gli dice: dai vieni giù perché sei sempre a letto! e lui risponde di no, che non può a causa della Malattia, allora lei si arrabbia e butta giù il telefono perché dice che sono gli altri che gli mettono in testa queste cose e che in realtà lui sta bene. Lo zio dice che giù hanno dei parenti, ma non si sa bene anche perché lei è partita ad agosto con i vestiti estivi quindi adesso per forza deve avere qualcuno che l' aiuta, almeno che le dà i vestiti adatti alla stagione. Per fortuna almeno giù non ha la macchina. La mamma le diceva: quando arrivi a casa chiama, e lei dalle 8 del mattino chiamava alle 10 di sera e diceva: sono arrivata. A casa con noi vive anche lo zio che ha una malattia psichiatrica, ma lui non permette che gli si tocchino i soldi e i parenti non contribuiscono alle spese. Quindi la mamma non ne può più. Adesso ha una televisione in camera sua perché al papà da fastidio la televisione e non la vuole accesa, quindi lo zio se ne va in camera sua (Elena, gruppo 25/01/2020).

A casa è un disastro. Mia mamma non mi passa mai il papà per non farmi vedere com'è peggiorato. A maggio vorrei andare a trovarli. L'ultima volta che l'ho sentito era per il compleanno e non capiva niente di quello che dicevo. Capiva qualche parola e perché mia mamma gli aveva anticipato delle informazioni ma lui adesso parla male, non si capisce più quello che vuole dire.

Con il sole si scotta facilmente dice che brucia la pelle non sa se è a causa di qualche farmaco perché mia mamma lo lascia camminare fuori la mattina presto, che non c'è tanto sole. Con i farmaci adesso ho trovato una comunità di venezuelani a Milano che mi aiutano e mi fanno partire i farmaci dalla Spagna per farglieli arrivare. Da un po' che non sento neanche mio fratello. Ogni tanto gli scrivo un messaggio per sapere come va, ma anche lui è un disastro. Ha 5 figli e proprio oggi lo hanno licenziato e da domani deve lasciare la casa e non ha i soldi per l'affitto. Io lo aiuto perché lui ha 5 figli ma stanno tutti con la prima compagna, con lui è rimasto solo il più grande. Prima vendeva latticini porta a porta per coprirsi le spese.

Io non ci penso neanche di portare i miei genitori qui perché mia mamma non saprebbe arrangiarsi a Milano e io non potrei starci dietro. Inoltre qui a Milano non avrebbero altri parenti che li aiutano. Quando gli ho fatto fare il passaporto lui è andato in panico perché pensava che volessi portarlo via. Anche mia nonna mi ha chiamata piangendo perché pensava che volessi portarlo via. Lui lì ha i suoi parenti e il suo albero di mango, passa le giornate seduto sotto il suo albero di mango e gli piace. Non si staccherebbe mai dalle sue abitudini. Finché riesco a mantenerli lo faccio stare lì in Venezuela, anche perché a casa mia ho le scale e lui non potrebbe starci (Carmen, Gruppo 25/01/2020).

Le preoccupazioni relative alla propria salute non sembrano essere prominenti nella vita e nel pensiero quotidiano dei giovani a rischio, nonostante il fatto che la società del rischio richieda una visione orientata al futuro (Lawton, 2002; Lupton, 1999).

Nell'indagare la fenomenologia del rischio genetico della Malattia di Huntington ritengo appropriato l'utilizzo del concetto di *risc latent* proposto da Laia Ventura per sottolineare il valore vissuto e corporeizzato del rischio genetico. Nei racconti di Chiara e Carmen gli eventi della loro vita personale si concentrano nel presente o nella prospettiva a breve termine. L'Huntington emerge come malattia che preoccupa perché affetta il genitore o un parente, impegna i famigliari nella cura e condiziona le abitudini. In altre parole, manca la prospettiva prettamente «genetica» legata alla loro condizione di salute futura anche attraverso la volontà di pianificazione. Ancor più chiaramente questa tendenza è emersa nei gruppi di arte terapia organizzati proprio nel tentativo di stimolare l'emergere della condizione di soggetto a rischio genetico. L'originalità della creazione e il processo di simbolizzazione che emerge attraverso la caratteristica idiosincratca dell'arte terapia, permette di avvicinarsi all'esperienza e alla sua interpretazione da una prospettiva differente. In un clima di dialogo tra persone che condividono a vario titolo l'emozione e l'esperienza materializzate fuori dall'individuo, diventavano oggetto di riflessione e ri-definizione della propria soggettività.

Durante i Laboratori di arte terapia, come già evidenziato nei gruppi di auto aiuto, le persone a rischio sembravano concentrate sulla concretezza degli elementi del loro presente piuttosto che su ipotetici scenari futuri. In uno dei primi incontri, Chiara realizza uno specchio dalla cornice molto decorata:

Chiara: io ho scelto di fare uno specchio. Mi sono ispirata allo specchio magico di Biancaneve, e l'ho decorato di oro e cose preziose. Questo è lo specchio che riprende tutta la storia.

AT: sì, in effetti è molto ricco di dettagli. Ma per te, che immagine riflette quello specchio?

Chiara: Serve a riflettere l'immagine di Biancaneve, lo stesso personaggio della storia (Gruppo, 15/02/2020).

Questo specchio non riflette dunque un'identità diversa o soggiacente, ma rappresenta un personaggio ideale che non lascia spazio ad altre interpretazioni: c'è un solo personaggio e una sola storia già nota.

Altrettanto focalizzata sulla concretezza del presente è la testimonianza di Silvia, una ragazza di 26 anni da poco rientrata a Milano dopo un'esperienza lavorativa a Londra. Per tutta la durata della mia permanenza nel gruppo di arte terapia, ho avuto modo di incontrarla in un'unica circostanza. Il padre di Silvia è morto di Huntington da alcuni anni e lei non ha ancora fatto la prova genetica. Ha un fratello più giovane che vive con la madre a Milano. Durante il nostro breve colloquio Silvia mi ha raccontato dei suoi viaggi e della volontà di partire nuovamente verso una meta ancora da stabilire. Nel suo primo e ultimo incontro di arte terapia decide di realizzare una mongolfiera. In realtà, il tema assegnato dall'arteterapeuta era la costruzione di un uovo, ma l'utilizzo di alcuni palloncini ha ispirato in tutti i partecipanti la realizzazione di una mongolfiera, tema per Silvia particolarmente calzante in questo momento della sua vita:

Silvia: Sono stata tre anni a Londra e adesso che sono appena tornata sto già pensando a dove andare. Ho voluto fare una mongolfiera che non so ancora dove mi porterà. Sotto la mongolfiera c'è un nido e ora io sono tornata al mio nido ma sto già pensando di ripartire. Le corde che lo legano alla mongolfiera non sono rigide e non sta in piedi da sola ma va bene lo stesso, perché così si appoggia alla base che è il nido e dà un senso di libertà.

AT: nel nido hai messo della paglia, dev'esserci un nido fatto per starci comodo.

Silvia: Sì, è bello comodo perché dentro ci ho messo anche delle uova che rischiano di rompersi. Non so ancora dove andrò questa volta, forse in Australia.

(Gruppo, 15/02/2020).

**Fig.4 Costruzione e decorazione della mongolfiera di Silvia durante il laboratorio di arte terapia.**

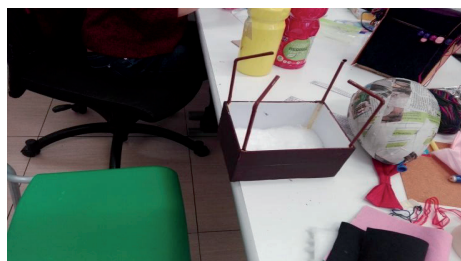


La mongolfiera di Silvia, rappresenta il suo nido, inteso probabilmente come lo spazio affettivo della famiglia: «Adesso sono tornata al mio nido», afferma al momento della restituzione. Questo nido la segue idealmente nei suoi viaggi, sebbene non abbia ancora deciso dove andare.

Anche Elena ha utilizzato un palloncino colorato per costruire una mongolfiera. A differenza di quella di Silvia, la sua mongolfiera poggia su corde più rigide, realizzate in questo caso con delle cannuce e la base è più larga e comoda. Durante la fase della restituzione, Elena si concentra a spiegare il procedimento per la costruzione del suo oggetto, raccontando le difficoltà per fissare il palloncino sulle cannuce e poi farlo stare in equilibrio. Anche lei ha collocato del cotone all'interno della base per renderla uno spazio comodo e sicuro allo stesso tempo:

La base è solida e spaziosa e dentro ho messo un po' di cotone per renderla più comoda. Devo ancora finirla perché non riesco a farla stare bene in piedi, se l'appoggio mi cade e penserò a un modo per risolverlo per la prossima volta (Gruppo, 15/02/2020).

**Fig. 5 Costruzione della mongolfiera di Elena durante il gruppo di arte terapia**



Le due creazioni sembrano simili nella rappresentazione di una mongolfiera con il significato simbolico di un'evasione dal proprio mondo, ma allo stesso tempo hanno differenze salienti: nella prima il cesto è agganciato da fili sottili ma resistenti, nella seconda risalta di più l'immagine della rigidità e della solidità della base su cui poggia l'intera struttura; la

prima è piccola e accogliente, mentre la seconda è spaziosa e comoda. Nonostante le apparenti differenze che emergono dalla descrizione, le due raffigurazioni hanno in comune un aspetto fondamentale: entrambe queste sono fortemente descrittive e lontane dall'idea della Malattia come fatto personale. L'immagine del viaggio da un lato è concreta, dall'altro è rappresentativa, ma in nessuna delle due costruzioni assume un particolare significato in funzione dell'esperienza soggettiva ed emozionale della malattia genetica.

Come nei racconti del gruppo di auto aiuto, esse presentano più di tutto uno spaccato di ciò che le persone stanno vivendo in un preciso momento della loro vita e che non necessariamente le coinvolge in prima persona in qualità individui a rischio. In tutti questi casi la Malattia e la condizione di rischio appaiono come elementi secondari, sebbene mai completamente assenti, della propria vita. Come si esprime dunque questo stato di latenza del rischio genetico su un piano emozionale e fenomenologico?

Tornando al significato di rischio genetico, sembra emergere nelle testimonianze delle persone come denominatore comune l'incertezza verso una condizione difficilmente prevedibile. Il rischio genetico, quindi, non può essere interpretato come una costante che investe quotidianamente i processi identitari attraverso la sua gestione, ma piuttosto come una sorta di attesa dell'esordio della Malattia che si presenta in determinati momenti o fasi della vita.

Nelle persone più giovani, come Chiara e Silvia l'idea di rischio è quasi assente, così come lontana è l'intenzione di fare la prova genetica. Tutto questo viene confermato anche dalle interviste:

per il momento non mi viene da pensare a me stessa perché il fatto di vivere adesso a stretto contatto con papà mi fa pensare più a lui e ai suoi bisogni. Adesso c'è più l'esigenza di seguire lui e questo prende il sopravvento su tutto. Sicuramente pensando al mio futuro, di poter avere una famiglia, ecc ... e penso che farò il test perché non l'ho ancora fatto, che farò il test e poi diciamo per vedere come comportarsi, per fare la fecondazione con l'analisi... Però no, per il momento non ci penso proprio a tutto questo (Chiara, intervista 26/10/2020).

La percezione del rischio assume il significato di emozioni per lo più negative, attraverso le quali viene incorporato nella pratica quotidiana. Questa concettualizzazione aderisce alla costruzione del rischio inteso come pericolo (Douglas, 1996; Lupton, 1999) o una minaccia che al di là

della classe sociale, l'età, il periodo della vita, il contesto sociale e geografico o il genere diventa centrale in relazione ai valori e responsabilità, dando luogo a un'esperienza variabile nel tempo, nello spazio e negoziabile in relazione a ciò che è in gioco in ogni momento (Ventura 2018,131). Questo periodo di «latenza» viene rielaborato attraverso stati d'animo, timori e inquietudini differenti e talvolta incomunicabili. Come affermano Margaret Lock and Vinh-Kim Nguyen (2010) le persone interpretano quello che ha loro riservato il destino sotto forma di gene in numerosi modi, molto spesso imprevedibili e non completamente coerenti o razionali, nemmeno per coloro che le vivono in prima persona.

Per Carmen l'immagine di rischio si concretizza probabilmente in uno stato d'animo soggiacente, al quale attribuisce il nome di «ansia»:

Carmen: Ho deciso quest'anno di dedicarmi più a me stessa. Sono sempre stata concentrata su mio papà, sulla mia famiglia e sui loro bisogni. Sono tornata a casa mia, ho preso la macchina nuova perché non ce l'avevo. Prima ero sempre a Milano e mi spostavo in treno o con la metro. Adesso mi sono decisa e ho fatto il mutuo per me questa volta. Adesso poi c'è una cosa bella, ma come tutte le cose belle mi mette ansia. Viene a trovarmi una mia amica del Venezuela che ora vive a Madrid. Viene per due settimane a casa mia e allora mi sono organizzata i fine settimana perché lavoro durante la settimana. Un fine settimana andiamo a visitare Roma e quello dopo la porto a Venezia, quindi andrò via un paio di giorni. Però anche lei, si sono felice di rivederla e che venga a trovarmi però mi fa ansia.

Antonella: che cos'è per te l'ansia? Di quale emozione intendi riferirti quando parli di ansia?

Carmen: Vado in ansia perché ho paura di riprendere a guidare dopo tanto, girare per Milano, so che è solo la prima settimana, che fai un po' di pratica e poi impari e però è da tanto che non guido, e qui in Italia non ho mai guidato. In Venezuela si avevo una macchina, ma qui con il traffico mi preoccupa (Gruppo, 23/01/ 2020).

L'incertezza della sua condizione di persona a rischio e dell'esito della ricerca dei farmaci per il padre, le precarie condizioni di salute ed economiche della sua famiglia, rimandano a un insieme di sensazioni difficilmente esprimibili a parole ma che pervadono ogni momento e scelta del vivere quotidiano. Il termine «ansia» in questo caso può essere inteso come un concetto-nuvola<sup>73</sup> connotato da un ampio spettro semantico che

73 Sulla base della definizione di Hofstadter, cfr. Piasere 2002, pp.74-77.

coinvolge una moltitudine di esperienze ed eventi collocati in relazione tra loro e che devono essere intesi nella globalità dell'esperienza, e allo stesso tempo rivela il carattere anticipatorio di una condizione. In questo contesto, situazioni diverse come la visita di un'amica, la scelta di guidare l'auto dopo tanto o la partecipazione ai gruppi di arte terapia diventano eventi che si polarizzano in uno stato d'animo di continua apprensione.

### *8.3 L'identità sospesa*

L'analisi critica dell'antropologia mostra come le nozioni di individuo, persona e sé non costituiscono costanti universali, come vorrebbe la tradizione filosofica occidentale, ma possono variare in ogni momento nei diversi contesti culturali. Da un punto di vista antropologico il «sé» è una pratica esistenziale in perenne riconfigurazione che muta attraverso l'esperienza intersoggettiva e negli innumerevoli passaggi, anche quotidiani, da un contesto all'altro (Pizza, 2005: 61,62). Viene meno quindi la costruzione etnocentrica fondata sulla retorica dell'individualità che vede il «sé» trascendente e universale, inteso come entità unica e non mutabile. Questa costruzione si colloca nella definizione di persona, data da Severino Boezio nel V secolo, che traeva significato in quanto *individua substantia naturae rationalis*. Secondo questa definizione, la persona verrebbe a coincidere con un nucleo sostanziale e indivisibile e dunque perenne, non soggetto a mutamento. Osservando più da vicino questo nucleo apparentemente immutabile, si potrebbe però notare una «molteplicità di elementi» influenzati dai ruoli svolti e dalle appartenenze sociali.

Secondo la prospettiva di Remotti, questa molteplicità andrebbe concepita come un fattore antagonista rispetto all'identità: «La molteplicità dell'io si combina infatti con il flusso di cui è fatto: c'è un ricambio continuo che impedisce di mobilitare non solo l'io, ma anche le sue parti, i suoi elementi, le sue identità» (Remotti, 1996). Il soggetto è un groviglio a cui si applicano idee e progetti di riconoscimento tali per cui questo groviglio non sia una matassa confusa e indecifrabile, bensì una matassa in cui traspaiono un certo ordine, una certa intenzionalità, una certa progettualità: in questo senso, l'identità può essere meglio rappresentata come una «realtà vissuta», forgiata dalle esperienze passate e dalla loro interpretazione e dunque in continua evoluzione. Ne consegue che le pratiche di costruzione dell'identità non hanno radici in una dimensione pre-cultura-

le o universale, quanto piuttosto nella dimensione individuale e collettiva dell'esperienza.

Sul piano teorico l'identità non è un oggetto dotato di autonomia e di realtà. Essa è piuttosto, come ricorda Levi-Strauss, un luogo virtuale al quale è necessario far riferimento per spiegare una pluralità di fenomeni e di cui è opportuno osservare i processi di produzione e riproduzione: si tratta infatti di un progetto in cui si ritrovano simultaneamente coinvolti i singoli e le formazioni sociali. Per queste ragioni, l'identità si configura come un processo *in fieri* e non può essere considerata un nucleo stabile e indivisibile, ma in continua evoluzione in grado di mutare nell'arco della vita e con le situazioni in cui ci si trova.

Il discorso sull'identità a livello della persona e di individuo, è strettamente connesso a una riflessione sulle differenze, siano esse culturali, di genere, o etniche alle quali vanno ad aggiungersi le etichette biomediche. Il soggetto si confronta con gli altri e si distingue o pensa di potersi distinguere dagli altri sulla base di determinate caratteristiche fisiche e morali, oppure per la propria storia e il proprio vissuto. In questo senso, anche la razionalità medica, coniugata all'economia e alla tecnologia, produce delle rappresentazioni mutanti e mutevoli dell'essere umano, del rapporto con il suo corpo, con gli altri e con il mondo. Diverse forme di soggettivazione possono esistere nello stesso contesto, come dimostrano gli studi di Callon e Rabeharisoa (2004) effettuati su due fratelli affetti da distrofia muscolare: mentre il primo fratello si attivava con organizzazioni per la raccolta di fondi e la diffusione di informazioni sulla malattia, il secondo rifiutava ogni forma di soggettivazione in termini di biomedici. Infatti, gli individui descrivono se stessi in termini biologici, ma allo stesso tempo essi possono anche contestare e talvolta opporsi a tali descrizioni.

La questione dell'identità personale e della temporalità si è sviluppata assieme al tema della narrazione al punto di originare il nuovo concetto d'identità narrativa, ossia il tipo d'identità cui un essere umano ha accesso grazie alla mediazione della funzione narrativa. La narrazione dell'esperienza contribuisce a plasmare la nostra identità. Ricoeur si chiede:

Perché l'atto di raccontare è così prossimo al cuore della nostra esperienza? Forse perché la nostra propria esperienza non può essere separata dal resoconto che possiamo dare di noi stessi. Raccontando le nostre storie ci diamo un'identità. Ci riconosciamo nelle storie che raccontiamo su noi stessi. Fa poca differenza se queste storie sono vere o false, tanto la finzione quanto la storia verificabile ci forniscono un'identità [...]. È narrando che l'autore delle

azioni – colui che fa, l'agente – trova un'identità, riconosce se stesso/a, e ottiene ciò che si può correttamente chiamare un'identità narrativa»<sup>74</sup>.

Secondo il filosofo francese, essere una persona e ottenere la propria identità – nel senso di Ipseità – significa essere un ente che non possiede un'identità stabile, chiusa, definita, ma che si costituisce nel continuo processo d'interpretazione e integrazione dei contenuti dell'ambiente culturale e dell'esperienza. Come è stato osservato, l'approccio narrativo all'identità personale fornisce un modello per comprendere le persone come entità la cui esistenza è pratica, temporale e riflessiva. Secondo Ricoeur, l'identità personale non coincide con un oggetto ma consiste in un'attività di costituzione di sé che si sviluppa nel corso di una vita. Di conseguenza, l'identità personale assomiglia a una «storia» più che a un oggetto o a qualcosa che rimane invariabile attraverso il tempo. E proprio questa «storia», intesa come percorso di esperienze, emerge dalle testimonianze delle persone a rischio. I gruppi di auto aiuto hanno messo in evidenza proprio il carattere mutevole dell'identità sulla base dell'esperienza, dei progetti future e sui modi di intendere la Malattia. Come vedremo, le dinamiche relazionali e riflessive del gruppo hanno contribuito in questo modo ad alimentare la negoziazione dell'identità intesa non in senso assoluto come aderenza al riconoscimento di un problema biomedico, ma come un insieme di atteggiamenti e di scelte dipendenti da «ciò che vogliamo trattenere di un fenomeno, dal modo con cui intendiamo perimetrarlo, recingerlo, con bordi più larghi o più stretti» (Remotti, 1996: 5) in ciascuna fase della vita.

Nel gruppo dei figli a rischio ho raccolto testimonianze diverse da parte di chi si trova nel dubbio se fare o meno la prova genetica, trovandosi in quell'età in cui, secondo le statistiche, ci si avvicina maggiormente al periodo di insorgenza della Malattia. Questo è il caso di Angelo, un uomo di 47 anni. La madre di Angelo è morta di Huntington pochi anni fa e lui non ha ancora scelto se effettuare il test del DNA. Durante il laboratorio di arte terapia Angelo realizza uno specchio che non riflette nessuna immagine:

Angelo: è uno specchio che non riflette niente e che non ci si vede dentro perché è ruvido e impenetrabile però sotto c'è un altro specchio, quindi se guardi bene si può vedere qualcosa. Questo specchio non rimanda nessuna

74 Ricoeur (1985), pp. 214-215.

immagine, è uno specchio che non riflette e non restituisce l'immagine. L'ho fatto con una superficie ruvida che sembra una grattugia, devi guardare bene dietro lo specchio se vuoi vedere qualcosa, ma comunque non ci riesci mai del tutto. Ai lati ho fatto due aperture parallele che sembrano due occhi, ma non volevo farli. L'ho rifatto due volte perché la prima ho provato a colorarlo di nero ma non mi piaceva.

AT. Hai fatto lo specchio doppio di Alice? Ci assomiglia.

Angelo: Adesso è come lo specchio doppio di Alice, sì.<sup>75</sup>

Lo specchio di Angelo non trasmette un'immagine definita; lascia solo intuire che «sotto» c'è qualcosa che non si può vedere. Lo specchio «ruvido» viene descritto, nel momento della restituzione, come la metafora dell'impossibilità di riconoscere e riconoscersi in un'identità chiara e distinta dall'esterno, percepibile dunque anche dagli altri. Anche nelle parole di Angelo prevale la descrizione «tecnica» del percorso che lo ha portato a riformulare l'idea di specchio, seppur con elementi simbolici molto significativi. La sua testimonianza induce a considerare le narrazioni e le produzioni artistiche, in quanto modalità espressive e creative, come modi di interpretare non solo l'esperienza della Malattia, ma anche il suo ruolo nella ricerca di significato e nell'elaborazione dell'immagine di sé. La differenza principale tra la testimonianza di Angelo, in cui si intravede un doppio volto, una doppia immagine di sé, e le precedenti è dovuta fondamentalmente alla prossimità del rischio genetico. Proprio in virtù di questa evoluzione temporale della percezione del rischio, le traiettorie biografiche (Tulloch & Lupton, 2003) che interessano i processi identitari portano ad evidenziare la necessità di adottare una prospettiva «longitudinale» (Etchegaray, 2006), che tenga conto della capacità creativa delle persone nel ripensare se stesse e le informazioni che le riguardano.

#### 8.4 *Metamorfosi*

Dalle testimonianze raccolte durante la ricerca sul campo, emerge la percezione del rischio genetico come un'entità che si intensifica in base a priorità che sono sempre mutevoli (Tulloch, Lupton, 2003), e in particolare quando ci si confronta con il senso di responsabilità verso la propria prole e gli altri in generale.

<sup>75</sup> Frase pronunciata da Paolo durante l'incontro di arte terapia e riportata dal mio quaderno di campo del 18/05/2019.

Le motivazioni principali che spingono le persone a fare il test genetico sono fondamentalmente di tre ordini: il primo, di cui abbiamo già discusso in precedenza, riguarda una decisione basata su questioni morali e di responsabilità; il secondo vede il test come manifestazione di una personale attitudine verso se stessi e verso la condizione di salute. In quest'ultimo caso, la scelta è sentita come un aspetto prettamente personale del carattere che può essere sintetizzato nella frase di Sandra: «per come sono io, per il mio carattere non potevo assolutamente vivere con questo dubbio»<sup>76</sup>.

La terza motivazione vede la possibilità del test genetico come accertamento tipicamente clinico nel momento in cui si riscontrano sintomi sospetti. Bisogna infatti ricordare che il test del DNA non è rivolto solo a persone che vogliono avere un'informazione su di sé e sulla loro salute, ma anche a coloro che manifestano dei disturbi di dubbia origine, e che necessitano un approfondimento ai fini diagnostici: «Ogni volta che andavo dallo psichiatra, lui mi prescriveva il test genetico, ma io buttavo subito la carta. La strappavo e la buttavo nel cestino. Lui ogni volta me la rifaceva ma io non volevo saperne e ogni volta la stracciavo»<sup>77</sup>, racconta Sara dopo aver ricevuto una diagnosi di depressione.

In altri casi, il bisogno di sapere di sé attraverso una prova inconfutabile, assume il valore della speranza in un errore diagnostico. Quando i sintomi sono evidenti e la familiarità con la Malattia è certa, il test rappresenta esclusivamente l'ultima speranza che i disturbi riscontrati dagli specialisti siano riconducibili ad altro. Allo stesso tempo, però dai racconti dei familiari, traspare un atteggiamento di reticenza da parte dei medici a prescrivere il test del DNA se non vi è una necessità specifica, determinata da richieste legittime delle persone a rischio o dello specialista:

la dottoressa lo fa solo se tu lo richiedi, ma ci dev'essere una motivazione. A Serena non l'ha mai voluto fare, mai. Tanto, lei dice:»Cosa le serve questo foglio di carta? A niente. Che c'ha la Malattia glielo sto dicendo io adesso».

All'inizio, ogni volta che Serena andava a fare la visita chiedeva il DNA. Però lei (la dottoressa) sapeva che non era... diciamo ... non era da lei a chiederlo perché si vede che lei lo aveva sentito da me, perché io, diciamo, quell'1%, volevo essere sicura. Perché io non accettavo la malattia e io dicevo «E se sbagliano? E se non è quella, è un'altra cosa?». Ma siccome lei aveva già suo

<sup>76</sup> Sandra, intervista del 4/01/2020.

<sup>77</sup> Intervista di Sara, 14/05/ 2020.

padre allora lei (la dottoressa) diceva: «Non serve farlo, è inutile». E allora per dieci anni le han sempre detto di no (Marta, intervista 22/06/2020).

Nel caso di Serena, l'atteggiamento della neurologa è di tipo protettivo. La sua neurologa di fiducia non ha ritenuto opportuno mettere Serena di fronte a quel foglio di carta che avrebbe sentenziato il suo destino, nonostante l'insistenza con cui lei lo richiedeva. La posizione del medico, poggia sull'autorità connessa alla facoltà di valutare il bene del malato dettata dall'atteggiamento legalistico e protettivo implicito nella relazione medico-paziente. Marta racconta inoltre che il test è stato fatto in un secondo momento a insaputa di Serena e solo a fini di ricerca nel momento in cui, per l'aggravarsi delle sue condizioni, non avrebbe potuto ritirarlo personalmente.

La dottoressa le ha sempre detto di no, che non le sarebbe servito, ma perché avevano visto che Serena non era in grado di sopportare una cosa del genere, perché devono vedere anche quello: se tu sei in grado di sopportare l'esito. Serena non era in grado, non era assolutamente in grado.

Quella settimana che è stata ricoverata nel mese di giugno le ha fatto la risonanza per uso di ricerca, gli esami del sangue e del DNA. Perché? Perché ero io l'amministratrice di sostegno e quindi decidevo io. Quindi Serena non sa che abbiamo fatto il test del DNA. Vabbè che già non era in grado di capirlo, ecco.

Allora la dottoressa m'ha detto: »Allora adesso possiamo farlo. Lo possiamo fare perché è lei a ritirarlo, non Serena. È solo a base di ricerca. Infatti, se lei vuole la copia gliela diamo». E infatti poi m'ha dato la copia del DNA ed eh...! Anzi, le triplete sono altissime. Lei ne ha cinquantanove. Suo papà ne aveva cinquantadue e lei ne ha cinquantanove, e son tantissime (Marta, intervista 22/06/2020).

Il valore di quel «pezzo di carta», come è stato definito dalla neurologa, rappresenta il giudizio di come si è spesa una vita, di come si sono fatte delle scelte importanti dettate dalle categorie cognitive del rischio, o di come si deciderà di spendere il tempo che rimane nella più assoluta incertezza. Per Marta il test genetico rappresentava l'ultima speranza in un errore diagnostico della figlia.

Una certa contrarietà da parte dei medici a fare il test anche dove è evidente una motivazione consapevole da parte del richiedente emerge anche dal racconto Edi che dopo aver saputo la diagnosi della madre si rivolge al suo medico di base per avere un consiglio in merito al test genetico:

sono andata dal mio medico curante e ho detto: «Guardi dottore, a mia mamma hanno fatto questa diagnosi». E lui mi ha detto: «Che coincidenza! Proprio qualche giorno fa ho fatto la stessa diagnosi a un signore mio paziente». Lui ha detto che non ha mai avuto pazienti con Huntington prima. È stato il suo primo caso e proprio pochi giorni prima di me. Perciò abbiamo parlato delle cure e della possibilità di fare questo test, e lui ha detto: Ma guardi, è proprio una sfiga, mi dispiace tanto per lei. Però io, se fossi al suo posto, non lo farei (Edi, intervista 22/11/2019).

La risposta del medico rimanda a un problema ben più esteso e complesso che investe l'effettiva conoscenza da parte degli specialisti sulla Malattia e le conseguenze psicologiche e sociali che comporta. Dicendo «se fossi al suo posto» egli esprime più un giudizio soggettivo, legato al carattere personale, che un'opinione medica consapevole legata all'esperienza clinica. Ma più di tutto egli esprime la mancanza di conoscenza della possibilità di effettuare un percorso psicologico che permetta di capire quale sia la decisione più opportuna per ciascun individuo a rischio, in un determinato momento della vita nel rispetto della scelta personale.

Sandra, figlia di un malato di Huntington, non ha esitato sul da farsi e al momento della diagnosi del padre ha deciso subito di «non poter vivere nel dubbio». Dopo essersi confrontata con i suoi due fratelli ha deciso di fare il test. Nel suo caso non c'era tanto la volontà di pianificare il futuro, ma piuttosto di avere un'informazione su di sé e di non poter vivere nell'incertezza della sua condizione.

Io devo sapere se è sì, o no. Mi ammazza il dubbio. Io, e mio fratello abbiamo iniziato le visite a Milano; l'altro mio fratello, il mezzano, è venuto invece solo la prima volta e poi non è più venuto perché fa: no no, io non me la sento di perdere una giornata, venire fino a Milano... Così lui non ha fatto il test.

Io e l'altro mio fratello siamo andati avanti. Ma secondo me il mezzano non ha neanche figli e ha deciso che non gli importava, che poi secondo me non ce l'ha neanche lui la malattia. Ho pensato anche al carattere che ha: forse non è forte quanto me. Perché io son partita a spada tratta e vado anche a Milano da sola a fare tutto quello che c'è da fare e non ho problemi. Mio fratello più grande mi ha seguito un po' a ruota: visto che va la sorella ci vado anche anch'io, ha pensato. Anche se secondo me lui non era, non lui, ma la sua famiglia, sua moglie proprio non era pronta a fare tutto questo (Sandra, intervista 9/01/2020).

Indipendentemente dalla reazione che le persone manifestano in seguito all'esito positivo della prova, il test produce delle dinamiche trasfor-

mative sulla percezione che l'individuo ha di sè. Non offrendo una cura, ossia una risposta reale per risolvere la Malattia, la conoscenza biomedica proietta sulla persona portatrice del gene malato l'immagine di un corpo insano, sofferente, incompleto, deteriorato, deformato dalla disabilità; l'esito positivo della prova trasforma la persona, produce una metamorfosi della sua identità. Ilario Rossi sostiene che «la razionalità medica, coniugata all'economia e alla tecnologia, produce delle rappresentazioni mutanti e mutevoli dell'essere umano, del rapporto con il suo corpo, con gli altri, e con il mondo» (2003:82).

L'esito positivo del test genetico non rivela l'esistenza della Malattia, come avviene per la diagnosi o nel caso in cui venga inteso come una conferma di essa, come ad esempio nel caso di Serena. Quando il test ha il solo scopo predittivo non mette la persona nella condizione di avere un'informazione sulla propria reale e attuale situazione di salute, ma produce un'immagine futura alterata del proprio corpo. Dare ai pazienti informazioni complesse e ambigue sul rischio di Malattia, sapendo che non c'è alcuna terapia che possa modificare l'assetto genetico, ridefinisce la consapevolezza di essere portatore di un bagaglio genetico che espone al rischio di svilupparla.

Paradossalmente, l'informazione genetica assume un significato in altri spazi conoscitivi, lontani dalla scienza e dalla biomedicina, dove l'espressività creativa del corpo e della cultura trovano nuove interpretazioni. Mi sembra particolarmente significativo, a questo proposito, l'intervento di Rivières, nel corso degli *Huntington's Days 2016*, ha spiegato la sua decisione di creare un gruppo costituito da esperti di varie discipline come filosofi, storici, registi, studiosi di scienze sociali e artisti di vario genere, con lo scopo di raccontare storie diverse sulla Malattia di Huntington, reinterpretandola in modo creativo<sup>78</sup>:

Il mio nome non è Alice, è un nome d'arte. Alice Rivières è il nome che ho scelto come blogger. Faccio parte di una famiglia con l'Huntington. Mia madre è molto malata per questa malattia e io stessa sono positiva al gene dell'Huntington. Questo significa che a un certo punto della mia vita svilupperò la Malattia.

Quando l'ho saputo, sono rimasta particolarmente scioccata, era 10 anni fa. Dopo questo, mi sono chiesta: cosa me ne posso fare di questa informazione? Allora ho volto me stessa verso l'arte e la letteratura piuttosto che verso la

78 *ding ding dong. Institut de coproduction de savoir sur la Maladie de Huntington.*

medicina, perché la conoscenza fornita della medicina era molto cupa, triste e spaventosa (Alice Rivière, *Huntington's Days* 10/06/2016).

### 8.5 Il «dono» della conoscenza

Come abbiamo visto, attraverso la scienza e le tecnologie diagnostiche il concetto generale di rischio acquisisce una nuova dimensione normativa e morale che riflette l'ideologia dominante e delimita il confine di una condotta giudicata accettabile da quella che non lo è. Questa forza normativa si esercita sui valori che regolano il comportamento riproducendo così le relazioni sociali e di potere negli ambiti della scienza e della tecnologia.

Attorno al 1985 le innovazioni tecnico-scientifiche, associate a nuove forme di organizzazioni sociali, hanno contribuito a mutare anche le caratteristiche della medicalizzazione. Le trasformazioni che hanno indotto quest'ultima, co-constitutiva della modernità, ad avvicinarsi alla biomedicalizzazione propria della postmodernità, sono state rese possibili dallo sviluppo dei nuovi campi del sapere, tra cui la biologia molecolare e la scoperta del genoma (Ranisio, 2012).

I test genetici sono stati introdotti in un clima sociale dominato da due argomenti principali: il rischio e la responsabilità individuale nei confronti della propria salute, connessa all'idea di prevenzione e colpevolezza.

Le analisi genetiche vengono di norma effettuate su un campione composto dalle cellule corporee di un dato individuo. Dal campione sono ottenibili informazioni riguardanti una molteplicità di aspetti (genotipici, fenotipici e addirittura caratteriali) dal genere, all'appartenenza al gruppo etnico, alla suscettibilità a certe patologie, così come a certi tratti comportamentali. Tutte queste informazioni, o parte di esse, possono venire codificate nel profilo del DNA. Quest'ultimo, che di regola fornisce solo l'identità e il genere dell'individuo, trova largo impiego, ad esempio, in ambito forense (*forensic DNA profiling*), e rappresenta uno dei metodi biometrici per il rilevamento e la misurazione delle caratteristiche biologiche di ogni individuo (Salardi, 2013).

Dal 1992 per i malati di Huntington esiste il test genetico per l'individuazione dei soggetti a rischio o per confermare la natura di alcune sintomatologie evidenti. In quella stessa data, Nancy Wexler ha descritto le drammatiche conseguenze generate dall'asimmetria tra la conoscenza genetica e la sua incapacità di produrre progressi clinici:

The natural trajectory of human genome research is toward the identification of genes, genes that control normal biological functions and genes that create genetic disease or interact with other genes to precipitate hereditary disorders. Genes are being localized far more rapidly than treatments are being developed for the afflictions they cause, and the human genome project will accelerate this trend. The acquisition of genetic knowledge is, in short, outpacing the accumulation of therapeutic power – a condition that poses special difficulties for genetic knowing<sup>79</sup>.

In considerazione dei problemi psicologici, etici, medici e legali legati al test genetico, tutti i Centri che lo effettuano devono rispettare le Linee Guida Internazionali emanate nel 1990 e poi ancora nel 1994 da una commissione congiunta di esperti (*Research group on HD della World Federation of Neurology*) e famigliari (*International Huntington Association*) a tutela delle persone a rischio genetico (AICH Roma).

La persona a rischio che desidera fare il test predittivo deve rivolgersi ad un centro specializzato ed entrare così in contatto con una équipe di specialisti. Prima di sottoporsi al prelievo del DNA, infatti, è opportuno eseguire una fase preliminare composta da diverse sedute con professionisti di vari ambiti. Nel caso delle persone a rischio di sviluppare la Còrea di Huntington è necessario sottoporsi a una consulenza genetica, un esame neurologico atto a verificare la presenza o meno di eventuali sintomi, un incontro con uno psichiatra e con lo psicologo.

Il test può essere effettuato tramite l'amniocentesi o prelievi dei villi del corio (CSV) anche sui feti di genitori consapevoli di essere possibili portatori del gene dell'Huntington o coreici durante il primo trimestre della gravidanza. La diagnosi di rischio prenatale pone ulteriori problemi nell'ambito dei test predittivi. Infatti, questo tipo di test offrirebbe, in caso di esito positivo, un'informazione non solo sulla futura salute del bambino, ma anche su quella del genitore a rischio che potrebbe invece non desiderare di conoscere. Si tratterebbe in tal caso di ricevere una doppia dose di notizie negative. Per tali ragioni, le Linee Guida Internazionali raccomandano di effettuare una tipologia diversa di test detto di esclusione. Il test di esclusione non è diretto alla Malattia, ma attraverso i marcatori genetici è in grado di rivelare da quale nonno il Cromosoma 4, portatore del gene difettoso, è stato trasmesso al feto. Se il Cromosoma 4 è stato ereditato dal nonno sano, è molto difficile che il feto possa essere portatore

79 Tratto da Wexler (1992) pp.211-243.

dell'Huntington, e il rischio è minore all'1%. Se invece il cromosoma è stato ereditato dal nonno malato, la percentuale di rischio di avere l'Huntington è la stessa del genitore: il 50%. La disponibilità di nuove tecnologie per indagare il patrimonio genetico degli individui, inducono ad una riconcettualizzazione dei processi vitali. In questo contesto, lo stesso codice genetico diventa la principale forza motrice della vita e determina così la chiave di lettura della condizione di salute e di malattia ( Lock, Nguyen, 2010: 307).

Kenen (1996) sulla base della convinzione che la conoscenza è sempre positiva, parla del «gift of knowing». Questo «dono», riferito all'ambito della salute, risulta però utile solo nel momento in cui offre una vera possibilità di soluzione: «But this may not be so when diagnosis merely reaffirms risk, but offers no cure in the near future» (Kenen, 1996: 1546). Il «*gift of knowing*» riferito ai test genetici predittivi per l'Huntington, quindi, potrebbe configurarsi come parte di una più ampia meta-narrazione sul valore dell'informazione preventiva che acquisisce un particolare significato morale basato sulla possibilità di pianificare in modo razionale le scelte, ma anche di adottare determinati stili di vita considerati salutari.

Il concetto di rischio riferito alla salute invita infatti le persone a rispettare i consigli degli esperti, a documentarsi attraverso i *media*, a migliorare lo stile di vita e ad informarsi sullo stato della propria salute. In quest'ottica, l'enfasi sui test genetici e di *screening* potrebbero interpretarsi come il mezzo attraverso il quale rafforzare l'attuale *mantra* della libertà dell'individuo nel gestire il proprio corpo, legato al principio di responsabilità verso se stesso, ma anche verso la propria prole, intesa come discendenza biologica, e le persone vicine in generale. L'esito positivo della prova genetica prepara la persona ad affrontare un futuro malato, a un destino Huntingtoniano (*Huntingtonian future*) secondo lo stereotipo alimentato in gran parte dallo sguardo biomedico: un futuro mediocre e incompleto contro il quale non è possibile ribellarsi. Questa impossibilità di reagire contro la Malattia non fornisce nessun proposito costruttivo verso ciò che potrà accadere dopo aver ricevuto l'informazione. Per questo il test genetico non dev'essere inteso solamente come un mezzo *informativo*, ma piuttosto *trasformativo*: esso ha il potere di trasformare le persone in creature medicalmente conformi, senza speranza di guarigione. Nancy Wexler, parlando del risultato positivo del test genetico, dichiara «sometimes I ask

myself what sort of creature we've put into the world»<sup>80</sup>. Si tratta di una sorta di metamorfosi che non riguarda solo la concezione corporea, ma coinvolge anche l'identità e l'ambiente sociale e relazionale al quale appartiene la persona a rischio: «In order to approach predictive testing for HD as the ecologist would a new species emerging within different ecosystem or milieus (the family, clinical practice, ethics), which is to say by taking the measure of the ensuing consequence, the formation of these same milieus must first be reconstructed», afferma Rivières. Emerge quindi la necessità di proteggere se stessi dall'immagine della Malattia costruita e trasmessa dalla scienza, ma anche il rifiuto di credere che la propria vita sia ridotta a un lento e progressivo deteriorarsi: «Medicine is my enemy for it insist on wanting to brand me with a moribund future» (Solhdju, 2021).

#### 8.6 Oltre i test

Diversi studi, generalmente effettuati nell'ambito dei protocolli previsti per i test predittivi in centri specializzati, hanno esaminato quali possono essere le conseguenze psicologiche del risultato del test genetico sulla persona. La gran parte di queste ricerche sono state condotte con strumenti psicologici che analizzavano lo stato di ansia e depressione prima e dopo il test genetico come, ad esempio, la *Back depression Inventory*, la *Beck Depression Hopelessness Scale* oppure la *State-Trait Inventory*. Questi studi partono dal presupposto che l'informazione sul rischio genetico possa avere profonde conseguenze sia per gli individui che per le loro famiglie. Secondo quanto emerso, l'esito positivo può modificare il modo di pensare la propria vita, ad interrogarsi sulla propria morte, sul concetto di normalità e sulla qualità di vita a seconda che il risultato sia positivo o negativo. Il risultato positivo del test genetico predittivo trasforma l'idea di una malattia possibile o probabile, in quella di una malattia inevitabile.

Per quanto riguarda i malati di Huntington, in caso di esito positivo del test, gli studi hanno evidenziato un complessivo aumento di depressione nel periodo immediatamente successivo. Dopo un mese, i livelli di ansia e depressione iniziano ad abbassarsi per ritornare normali dopo sei

80 In Katrin Solhdju (2012), p. 92.

mesi dall'esito del test (Etchegary, 2005). Trascorso quest'ultimo periodo, le persone portatrici del gene hanno dichiarato che il risultato del test non ha influenzato in alcun modo la loro vita quotidiana.

Lo studio di Van't Spijker (1997) ha dimostrato che quasi ogni persona che riceve un esito positivo del test sperimenta reazioni emotive negative a breve termine come intorpidimento, tristezza, ansia o rabbia. Dopo un anno dall'esito del test, i livelli di ansia e stress tornano a livelli normali o antecedenti all'esame diagnostico del DNA.

Etchegary (2005), riporta la testimonianza di una donna che ricorda il momento in cui ha ricevuto l'esito positivo del test:

I was devastated. Hearing my test results was like hitting rock bottom. I was pretty upset emotionally, and I do have days like that now. People don't usually get to know what's going on inside the heads of people that have it. The doctors are very clinical and they're into that kind of clinical arena. They never really touch the emotional impact or what's happening inside a person's head or heart.

Due anni dopo, la donna intervistata aveva attribuito un significato molto diverso all'informazione genetica rilevata dal test: «For me, the whole experience has been kind of like a gift. I've taken everyday and made that day special for myself».

Altre testimonianze affermano che, contrariamente a quanto sostengono alcuni studi psicologici, l'esito positivo del test genetico non ha ridotto la situazione di incertezza delle persone (Lock, Nguyen, 2010):

Ho scoperto a 23 anni di essere positiva al test, prima avevo comunque il 50 per cento di possibilità. Per la mia vita futura e poi per le persone che mi stavano accanto, dovevano sapere se io ero sana o no. Inizialmente ero spaventata e poco dopo ho deciso con l'aiuto mio e solo mio [...] di andare avanti, di cercare di fare le cose che non avevo ancora fatto (Silvia<sup>81</sup>).

Il test genetico positivo non risolve l'incertezza generata dall'insorgenza dei sintomi, così come la preoccupazione per il proprio futuro e la percezione di possedere un corpo minaccioso.

Nel complesso, gli studi sulle conseguenze dell'esito positivo del test hanno dimostrato che se da un lato è considerato normale passare un

81 Testimonianza raccolta in occasione del progetto Huntington stories e disponibile al link: <<https://www.huntington-onlus.it/la-malattia-di-huntington/huntingtonstories/>> [consultato il 07/01/2020]

periodo di stress o di perdita di speranza immediatamente successivo al risultato del test positivo, i tentativi o i pensieri suicidi, l'aumento del consumo di alcolici e la diagnosi di depressione si aggirano attorno ad una percentuale estremamente bassa, mentre le emozioni negative sono destinate a rientrare nei valori normali dopo alcuni mesi. Queste reazioni sembrano variare a seconda della fase della vita e della storia familiare dell'Huntington (per esempio, la distanza geografica/sociale che separa dai familiari affetti, l'età dell'esordio della Malattia nel genitore, eventi legati alla Malattia come la morte di un membro della famiglia).

Paradossalmente, l'esito positivo del test sembra avere un effetto più incisivo verso gli altri membri della famiglia. Tibben (Tibben, Timman, Bannink *et alii* 1997) osserva ad esempio che i coniugi di persone affette dal gene vivono la loro stessa situazione di ansia e stress soprattutto se hanno dei figli in comune. Inoltre, uno degli aspetti più caratteristici e rilevanti generati dal test genetico positivo, è quello di estendere lo sguardo clinico alla famiglia del malato, producendo ciò che Finkler (2001) chiama «medicalizzazione della parentela».

Nei casi di esito negativo si rilevano invece dei livelli di particolare ottimismo nei mesi successivi all'esito della prova genetica che sono accompagnati a una sensazione di rinascita: «Conosco chi ha fatto il test di nascosto dal marito ed è negativa, per fortuna. Quando questa ragazza mi ha detto che è negativa io le ho detto: sei rinata. Devi festeggiare: oggi tu rinasci». <sup>82</sup> Questo riadattamento, espresso come «rinascita», come ritorno alla vita, è stato ben rappresentato dalla costruzione della tana realizzata da Tommaso durante gli incontri di arte terapia. Da pochi mesi Tommaso ha ricevuto l'esito negativo del test, ma l'iniziale felicità per il risultato è stata presto scalfita dall'aggravarsi delle condizioni di salute della madre e dal peso psicologico di un aborto della moglie.

La tana di Tommaso è rappresentata alla fine dell'inverno, quando all'esterno si scioglie l'ultima neve e già si vedono spuntare i nuovi fili d'erba: «Oggi ho finito la tana. Negli ultimi anni sono stato un po' nascosto e sto uscendo solo ora. È una tana d'inverno, fuori si vede un po' di erba ma c'è ancora della neve e si vede spuntare qualche fiore. Gli animali però stanno ancora sonnecchiando» <sup>83</sup>. Tra le proposte di lavoro di Teresa

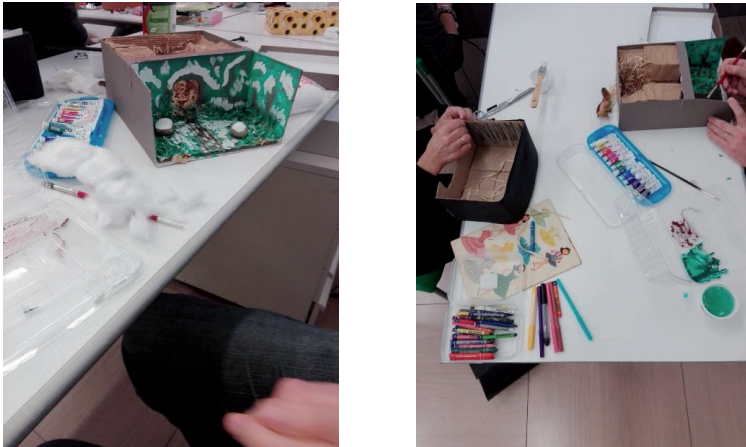
82 Testimonianza di Sandra, intervista 4/01/2020.

83 Testimonianza del 28/ 10/ 2019 e trascritta nel mio diario di campo.

la tana realizzata dai partecipanti è stata spesso intesa nella sua duplice funzione di rifugio, caldo e accogliente, e di gabbia dalla quale non è permesso uscire.

Tommaso, quindi, ha una visione ottimista del suo futuro, pur consapevole delle difficoltà familiari appena passate e sta aspettando l'arrivo di una nuova primavera. Gli elementi del paesaggio esterno alla tana rappresentano l'arrivo di una nuova vita, di una fioritura dopo un lungo periodo.

**Fig.3 Tana raffigurata da Tommaso durante gli incontri di arte terapia**



Nella sua rappresentazione gli animali del bosco sono assenti, ma tutto l'ambiente sembra prepararsi a una stagione migliore.

Tuttavia, anche i casi di esito negativo non sono necessariamente privi di complicazioni: l'immediato senso di sollievo provato in primo momento può essere accompagnato al senso di colpa del sopravvissuto, alla sensazione di aver ricevuto un privilegio immeritato rispetto agli altri membri della famiglia affetti o risultati positivi (Sobel e Cowan, 2000). Nei casi in cui alcuni eredi genetici della stessa famiglia siano positivi e altri negativi, l'inesplicabilità del risultato del test, dettato unicamente dal caso e dalla sorte, riconduce all'immagine fatalista della Roulette Russa di Alice Wexler.

### 8.7 «Non ho mai pianto per questa malattia»: l'impatto psicologico del test positivo

Abbiamo visto come nel caso di Franca, Tommaso e Alberto, l'esito negativo della prova del DNA abbia rasserenato da un punto di vista pratico e psicologico le loro vite. Ma, per coloro che ricevono un esito positivo le conseguenze possono essere distruttive non solo da un punto di vista emotivo, ma anche sotto l'aspetto relazionale e sociale.

Il risultato positivo del test, che talvolta si accompagna alla diagnosi della Malattia, produce delle ripercussioni anche tra i membri della stessa famiglia: «Mi è caduto il mondo addosso. Io non ho più vissuto», afferma Marta in seguito alla diagnosi della figlia. Al contrario ci possono essere situazioni in cui il test positivo potrebbe rivelarsi un'informazione utile a pianificare il futuro, e sollevare così la persona da un dubbio o da l'incertezza e per questo portare comunque una maggiore consapevolezza nelle scelte a lungo termine (Wiggins Whyte, Huggins *et alii*, 1992):

Knowing the result of the predictive test, even if it indicates an increased risk, reduces uncertainty and provides an opportunity for appropriate planning. Therefore, as our findings suggest, people who receive informative results, regardless of the content, may derive psychological benefits not experienced by those who remain uncertain (cit. pp. 1404-5)

L'esito positivo del test porta talvolta a riconfigurare l'immagine di sé scoprendo nuovi aspetti che inducono ad agire contro la Malattia, attraverso un nuovo coraggio che sembra provenire dalla consapevolezza della mancanza di una via fuga:

la mia battaglia contro la Malattia di Huntington è iniziata nel 2014. Ricordo il giorno in cui ho ricevuto il risultato del test non ero nervosa e tenevo io la mano di mia mamma. Per noi è stata soltanto la conferma di una diagnosi già annunciata, perché i sintomi che già avevo erano già chiari ed il test ha confermato e ha dato un nome a tutto quello che mi stava accadendo. Quel giorno è scattato qualcosa in me, come una sensazione di sollievo e coraggio allo stesso tempo. Mi sono sentita una forza che non credevo di avere (Marina, intervista 16/11/2020).

Contrariamente a quanto ci si può aspettare, in alcuni casi l'esito del test genetico può paradossalmente avere un impatto psicologico minimo, cioè non provocare delle reazioni significative della persona, e né alterare in qualche modo l'immagine di sé o modificare significativamente i pro-

getti futuri. In questi casi, la reazione delle persone che scoprono di essere positive può sembrare sorprendente. Ad esempio, Sandra ha scelto di sottoporsi alla prova genetica per una «questione di carattere» e per non vivere nel dubbio. Sandra ha saputo affrontare con incredibile serenità il risultato positivo del test.

Attualmente Sandra non ha sintomi della Malattia, gode di ottima salute e lavora come insegnante in un istituto professionale. Da quando ha saputo della sua positività, si reca annualmente a Milano per effettuare i controlli di routine e mantiene i contatti con il gruppo di auto aiuto e con le psicologhe dell'Associazione. Sandra dichiara di sentirsi molto gratificata dal suo lavoro, che le impegna gran parte del suo tempo. Ha due figli e un marito che l'hanno sempre sostenuta nella sua scelta di effettuare il test genetico:

io vivo alla giornata, cerco di stare attenta a quello che faccio, magari mi cade qualcosa o mi dimentico penso che possa essere la Malattia...ma poi ci rido su. Io mi sento bene, adesso sto bene anche se so che domani mattina mi posso svegliare e non è più così, ma per il momento cerco di non pensarci e di godermi i miei figli, la mia famiglia e poi un giorno, chissà... (Sandra, intervista 4/01/2020).

Raccontandomi del momento in cui ha ricevuto l'esito assieme al fratello, Sandra dichiara:

me lo ricordo come fosse ieri. Niente, si va avanti. Speriamo arrivi il più tardi possibile. Non ho mai, mai pianto per questa malattia, come se non toccasse a me questa malattia. Quando l'ho saputo, io non ho fatto scenate. Ho solo detto: «Speriamo che arrivi il più tardi possibile».

Quando sono andata a ritirare l'esito, c'era mio fratello più piccolo che è positivo come me. Il mezzano non è venuto, ma secondo me ce l'ha anche lui. Poi c'era la dottoressa S. e anche Dominga. Anche loro ci hanno detto solo: «Speriamo il più tardi possibile». Intanto continuo la mia vita, non è cambiato molto. Ho sempre cercato di risparmiare un pochino i soldi, non per la corea, ma per la vecchiaia perché comunque non voglio pesare sui figli. Anche Dominga mi ha detto che adesso fanno tanti studi, tanta ricerca.

Mio marito è stato bravissimo, mi ha detto: «Bè, adesso c'è tanta ricerca, magari per te no, ma per i figli, tra una trentina di anni almeno si riuscirà a vivere meglio».

Di aver fatto il test sono contenta perché così sono sottoposta a controlli periodici. Faccio parte dell'*Enroll* perché fornisco materiale di studio. Con l'*Enroll*, faccio tantissimi controlli: prima mi visita la neurologa, poi vado dalla psicologa, ti fanno analisi, test, ti fanno camminare o fare esercizi, controllano

tutto, i cambiamenti, ti girano e rigirano come un calzino. E tutte le informazioni che ricavano vanno a finire in una piattaforma che interagisce con i ricercatori e vanno a prendersi i dati che servono. Di far parte dell'*Enroll* me l'hanno proposto dopo il test. Me l'ha proposto la dottoressa F, ma questo è successo dopo. Tanto, a me non cambia niente e se c'è bisogno di dare una mano alla ricerca, perché no? (Sandra, intervista 4/01/2020).

Alcuni studi suggeriscono che l'assenza di reazioni psicologiche significative sia dovuta all'assenza dei sintomi della Malattia (Crauford, 1989). Williams (1996) sostiene che nella vita quotidiana, il corpo sia fenomenologicamente assente e che diventi oggetto di attenzione solo quando le cose vanno male, quando cioè le manifestazioni della Malattia iniziano a rendersi visibili e a concretizzarsi. Ma l'esperienza vissuta della Malattia pone a Sandra la questione della temporalità. La comunicazione del test è nel suo caso più di una diagnosi muta; è una sorta di previsione di un futuro già scritto. Ma il medico e la psicologa contraddicono questa funzione predittiva del test affermando che il futuro non è dato, che c'è molta ricerca in corso, e intanto Sandra vive il presente in virtù del fatto che è inutile pre-occuparsi, cioè occuparsi di un fenomeno prima che si verifichi, preferendo occuparsi del presente. La testimonianza di Sandra ci riconduce alle pratiche del sé ellenistico-romane fondate sulla necessità di non lasciarsi preoccupare dall'avvenire, poiché ciò che occupa in anticipo (pre-occupa) è il futuro che ancora non esiste e in quanto tale coincide con il nulla.

Come nella diagnosi, anche nel caso dell'esito positivo del test il tema della speranza è cruciale. In questo caso la speranza dettata dal medico e dalla psicologa durante la comunicazione dell'esito del test si radica da un lato nella lentezza dell'evoluzione della Malattia, lentezza che Sandra ha potuto sperimentare anche con l'assistenza al padre, e dall'altro nella ricerca scientifica.

Ma la mia interlocutrice rivela anche come la tecnologia e la ricerca abbiano trasformato un'informazione spaventosa in un gesto di altruismo verso le generazioni future, dando così un senso a una sofferenza altrimenti incomprensibile. La possibilità di utilizzare i risultati ottenuti dai suoi controlli per sostenere concretamente la ricerca scientifica, pone la persona positiva nella prospettiva di dare un orizzonte di senso più ampio alla sofferenza che l'aspetta. Mettere a disposizione della ricerca il proprio corpo e prendere parte all'*Enroll* significa per Sandra avallare il pensiero del marito quando afferma che in un prossimo futuro, se una cura sarà dif-

ficile da trovare, almeno i figli (o i futuri malati) potranno avere migliori condizioni di vita.

### 8.8 La bestia non si è ancora svegliata

«La bestia non si è ancora svegliata», mi ha detto più volte Sandra durante la nostra intervista del 9/01/2020. L'immagine della bestia dentro di sé che domina e trasforma il corpo dei malati, si avvicina a quella della possessione, di una forza esterna che invade il corpo, lo trasforma e lo fa agire in modo indipendente dalla volontà della vittima. L'attesa del risveglio della Malattia riprende l'immagine del parassita addormentato della Malattia di Chagas, che racchiude l'idea che il virus si risveglierà con l'avanzare dell'età (Ventura, 2018, p.123); la Malattia, dunque, diventa una questione di tempo legata all'attesa dei sintomi che porta a vivere la «minaccia» in modo permanente con maggiore o minore intensità.

Per le persone ad alto rischio di sviluppare una malattia grave, la vulnerabilità viene data dal senso di inevitabilità della malattia. Questo aspetto focalizza l'attenzione non tanto sull'ipotesi «se» arriverà la malattia, ma su quando essa apparirà. Lo stesso aspetto emerge tra le persone che hanno ricevuto l'esito positivo al test genetico sull'Huntington. La minaccia della Malattia è sempre presente e si colloca all'interno del proprio corpo. Si tratta quindi di gestire la consapevolezza che la condizione di incertezza è uno stato con cui dover convivere, una sorta di *constant companion* (Robertson, 2000: 224).

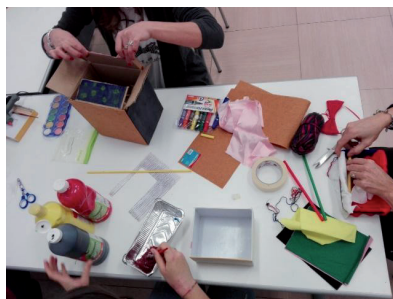
Ricollegandoci al concetto di rischio come prodotto cognitivo che si forma a partire dall'esperienza, dalle conoscenze e dalle relazioni sociali, il laboratorio e i gruppi di auto aiuto, appaiono come spazi in cui il confronto e la simbolizzazione condivisa delle immagini e degli oggetti prodotti dai partecipanti producono collettivamente nuovi significati dell'esperienza della malattia e di soggetto a rischio.

A questo proposito mi sembra significativa l'esperienza di Anna, una donna di 37 che ha da poco saputo di essere positiva al test genetico e che assiste la madre malata. Attualmente Anna sta bene, non presenta sintomi della Malattia ma la sua preoccupazione, oltre che per il suo futuro, è rivolta alle sue due bambine, al loro destino e per quello che le aspetta nel momento in cui lei si ammalerà.

Durante il laboratorio di arte terapia Anna realizza una tana con una scatola di cartone. Anna decide di colorare e addobbare l'esterno della scatola con fiocchi, perline e nastri vari che racchiude al suo interno un mondo oscuro e precario rappresentato dalla statuina di una pecora collocata su un terreno franoso e circondata da altri elementi instabili. L'esterno, attentamente colorato e decorato, stride con l'interno buio della scatola. Al momento della restituzione la scatola è chiusa e non si può vedere facilmente il contenuto. Proprio Anna fa notare ai presenti il contrasto tra l'apparente perfezione esterna, che rappresenta per lei i suoi sforzi di far apparire tutto allegro e piacevole, e l'incertezza di un mondo interiore instabile, che gli altri non possono vedere e che minaccia di crollare da un momento all'altro:

Anna: L'ho fatta usando una scatola. Fuori è tutta colorata...tutta bella decorata e rappresenta come sono io per gli altri, come loro mi vedono. Cerco di essere sempre curata e felice per gli altri. L'ho decorata con varie perline, fiocchetti di tanti tipi. Però la scatola è tutta chiusa. Non arriva l'aria e infatti qui di lato c'è una cannuccia che serve per far arrivare l'ossigeno da fuori. La parte interna non si può vedere perché si chiude, è tutta buia e non arriva la luce dall'esterno (Anna, gruppo 9/05/2020).

Fig.6 Costruzione e decorazione interna ed esterna della tana di Anna



AT: posso vederla dentro? Mi sembra molto ricca dentro, l'hai riempita di tante cose.

Anna: Ho messo delle pietre e costruito una collina con qualche sasso che può franare. Dentro c'è anche un sole perché il sole che è fuori non arriva a scaldare e illuminare l'interno e quindi ne ho costruito uno a posta per me. Dentro c'è una pecora, ma anche il suo recinto è instabile e può cadere.

Roberta: è chiusa però dentro sembra che ci sia tutto quello che occorre, un sole, l'ossigeno...alla fine non manca niente.

Anna: Dentro c'è quello che serve per poter sopravvivere, è un po' come il mio spazio. Io sono molto occupata, ho due bambini e la mamma da accudire. Ho poco tempo da ritagliare per me stessa quindi anche venire qui ai gruppi è un momento che mi prendo per me stessa (Anna, gruppo 9/05/2019).

Durante la restituzione, gli altri partecipanti presenti all'incontro intervengono riflettendo sul significato della cannuccia di plastica gialla che fa arrivare dell'aria in uno spazio chiuso, e del sole che Anna ha costruito come alternativa alla luce esterna naturale: pur mantenendo la sua caratteristica di fragilità, l'interno della tana non appare più solamente come un luogo oscuro di isolamento e incertezza e fragilità, ma come uno spazio vitale che Anna ha saputo dotare degli elementi essenziali per poter sopravvivere: l'aria e la luce. In questo modo la dimensione di precarietà, che rappresenta la condizione di rischio latente, emerge come una serie di strategie di sopravvivenza e accettazione della condizione genetica. La tana potrebbe essere interpretata anche come quello «spazio tutto suo», che faticosamente cerca di ritagliarsi tra i vari impegni quotidiani e l'assistenza alla madre malata. Per Anna il rischio forma parte della sua identità ed emerge attraverso la contraddizione di un'esteriorità apparentemente felice e luminosa con una interiorità apparentemente buia e fragile. Ne deriva un'immagine particolarmente evidente di come le dimensioni simboliche e intersoggettive siano saldamente intrecciate a quelle individuali.

### *8.9 Processi di identificazione e soggettività*

Dalle interviste dei figli dei malati traspare sicuramente la tendenza comune ad assumersi responsabilità nei confronti del genitore, come nel caso di Chiara, Alberto e Carmen. Il carico di responsabilità nella co-partecipazione alla cura che viene descritto come un elemento determinante della propria soggettività, non rappresenta una chiara adesione all'identità genetica delle persone a rischio. Questa tendenza potrebbe essere analiz-

zata prendendo in esame la contraddizione esistente tra l'identità vissuta, costruita soggettivamente e creativamente, e il processo di identificazione giuridica e politica che da essa deriva. Per Ricoeur (2016) alla nozione di identità corrisponde l'operazione di identificazione, intesa come reidentificazione del medesimo che fa sì che conoscere è riconoscere. L'identità vissuta è un processo mutevole, che si realizza mediante l'esperienza vissuta e la memoria, mentre l'identificazione è un atto classificatorio, che si esprime attraverso il linguaggio del potere. L'identificazione si fonda per Ricoeur nel concetto di medesimezza, intesa come relazione di relazioni tra due occorrenze di una cosa. A differenza dell'identità vissuta, fluida e instabile, l'identificazione è statica, non può essere soggetta a mutamenti o intensificazioni del suo valore significativo. Come afferma i Saborit (2004), nella nostra società l'identificazione giuridica e politica dell'individuo tende ad agire sottomettendo e dominando l'identità vissuta. Per questo, quando le forze politiche abusano dell'identificazione, creano forme statiche di stigmatizzazione verso i soggetti. Inoltre, mentre l'identità vissuta è un processo creativo costruito dal soggetto stesso, l'identificazione è una costruzione imposta dall'esterno su basi talvolta estranee e non sempre condivise dal soggetto che la subisce. Le pressioni biopolitiche che sottostanno ai processi egemonici delle classificazioni proprie della biomedicina e della governabilità dei corpi, appartengono a quelle forze strutturali che generano processi di identificazione dei soggetti. I poteri che dominano il discorso sulla salute pubblica e sulla prevenzione hanno formulato il concetto di persona a rischio genetico sulla base di una conoscenza statica, razionale alla quale concorre tante volte un riconoscimento politico, come nel caso della cittadinanza biologica (Petryna, 2002).

Il concetto di individuo somatico deriva dalla recente trasformazione che ha interessato la costruzione dell'identità associata alle nuove tecnologie biomediche e alle scienze della vita. La genetica in particolare ha attratto l'attenzione di numerosi studiosi che hanno descritto le molteplici forme di genetizzazione della personalità. Molto spesso le organizzazioni sociali che sorgono attorno a una bioidentità condivisa diventano la base di nuove forme di azioni collettive e politiche. Paul Rabinow ha formulato il concetto di biosocialità nei primi anni Novanta con l'obiettivo di analizzare come gli aspetti sociali legati alla condizione di malattia mutino in funzione delle nuove conoscenze genetiche. Inoltre, le tecnologie del sè, di cui abbiamo precedentemente parlato, facilitano l'accesso dei saperi esperti nella cultura popolare. Ian Hacking (1995) afferma che gli indivi-

dui assimilano le categorie diagnostiche o descrittive nella loro descrizione di sé, trasformandole e dando vita a realtà con cui gli esperti devono a loro volta confrontarsi.

Nelle storie dei famigliari a rischio, emerge spesso il legame tra rischio genetico, inteso come condizione biologica e l'identificazione secondo l'eccezione sopra citata di i Saborit (2004). La percezione del rischio genetico e i processi di identificazioni appaiono come fenomeni che divergono tra loro, sollevando talvolta contraddizioni e conflitti apparentemente incolmabili. Dalle narrazioni dei figli a rischio, si evidenzia la tendenza a non accettare una definizione statica, imposta dai saperi positivi, sull'idea non solo del proprio patrimonio biologico, ma anche su come gestire responsabilmente tale patrimonio.



CAPITOLO IX.  
FRAGILISMO, FRAGILISMI

«Conoscere la fragilità dei pensieri, delle cose, dei corpi e del mondo...  
Il fragilismo è un modo di concepire la vita,  
è la coscienza del fragile, del provvisorio,  
lo spazio dei frammenti, dei colori delle azioni piccole, anche minime,  
del dovere e del sapere di esistere, di essere coscienti della fragilità del destino,  
è il sapere accostare gli oggetti che appaiono e scompaiono evanescenti.  
È da qui che nasce la nostra definizione di ignoto.  
Perché conosciamo la labile identità delle cose silenziose.  
È in loro compagnia che abbiamo imparato a coltivare, curare, oscillare,  
tendere, guardare o camminare.  
È immergendoci in loro che abbiamo appreso il vento fragile, utile, onesto  
ripetersi nell'immobilità della vita.  
Abbiamo sempre pensato che la vita è fatta di incertezze. È questo il suo cu-  
rioso cammino.  
In questo cammino abbiamo capito che  
la ragione non coniugata con le emozioni è nulla.  
In questo cammino abbiamo imparato che anche le cose piccole diventano  
grandi. Per questo quelli che vengono chiamati Progetti appaiono solo come  
affermazioni di pura potenza che vogliono dominare il futuro.  
Per questo è bene vivere in modo fragile.  
Perché così il «fragilismo» diventa la teoria per una vita disposta a scivolare  
su e giù  
come sulle sabbie mobili.  
Diventa un metodo, una grande forza che fa accettare la debolezza come fosse  
un valore.

(Alessandro Guerriero, *Huntington's Days*, 2016.)

### 9.1 Rovesciare la Malattia

Il titolo di quest'ultimo capitolo, prende il nome da una poesia di Alessandro Guerriero, l'artista-designer che ha collaborato al progetto Huntington & Design per la realizzazione di oggetti ad uso quotidiano pensati e costruiti sulle esigenze dei malati di Huntington. In questa occasione i racconti delle sfide quotidiane che si presentano di fronte ai malati, sono diventati fonte d'ispirazione per la creazione di oggetti di uso comune che accompagnano le esigenze dei malati<sup>84</sup>.

Il contatto con i malati di Huntington e con la disabilità in generale, ha portato al tentativo di trasformare i limiti in nuove potenzialità, rovesciando in qualche modo il paradigma ufficiale che ruota attorno ai concetti di normalità e malattia. In quest'ottica, il Fragilismo di cui parla Guerriero diventa un modo di vita, un cambio di prospettiva che induce a pensare che il Fragile sia anche forte e che l'esperienza della fragilità umana generi delle forme di arte che devono essere lasciate libere di esprimersi.

Nell'accettazione del quotidiano con le sue difficoltà e le sue incertezze, Guerriero afferma il ruolo delle emozioni nella progettazione dei pensieri, delle cose, dei corpi del mondo: «abbiamo capito che la ragione non coniugata con le emozioni è nulla» scrive nella sua poesia. Questo fragilismo, o meglio fragilismi, di cui parla l'artista-designer emergono sotto varie sfumature nell'interpretazione delle creazioni realizzate nei laboratori di arte terapia e nei discorsi dei miei intervistati. Sfumature che ho tentato cautamente di dipanare attraverso un'analisi soggettiva degli intrecci tra le interpretazioni metaforiche della Malattia e i racconti dell'esperienza. Il fragilismo si manifesta nell'agire quotidiano, nelle banalità, dove i pensieri e le azioni che appaiono scontate si rompono. Questo fragilismo, questo modo di intendere la Malattia e la disabilità, emerge anche nella realizzazione della scala di Laura durante uno dei laboratorio di arte terapia. Nel periodo in cui Laura frequenta il Laboratorio e realizza un oggetto che rappresenta una scala a chiocciola, la Malattia del marito si trova in una fase abbastanza stabile, seppur impegnativa: i farmaci sembrano contenere il progressivo peggioramento dell'equilibrio e dell'orientamento spazio-temporale, i rapporti con i medici e i terapeuti di riferimento sembrano consolidati, ma l'impegno assistenziale è sempre troppo faticoso.

84 Una breve informativa sul progetto è reperibile al link <<https://www.huntington-onlus.it/h-design-for-huntington-design-for-all/>>.

Laura, organizzandosi con la figlia, cerca di ritagliarsi dei momenti di svago svolgendo un'attività di teatro per «cercare un po' di normalità», di quella «normalità» che oramai non si respira più tra le mura domestiche. La descrizione simbolica della scala rimanda al carattere fluido, incerto e per certi versi inaccessibile della Malattia:

ho fatto una scala a chiocciola. È una scala ripida che ad ogni giro non sai mai cosa trovi. Dietro ad ogni curva non sai cosa aspettarti. La porta che conclude la scala è uno spazio indefinito, vuoto e che non dice nulla di sé.

Alla fine della scala non c'è niente che si possa vedere. C'è solo la scala che continua e non si può vedere dove finisce (Laura, gruppo 10/12/2020).

Con queste poche parole Laura rappresenta l'immagine di uno spaccato della sua vita in un dato momento: un interminabile e costante percorso in salita intriso dell'incertezza di non sapere cosa si nasconde dietro il gradino successivo. Poco conta quindi il periodo relativamente tranquillo che sta vivendo in relazione all'imprevisto che può interrompere da un momento all'altro questo precario equilibrio.

La stessa imperscrutabilità del futuro, metaforicamente interpretata da Laura, emerge in altre creazioni anche come rappresentazione dell'idea di rischio genetico. Roberta, che ha assistito per 13 anni il marito malato, rappresenta l'ombra oscura e indefinita della Malattia non solo in riferimento all'esperienza di assistenza con la persona affetta, ma in senso più ampio attraverso i profili ereditari lasciati dal malato.

La tana realizzata da Roberta è caratterizzata dalla creazione di uno spazio buio, ricavato da una scatola, dove non è possibile vedere nulla e in cui interagiscono vari elementi: «Nell'oscurità non si riesce a vedere niente e non si vede neanche me.» Le pareti della scatola utilizzata per costruire la tana sono decorate da immagini e ritagli di giornali che mostrano i rami di alberi secchi e privi di foglie. La rete di rami che si intrecciano, oltre a dare un aspetto pauroso alla composizione, contribuisce a rappresentare l'impossibilità di far filtrare la luce del giorno. Ma nell'oscurità, Roberta ha scelto di collocare la foto di un uomo che sembra osservare in silenzio quello che accade. Quella figura ambigua, apparentemente senza un ruolo ben definito, che sorveglia tutto e tutti dall'esterno, rappresenta per Roberta il marito:

Fig. 7. La tana di Roberta nella prima fase della realizzazione.



Roberta: Da questo lato si riconosce una foto che potrebbe essere quella di mio marito che non c'è più. Anche se è morto, però è lì che ci guarda ed è presente, non completamente, solo a metà perché non può esserci più completamente, però c'è anche lui. Si sente la mancanza della sua presenza.

Quando sono a casa da sola a volte gli parlo. Mi piaceva questa foto perché si vede lui a metà, che sembra guardarci tutti, sembra volerci dire qualcosa ma non può.

Lui non c'è mai del tutto, c'è solo una piccola parte di lui, eppure quella parte è sempre presente, è sempre con noi. Poi dentro è buio, sì, come un bosco di notte, ma siamo tutti vicini anche se non ci possiamo vedere bene (Roberta, gruppo 20/10/2019).

Nella versione finale del suo lavoro, Roberta sistema del cotone agli angoli della tana. Quest'ultimo è un elemento che per colore e consistenza, contrasta con i toni cupi di uno spazio che per lei dovrebbe proteggere e riparare, come potrebbe essere ad esempio la sua casa, intesa come famiglia. Teresa, al momento della restituzione, osserva come ci sia il tentativo, da parte di Roberta, di rendere quello spazio più caldo e accogliente

**Fig. 8. La tana di Roberta nella fase conclusiva**



AT: la tana fa paura, però è anche il tentativo di renderla accogliente perchè hai messo del cotone dentro la tana, quindi vuol dire che c'è qualcuno che cerca comunque di abbellirla, di renderla calda.

Roberta: sì, è diventata come una casa dove ci sono ricordi bruttissimi e tante paure, ma ci sono sempre io che cerco comunque di renderla un luogo accogliente e rassicurante e ci metto l'amore e il coraggio che io cerco di dare ai miei due figli (Roberta, gruppo 20/10/2019).

Nella testimonianza di Roberta è evidente come il marito continui a essere presente nella sua vita e in quella dei suoi figli, sia attraverso il legame affettivo che mediante quello biologico. Il ricordo del malato, quindi, permane costantemente presente attraverso la preoccupazione e l'incertezza del patrimonio biologico che ha lasciato in eredità. Ma questa testimonianza introduce anche un ulteriore aspetto: attraverso il ricordo, i legami famigliari si sovrappongono e si intrecciano a quelli genetici della Malattia senza lasciare la possibilità di individuarne gli estremi, proprio come i rami di un bosco di notte. L'inconsistenza delle linee nel buio, l'impossibilità di far filtrare la luce, la difficoltà nel vedere nitidamente i profili delle persone presenti sono tutti riferimenti all'imperscrutabilità della Malattia: quella figura incompleta che osserva in silenzio vuole dire qualcosa, un qualcosa che però non si può sapere.

## 9.2 L'assenza degli altri

Alle difficoltà che si accompagnano al percorso di cura e assistenza emerse nei racconti dei famigliari si aggiunge il senso di solitudine e isolamento che investe il malato e spesso i suoi famigliari più stretti. Nel caso delle persone che assistono i malati di Huntington, l'aspetto delle relazioni sociali viene compromesso dal percorso lento e doloroso del progressivo allontanamento degli altri e che vede il disgregarsi delle amicizie, l'abbandono degli interessi e l'allentarsi dei legami affettivi. Si tratta di un isolamento che non riguarda solo il malato, ma spesso anche la persona che lo cura:

i vicini erano tanto amici di mamma e papà e adesso non li invitano più, e loro si trovano ancora perché sono in giardino che mangiano insieme e nemmeno mia mamma invitano. Mio papà ha l'appuntamento del caffè alle 10.00 e alle 2.00 dopo pranzo e va dal vicino. Lui proprio aspetta questo momento e ci tiene. Così si sbriga a pranzare perché alle due ha il caffè dal vicino, però poi vanno da mia mamma e dicono: «Però il caffè ogni volta che viene lui sporca tutta la tavola» perché fa fatica a bere e a mescolare col cucchiaino. Ma non lo fa a posta, è la sua Malattia e non è colpa nostra. Mia mamma c'è rimasta male per come sono andati a dirglielo.

Gli altri suoi vecchi colleghi che lo vedono dicono che passano a salutarlo ma poi non passano mai e lui sta così tutto il giorno sul divano. Abbiamo dei parenti che vengono ogni tanto, ma lo portano fuori ogni tanto, però poi ti vengono a dire: «Sì, però non è che lui può essere accontentato sempre».

E quindi? Non è colpa nostra se è così, noi è una vita che facciamo di tutto per lui però gli altri no, non lo accettano. Non è colpa nostra se non riesce a bere dalla tazzina, è colpa della Malattia. Gli altri fanno fatica ad accettarlo, mentre noi invece non abbiamo scelta e dobbiamo cercare di fare il possibile per lui (Chiara, gruppo 23/01/2020).

Nella storia di Laura, madre di Chiara, gli episodi di emarginazione da parte dei famigliari vengono riportati di frequente non solo nei confronti del marito ma anche delle persone che lo curano.

Dopo la diagnosi della Malattia di Patrizio, Laura racconta di aver assistito all'allontanamento sia dei vicini di casa che dei parenti del marito, che hanno lentamente escluso l'intero nucleo famigliare dalle occasioni di incontro, così come dalle cene o dai compleanni:

dopo che Patrizio si è ammalato i suoi parenti sono spariti tutti. Spariti! Prima, quando c'erano le feste, a Natale, sempre anche con Chiara, e dopo basta. Non si sono più fatti sentire. Spariti come se niente fosse. Anche con Chiara.

Pensa che una volta, a una di quelle cose che fanno ai bambini...cresima, ...comunione... La zia l'ha chiamata per dirle: «Chiara, guarda tu non devi venire perché non facciamo la festa, non si fa più...». L'ha chiamata per dirle questo. E per una bambina trovarsi così, senza più i cuginetti che prima stavano sempre insieme...anche per lei è stato brutto. E questa cosa qui non mi va giù.

Pensa che una volta stavo tornando dall'ospedale che Patrizio era ricoverato lì, e sulla strada, al semaforo incrocio il figlio del fratello. Eravamo vicini così, io qui e lui in macchina lì.

Io lo guardo e vedo che lui si gira dall'altra parte. Poi è ripartito al semaforo e ho pensato: «Cercherà un posto dove fermarsi per chiedermi di suo zio che è in ospedale, vorrà avere sue notizie» perché Patrizio era appena stato ricoverato. E anche io cercavo un posto dove accostare perché c'era traffico e invece è andato via dritto. Si è girato dall'altra parte, perché sicuro che mi ha vista, ed è andato via senza nemmeno un cenno di saluto (Laura, intervista 4/06/2020).

Questo disinteresse verso la difficile situazione di salute e la mancata accettazione della Malattia da parte delle persone vicine, viene vissuta come un'ulteriore incomprensibile ingiustizia verso il malato stesso e verso le persone che lo curano quotidianamente.

Di quei pochi amici che avevamo, uno ne è rimasto che viene ancora a trovarci, si fa sentire ... quella è la vera amicizia. Poi tutto il resto, vedi che è fasullo. Fasullo ... non so. Perché io prima si va a mangiare la pizza, si fa un giro... poi all'inizio lei ha solo la carrozzina, adesso vedo che ha problemi più gravi, magari per questo non ci invitano più.

Io non vado a dirgli, a chiedere di invitarci, capisci? Dovrebbero essere loro a farsi sentire.

Invece con me viene solo dalla figlia, stiamo insieme a pranzo e poi un paio d'ore...al pomeriggio stiamo un po' coi nipotini. Dopo, un po' vuole andare a casa, si stanca (Paolo, intervista 23/01/2021).

Degli amici uno solo è venuto a trovarlo, a trovarlo quando era a in ospedale. Poi non è più venuto perché non volevano vederlo così, lo volevano ricordare quando stava bene. Lui aveva tanti amici, giocava a pallone. Quando l'han visto così son stati male, han detto: »Mi dispiace, ma voglio ricordarmelo com'era«. I suoi fratelli andavano a trovarlo quando andavo io.

Io dicevo:»Andate anche voi! Così una volta vado io e una volta vai tu, così anche lui ha sempre un po' di compagnia«. Invece aspettavano sempre me (Roberta, gruppo 6/06/2019).

In queste ultime due testimonianze appare con evidenza la dimensione della cura focalizzata sulla responsabilità del parente che assiste o al massimo dei famigliari più stretti. Si dimentica invece la concezione dei malati come individui che vivono e sono assistiti nel contesto di un mondo sociale più ampio, fatto di relazione e di comunicazioni. Anche le visite domiciliari del medico di base possono diventare motivo di tensione e avvalorare la sensazione di abbandono di fronte ad una malattia complessa e poco conosciuta.

Il medico è latitante. Forse perché è venuto una volta e l'Emilio lo ha trattato male e boh, avrà preso paura. Non s'è più fatto vedere (Adriana, gruppo 10/10/2019).

Il senso di solitudine dovuto all'isolamento da parte degli amici, dei parenti e, nel caso di Adriana, anche del medico di famiglia, si somma ad un altro tipo di solitudine: l'incomprensione per la situazione causata dalla Malattia. Alberto racconta al gruppo di auto aiuto:

quello che mi dispiace è l'assenza degli altri. Ieri sera ho parcheggiato tre minuti nel box per caricare mia mamma in macchina, avevo anche lasciato un biglietto sull'auto per avvisare che sarei tornato in pochi minuti e subito mi han citofonato. Una persona che abita nella stessa scala del condominio, e che sa bene la situazione di mia mamma e non può aspettare tre minuti che la carico in macchina? La gente non si rende conto dell'entità del problema. Ho fatto mettere io lo sciorinano alle scale e serve a tutti, perché anche loro diventeranno vecchi prima o poi, quindi dopo che gli porto delle miglierie non possono aspettare tre minuti una persona così malata? Non hanno la percezione dell'entità della situazione. Il fatto di non avere la percezione delle dimensioni della cosa mi trasmette un senso di solitudine, di incompiensione. Anche gli zii e i parenti non aiutano. Basterebbe che ognuno facesse poco e invece si è soli. Questa cosa mi sta cambiando. Hai detto che la malattia spaventa, però anche il darsi da fare spaventa a volte più della malattia stessa (Gruppo 25/01/2020).

Nella testimonianza di Alberto, il senso di solitudine non è generato solo dall'allontanamento delle persone e dall'allentarsi delle relazioni sociali. La perdita delle amicizie, delle occasioni di svago dei malati e dei loro *caregiver* lasciano spazio ad un tipo di solitudine che si genera dall'impossibilità di creare un dialogo con gli altri e che comporta la mancanza di comprensione delle difficoltà quotidianamente vissute: come afferma Alberto «la mancanza della percezione dell'entità del problema». Alberto si riferisce a una solitudine che non è solo fisica e non si manifesta solamente

con l'esclusione dalla vita sociale o nell'aiuto concreto che potrebbe essere offerto dagli altri; essa è soprattutto una mancanza di condivisione di un'esperienza più profonda, generata dalla fatica quotidiana che non può essere mai raccontata completamente e compresa se non da chi la vive.

### 9.3 La rabbia e la colpa

Abbondantemente analizzata negli studi di psicologia cognitiva che riguardano principalmente i DPTS e gli eventi di intensa tragicità, l'esperienza della malattia grave produce un tipo di emozione assimilabile al particolare senso di colpa del sopravvissuto (Bellelli e Gasparre, 2009).

Dopo il test ero contenta di essere negativa. Poi è arrivato il rimorso verso i miei fratelli. Sì, perché dicevo: »Ma perché loro sì e io no? Cos'ho fatto io per non averla?

Perché questa è una malattia così... che viene senza spiegazione, senza un vero perché (Franca, intervista 19/03/2019).

Il senso di colpa è un'emozione morale paralizzante che trova la sua origine nel fatto di vivere in una situazione di immeritato privilegio nel confronto con altri, ovvero di un'inclinazione all'autorimprovero che secondo Freud si manifesta in tutti i superstiti (Neiger, 2014). Il senso di colpa del sopravvissuto si fonda sul processo cognitivo necessario per confrontare le fortune e le sfortune e i rispettivi meriti. Esso attiva scopi riparativi ed espiativi (Mancini, 1997).

Nel caso di Franca, il senso di colpa deriva dal riconoscere di avere ricevuto un privilegio immeritato. Un sentimento analogo viene descritto da Ruth Benedict (1968) con l'espressione giapponese *katajikenai*, derivante dal fatto di sentirsi in debito. Con tale accezione si designa un sentimento di offesa, perdita della propria reputazione, ma significa anche «sono riconoscente». Nella tradizione orientale, l'eccezionalità di un beneficio ricevuto viene considerato un insulto e comporta un sentimento di offesa da parte della persona che non ritiene di esserne degna. Utilizzato invece come termine di ringraziamento, *katajikenai* esprime, per i giapponesi, il riconoscimento esplicito del senso di vergogna causato da un beneficio immeritato (Benedict, 1968). Per i parenti dei malati di Huntington il senso di colpa è costante, rivolto ai figli, al coniuge o ai fratelli malati e sembra non essere destinato a trovare soluzione. L'attivismo associativo gratuito finalizzato alla raccolta fondi per la ricerca, alla divulgazione

di informazioni sulla situazione dei malati, così come prendere parte alle iniziative di sostegno e solidarietà alle famiglie, sono modi per sanare quel senso di colpa, per riparare a quel beneficio immeritato: «Sabato prossimo sono impegnata, vengo a fare i mercatini qui, dell'Associazione...almeno questo, perché ho bisogno di far passare un po' questo senso... di colpa che non riesco a far andare via....»<sup>85</sup>

Vittoria è una dei tanti testimoni che affermano di non essere stati messi a conoscenza dell'esistenza della Malattia nella sua famiglia prima del test genetico. Durante il gruppo di auto aiuto, Vittoria racconta di come è venuta a conoscenza della Malattia:

per me la scoperta della Malattia è stata particolarmente traumatica, totalmente inaspettata. Quando mia madre ha cominciato ad ammalarsi, siamo andati subito dal medico perché già in famiglia c'era il nonno e poi mi ricordavo di uno zio anche malato, che non si sapeva di preciso cosa avesse. Ho provato anche poi a chiedere ad una zia ma niente, nessuno sapeva. Io ero preoccupata perché mi ero accorta che in famiglia, c'era come qualcosa che non andava. In più io sono ipocondriaca e così ho cominciato a contattare vari specialisti e a informarmi. Il medico mi ha detto che non c'era nessun collegamento possibile tra le persone malate della famiglia e mia mamma, ma non ero del tutto convinta. Ho insisto ancora perché secondo me in famiglia c'era qualcosa ma alla fine il medico mi ha fatto capire di darci un taglio. Però non ero convinta, così mi sono documentata internet e alla fine sono andata dalla dottoressa F., qui al Besta. Mi ha fatto fare alcuni test tra cui quello per la Corea ed erano tutti negativi. Così mi sono messa l'anima in pace e non ci ho più pensato. Poi, nel 2008 mio fratello che aveva da poco avuto una bambina, mi ha telefonato e mi ha chiesto: »Cosa aveva la mamma?«. Non so perché me lo ha chiesto proprio in quel periodo. E io gli ho spiegato che avevo chiesto ai medici, alla zia, che ero andata dalla dottoressa F....e che non era niente di collegato con il nonno. Così anche mio fratello è andato a farsi i test, convinto che fosse tutto a posto e invece è risultato positivo alla Corea. Lui è andato a farsi le visite giusto per sicurezza, perché anche lui voleva essere sicuro che non ci fosse niente di grave, ma non si pensava assolutamente che potesse essere una cosa del genere.

Quando ha avuto l'esito, la moglie si arrabbiò moltissimo soprattutto con me perché era convinta che io sapessi già della Malattia. Ha lasciato mio fratello che ora è venuto a vivere con me. In seguito all'esame del test i rapporti con i famigliari è stato un disastro. Un periodo da dimenticare...E fortunatamente adesso si sono sistemati. In particolare con la compagna di mio fratello.

85 Franca, gruppo 19/03/2019.

Lei pensava che noi sapessimo e si è sentita tradita ingiustamente. In realtà non sapevamo niente.

Ora gli ho preso un appartamento e l'ho adattato alle sue esigenze, ho fatto fare il bagno in un certo modo ed ora lui vive lì con una badante che lo segue. Io sono separata ma ho già deciso che appena i miei due figli se ne andranno per conto proprio andrò a stare da mio fratello perché ora vivo nella casa del mio ex marito. Vivo lì per via dei figli ma oramai sono grandi, appena se vanno voglio stare in una casa mia, assistere mio fratello che ha sempre più bisogno.

Mio fratello ha una figlia che ora ha 12 anni. Non si comporta bene, non so, secondo me deve essere seguita da una psicologa perché nei confronti del papà risponde male, lo tratta male. Lo va a trovare una volta al mese sempre di corsa perché ha altro da fare, lo tratta... no so, però io credo che quando sarà più grande e capirà, le dispiacerà di come si è comportata verso il papà. Per l'età che ha ci sta che sia così, un po' ribelle, insofferente...però da grande le rimarranno dei ricordi che...non so. Ovviamente io penso che lei sia negativa e che farà la sua vita, non ci penso neanche che possa avere la malattia. Anche con mia mamma alle volte penso che certe cose che faceva potevano essere per via della malattia. Io l'andavo a trovare e mi chiedeva di farla camminare e capitava che le dicessi di no, che dovevo andare via e non avevo tempo. Non le dedicavo mai il tempo che chiedeva perché all'epoca avevo il bambino piccolo ed ero sempre di corsa. Ripensandoci ora, non potendo tornare indietro, ecco sono cose che poi fanno male a ripensarci. Però penso anche che le cose si fanno in base a quello che sappiamo.

Mio fratello mi chiede spesso della bambina quando è un po' che non la vede, mi chiede di lei. Io dico che deve fare i compiti, che è impegnata. Con la sua ex moglie parliamo, ma non di lui. Siamo ancora in contatto per altre cose, ma non per lui. Da quando ha avuto la diagnosi gli è venuta una crisi depressiva. Lavorava in proprio e aveva un dipendente e ha iniziato a lasciar andare le cose... poi gli ha preso la motricità fine. Non so esattamente in cosa consistesse il suo lavoro ma sicuramente doveva essere preciso e così lavorava male, ha perso clienti, e pensare che aveva un bel giro. Il tempo di dire al dipendente di cercarsi un altro lavoro e ha chiuso la ditta. Ci sono stati dei problemi anche con la chiusura (Vittoria, gruppo 12/10/2019).

In questa testimonianza l'inizio dei sintomi del fratello è fatto corrispondere ad una depressione dovuta allo stress e all'esito del test. L'esito della prova genetica è stato quindi interpretato come la causa principale non solo dell'esordio della Malattia del fratello, ma anche della rapida distruzione dei suoi legami affettivi, familiari e professionali: la separazione dalla moglie, l'allontanamento della figlia, la perdita del lavoro hanno colpito in modo devastante e imprevisto. Questi eventi non appartengono

solo alla narrazione della Malattia, ma si articolano anche nel campo delle pratiche quotidiane, dove il rischio viene gestito in larga parte secondo una concezione che considera le emozioni come fenomeni che influenzano il benessere fisico. Vittoria ha scelto così di programmare il suo futuro in funzione delle esigenze del fratello rimasto solo e sempre più malato, dedicando a lui il tempo e il denaro disponibili.

Il senso di colpa si orienta però anche nelle relazioni famigliari tra genitori e figli: Elisabetta ha assistito il marito, ora deceduto, e ha continuato a frequentare il gruppo di auto aiuto presso l'Associazione AICH di Milano. Elisabetta, nel corso degli incontri, ha parlato con rassegnazione di suo figlio risultato positivo al test e del timore per l'altra figlia, delle pessime esperienze con la sua ASL, degli ultimi giorni di vita del marito e del senso di colpa con cui è tuttora costretta a convivere:

ora che mio marito non c'è più mi sento sempre così in colpa...in colpa verso i miei figli, per averli messi al mondo.

Ogni volta venire al gruppo e ascoltare le persone parlare...per me è come rivivere quello che ho vissuto per tutti quegli anni. Significa ogni volta riaprire una ferita. (Gruppo, 10/12/2018).

Patrizio e i fratelli suoi seguivano la mamma a casa. Era diventata anche aggressiva e una volta aveva tentato di picchiare anche Patrizio. Poi non sono più riusciti a tenerla a casa. È stato in quel periodo che Patrizio ha iniziato a fare gli stessi movimenti che aveva sua mamma, sai come quando stai tanto tempo con la stessa persona? Alla fine, l'hanno fatta ricoverare in un istituto e poi è morta. Così, tra fratelli hanno iniziato a darsi la colpa che se l'avessero tenuta a casa non sarebbe morta (Laura, intervista 4/06/2020).

Da queste due ultime testimonianze il senso di colpa è rivolto ai figli a rischio, al fatto di non aver assistito adeguatamente il genitore malato e ad eventi dovuti a fattori legati alla non conoscenza della Malattia.

Parallelamente al senso di colpa un'altra emozione è emersa sporadicamente dagli incontri individuali con i *caregiver*: la rabbia.

La difficoltà nel rintracciare il gene ereditario della Malattia nella storia famigliare e nel riconoscere i sintomi di qualcos'altro oltre alla depressione o a un comportamento strano di qualche lontano parente, gettano il sospetto sulla mancata onestà da parte dei famigliari consanguinei del malato a svantaggio del coniuge e della prole. Anche dove ci sono buoni rapporti, permane una certa incredulità nel ritenere che davvero nessu-

no si fosse mai accorto che nella famiglia del malato ci fosse qualcosa di strano.

Laura durante l'intervista mi racconta del suo sospetto verso lo zio del marito, ricoverato molti anni prima per un cancro alla prostata. Lei ipotizza che in realtà fosse malato di Huntington. Si tratta di una rabbia legata alla stigmatizzazione della Malattia.

Paolo, raccontando del suocero che in seguito alla caduta da un albero ha manifestato dei movimenti un po' strani, solleva dei dubbi legittimi: «Possibile che la famiglia non sapesse qualcosa?»

Il papà era un agricoltore pugliese, loro erano cinque figli. All'età di quarant'anni, andando in campagna, è cascato dall'albero. Così mi hanno detto, eh!

«Però non sono mai andati a ritroso, perché andando un pochino all'indietro c'era una parente del nonno, non so...che aveva questi movimenti strani, capisci? Loro non hanno collegato veramente, mio cognato, nessuno, hanno detto a proposito di malattia.

«Poi il papà è morto, come l'80% dei pazienti muoiono per polmonite, per via del mangiare, per i polmoni... e il papà, lei, noi, eravamo a Milano.

Lui era giù con mio cognato l'ultima notte dell'anno del Settanta. Quando è stato, aveva settantacinque, settantasei anni. Mio cognato ha telefonato che stava per morire. Ma fino allora non si sapeva, non si sapeva niente. Tutto quello che abbiamo saputo, lo abbiamo saputo dopo, cioè adesso.

Qual è stata la mia reazione? La mia? Naturalmente, sapendo com'è la malattia siamo andati nei centri con mia figlia... insomma, lì per lì c'è stata tanta rabbia, rabbia almeno da parte mia perché dico: «Possibile che la famiglia non sapesse qualcosa?».

Ma naturalmente la malattia è stata scoperta nel '93. Quindi ti rimane qualcosa dentro, cavoli, se io lo sapevo, sono io che decido se sposarmi o non sposarmi, avere figli o non avere figli, andare avanti o non andare avanti.

Poi, un po' alla volta, un po' alla volta, l'arrabbiatura ti va via.

La rabbia mia era verso la famiglia, verso la famiglia di mia moglie (Paolo, intervista 23/01/2021).

Il coniuge che si trova nella condizione di dover condividere l'esperienza della Malattia rivendica il diritto di poter effettuare una scelta consapevole su come affrontare il proprio futuro. Myers sostiene che la collera sia la conseguenza di una varietà di offese basate su una molteplicità di scenari o interpretazioni in cui viene causato un danno, non giustificabile al *self* (Myers e Matera, 1997). Essa scaturisce dall'intenzione di qualcuno di procurare un danno immotivato e implica un senso del dovrebbe:

presuppone che l'altro sia responsabile di una determinata azione o situazione e pertanto dovrebbe agire diversamente. Come dimostrano gli studi sul *liget* (rabbia) o il *ngaltu* (compassione) pintupi, le emozioni attingono da temi culturali più generali e riflettono, nella loro forma ideologica, gli aspetti delle relazioni sociali indigene (Myers e Matera, 1997). Nella società occidentale, la collera è condizionata dall'elevatissima percezione che abbiamo dei nostri diritti e, provenendo da un'azione ostile contro il *self*, esprime l'intenzione di ristabilire il rispetto perduto.

Seguendo il ragionamento di Myers, la rabbia di Paolo può trovare il suo significato non tanto nell'emozione intesa come il «nocciolo di una realtà», ma come il «valore di una funzione che conferisce il significato alla condizione di relazione che noi conosciamo come emozione» (Myers e Matera, 1997).

La sensazione di aver subito un torto viene testimoniata anche da Edi in relazione all'idea screditante verso la madre malata manifestata da un'amica a causa del pregiudizio dovuto ai sintomi della Malattia:

A me è rimasto un rancore così forte perché poi io ho saputo di questi problemi al lavoro dalla mia amica che è dottoressa. Per me è stato uno shock perché quando mi ha detto: «Guarda che a lavoro si pensa che tua mamma beve» io sono andata subito a parlare ed era assolutamente non vero.

Questa cosa mi ha ferita moltissimo perché poi, quando si è saputo che lei stava già male, io ancora porto rancore anche verso queste amiche che essendo anche medico...il medico secondo me deve saper riconoscere queste cose, capivo io che qualcosa a livello organico che non andava. A me questa cosa, che prima hanno pensato a una cosa che non centrava assolutamente niente mi è rimasta dentro (Edi, intervista 22/11/2019).

Ma il rancore e la rabbia verso gli altri è dovuto, ancora una volta, alla sensazione di abbandono e di solitudine che colpisce la famiglia del malato. La stessa solitudine di cui ha parlato Alberto investe l'esperienza anche di altri *caregiver* e viene classificata come una forma di insopportabile ipocrisia:

Anche gli incontri a Natale non ci sono più. Non chiamano più per invitarci a uscire, perché sanno che porto anche Patrizio. Gli amici non ci invitano più perché dicono che gli dispiace per Patrizio, vederlo così, perché lo conoscevano. Adesso lui non ha più niente in casa. Nessuno lo viene più nemmeno a salutare e trascorre le sue giornate, così, con noi e basta. Io non sopporto più tutta questa ipocrisia (Laura, gruppo 10/12/2018).

#### *9.4 La paura di perdere se stessi*

Un aspetto che differenzia la Malattia di Huntington da altre patologie genetiche è la particolare situazione in cui si trovano i figli dei malati che, fin dalla giovane età, sono costretti a responsabilizzarsi nei confronti del genitore affetto, e contemporaneamente devono assistere alla sofferenza di una malattia che un giorno potrebbe colpire anche loro stessi. Si tratta di aspetti che raramente si riscontrano in altre patologie genetiche e che diventano peculiari nella Malattia di Huntington. Attraverso le interviste ho cercato di mettere in evidenza quali sono gli aspetti che maggiormente preoccupano i figli a rischio genetico pensando al loro futuro in funzione della possibilità di sviluppare i sintomi dell'Huntington e sulla base dell'esperienza personale della Malattia.

Io: Quali sono le cose che ti spaventano di più di questa malattia?

Edi: Sicuramente è il peso che potrei avere sui famigliari, la compromissione cognitiva, essere trascurata, non avere la consapevolezza. Accetto di più i cambiamenti fisici, ma quello che mi spaventa di più è perdere la consapevolezza di me stessa.

Mia mamma, quando era sana, spendeva tutto il suo stipendio per vestirsi bene, era considerata una donna che curava molto il suo aspetto. Adesso, vederla così, con i capelli rasati, i pantaloni che le cadono...dopo che è caduta non voleva più lavarsi denti, abbiamo dovuto minacciarla ma non c'è stato verso. Ecco, vedere questa trascuratezza, l'aspetto fisico così trasandato, la perdita della consapevolezza di sé, questo mi spaventa più di tutto (Edi, intervista 22/11/2019).

Chiara: quello che mi spaventa di più di questa malattia è di perdere la testa, di non sapere più chi sono o cosa sto facendo. Non poter chiedere aiuto se sto male e non essere capita ecco questo mi spaventa perché significa essere da soli. Ma più di tutto mi spaventa non sapere più chi sei (Chiara, intervista 26/10/2020).

Carmen: il sintomo che mi spaventa di più è il fatto di non parlare. In realtà mi spaventa tutto di questa malattia. A me prende il terrore di rimanere intrappolata nel mio corpo. Quando penso a me, alla paura di essere positiva, mi spaventa il fatto di rimanere intrappolata nel mio corpo, cosa che sta succedendo a mio padre in questo momento che non riesce più a camminare, comunicare e a parlare. Penso chissà quante cose vorrebbe dire e non le può più dire. Lui parla, ma ormai è incomprensibile e solo mia mamma riesce ancora un po' a capirlo e quindi chissà quante cose che potrebbero passare per la

mente a mio papà e non può dirle. Adesso lui è pieno di fobie e paranoie e so che col tempo questa malattia finisce poi in demenza. Quindi penso a quante cose spaventose avrà da dire. Il fatto di rimanere intrappolata in un corpo vivendo un incubo interiore di qualcosa che produce la testa, che poi non sono cose reali, e in più ci sono quelle reali che sono già pesanti. Questa malattia fa paura tutta, per come sarà la fine degli ultimi anni, per come ci si riduce fisicamente e mentalmente (Carmen, intervista 16/07/2020).

In tutti questi casi è l'immagine dei sintomi visti e vissuti attraverso l'esperienza del genitore che preoccupano maggiormente le persone a rischio. Un'immagine, quella dei sintomi del malato, che ci riporta alla metafora dello specchio che riflette la Malattia tra ascendenti e discendenti della persona affetta.

I sintomi a cui si riferiscono le persone intervistate riguardano principalmente la sfera psichiatrica e cognitiva della Malattia. A preoccupare per il futuro non è solo il peso sui famigliari o la compromissione delle capacità di movimento legate alla disabilità e alla progressiva dipendenza dagli altri. Quello che spaventa di più è la mancanza di consapevolezza di sé, che per Edi si manifesta nell'intenzionalità di prendersi cura del proprio aspetto e dell'igiene personale; oppure, come sostiene Chiara, spaventa il fatto di non sapere più chi sei. Infine, la paura di Carmen è di non poter spiegare agli altri le fobie e le ossessioni che subentrano con l'avanzare della Malattia.

Spaventano quindi i sintomi che compromettono in vario modo l'aspetto relazionale del malato: non curare il proprio aspetto significa non avere più la consapevolezza di come presentarsi agli altri, non sapere più chi sei significa non sapersi riconoscere nella propria identità, e non poter comunicare le paure rappresenta l'impossibilità di condividere il vissuto di sofferenza: tutte queste paure condannano alla solitudine, alla mancanza di condivisione e al conseguente isolamento di fronte alla Malattia. I disturbi che investono la sfera mentale della persona, sono vincolati all'immagine stereotipata, disumanizzata e spersonalizzata che deriva dall'identificazione della persona con la sua diagnosi. Si tratta di un'immagine artificiale della Malattia che fa riflettere sulla necessità di uno sforzo verso una narrativa «Altra» che mantenga e valorizzi il ruolo del malato come protagonista attivo e co-costruttore della sua soggettività.

### *9.5 La sofferenza genetica*

Nella critica al dualismo cartesiano, Sheper-Hughes (2000) ha messo in evidenza come l'immagine del «corpo molteplice» sia data dall'intreccio del corpo individuale, sociale e politico. Per corpo individuale si intende quello «vissuto» nell'esperienza soggettiva, mentre quello sociale si riferisce agli usi rappresentativi del corpo come simbolo naturale con cui pensare la natura, la società e la cultura. In questo senso, il corpo in salute offre un modello di totalità organica, mentre un corpo malato offre un modello di disarmonia sociale, conflitto e disintegrazione. Il corpo politico, infine si riferisce alla regolamentazione, sorveglianza e controllo dei corpi individuali e collettivi, attraverso la regolamentazione dei processi riproduttivi e della sessualità, del lavoro, del tempo libero e stabilisce la soglia tra la normalità e la devianza. La mediazione tra queste tre dimensioni della corporeità avviene attraverso le emozioni. Come ricorda Merleau Ponty (1981), le emozioni sono inevitabilmente incorporate nei soggetti in quanto l'esperienza di ciò che ci circonda appartiene all'essere-nel-mondo e quindi devono essere considerate «non come qualcosa che si contrappone al pensiero, ma come cognizioni che interessano un «Io corporeo», situato in quella zona di confine in cui individuo, corpo e società si incontrano e si fondono (Pussetti, 2006). Esse forniscono dunque il legame mancante tra la mente e il corpo in quanto mediatrici delle dimensioni individuali, sociali e politiche della corporeità e fanno riferimento contemporaneamente a valori sociali della moralità pubblica e dell'ideologia culturale (Pizza, 2005).

Come affermano Catherine Lutz e Geoffrey M. White (1986), lo studio delle emozioni in ambito accademico è stato circoscritto per decenni nella sfera più intima, naturale e biologica dell'esperienza umana e quindi più inaccessibile all'analisi culturale. Il più delle volte le emozioni sono state considerate come ostacoli, ad esempio, per l'accesso alla diagnosi o ai trattamenti (Ventura, 2018) in quanto sono state ritenute parte di un sistema esperienziale caratterizzato dall'intuizione e che spesso opera a livello inconscio, in contrapposizione al più razionale sistema analitico.

La lettura delle emozioni come costruzione sociale si sviluppa in antropologia a partire dagli anni Settanta, in particolare con le affermazioni di Clifford Geertz, secondo il quale «non solo le idee, ma anche le emozioni dell'uomo sono manufatti culturali». La maggior parte dei lavori antropologici che si sono interessati alle emozioni accettavano l'ortodossia

psicologica che le considerava «processi psicobiologici che rispondono a differenze ambientali transculturali, ma mantengono una solida essenza rispetto alle influenze sociali e culturali» (Abu-Lughod e Lutz, 2006). I lavori di Myers e Rosaldo, il quale sintetizzò il senso della complessità e ambivalenza costitutiva delle emozioni coniato la felice definizione di «pensieri incorporati» (Pussetti, 2006), rivelano non solo i processi psicologici «più profondi» delle emozioni, ma anche le loro implicazioni con il comportamento e le relazioni sociali (Abu-Lughod e Lutz, 2006). Myers sostiene che la struttura sociale e il contesto culturale concorrono a determinare il contenuto e il significato delle emozioni, mentre la «forma logica» soggiacente all'espressione delle emozioni sia universale (Myers e Matera, 1997). L'opposizione fra il punto di vista di chi ritiene che le emozioni abbiano un fondamento biologico, e chi invece le considera come «concetti culturali interamente prodotti dalle specificità sociali dell'esistenza degli esseri umani» (Myers e Matera, 1997), riflette il tradizionale dualismo mente-corpo. La difficoltà principale nel superare tale dicotomia è data dall'indeterminatezza dei confini tra dimensione soggettiva e oggettiva, e nel collocare le emozioni in una posizione che abbraccia entrambe le definizioni: secondo una prospettiva più vygotkiana l'emozione emerge non in una situazione soggettiva, ma in un contesto di interazione sociale (Myers & Matera 1997). Le emozioni sono localizzate quindi sia nei corpi che negli spazi in cui abitano.

Le emozioni derivano dall'incorporazione dei processi in cui il corpo è agente sociale: esse hanno conseguenze sociali in quanto i corpi attivi sono anche corpi emotivi. Pur non negandone gli aspetti fisiologici, Lutz ne sottolinea il carattere di discorso sociale. Tale formulazione ha prodotto la differenza tra il concetto di «rischio come sensazione» e «rischio come analisi» logica e razionale della possibilità del verificarsi degli eventi.

Nelle narrazioni sull'esperienza della Malattia, le emozioni sono condensate nella nozione di «sofferenza», legata cioè al sistema delle relazioni sociali, della morte di persone care, dalla solitudine e dei processi di stigmatizzazione che abbiamo visto. La traiettoria della malattia genetica, così come raccontata dalle persone coinvolte, descrive l'intersezione tra la scienza e la sofferenza<sup>86</sup> e come le concettualizzazioni della genetica e

86 Halpin analizza l'esperienza della Malattia di Huntington sulla base di quattro aspetti principali: il primo riguarda l'aspetto ereditario (*Guilt, Responsibility, and Genetic Inheritance*); il secondo si focalizza sul test predittivo o pre-sintomatico (*Chance, Uncertainty, and*

della tecnologia sono incorporate nell'esperienza vissuta, favorendo una modalità unica di sofferenza distinta da quella provocata dai sintomi della Malattia.

Questo processo viene definito *genetic suffering* (Halpin, 2018) e mette in evidenza un'altra forma di sofferenza in aggiunta a quella correlata ai sintomi fisici, psichiatrici e cognitivi, e causata dall'isolamento e dalla stigmatizzazione. Si tratta di un particolare tipo di sofferenza derivante dall'incontro del discorso genetico e dalle tecnologie fornite dai saperi scientifici: «That is, participants suffered with science, with their perceptions of genetic discourses and technologies woven into distressing encounters with HD» afferma Halpin (2018: 371). In questo senso i concetti di rischio ed emozioni concorrono alla formulazione dei giudizi morali entro una determinata prospettiva storica, culturale e sociale. Essi conferiscono senso alle situazioni, identificano responsabilità e riqualificano gli eventi vissuti.

---

*Genetic Testing*); il terzo evidenzia gli aspetti relativi alla traiettoria della Malattia (*Ambiguity and Genetic Onset*); infine, l'ultimo aspetto si basa sulla prognosi della malattia genetica (*Fatalism and Genetic Prognosis*). Questi quattro temi costituiscono ciò che egli chiama «genetic suffering».



## RIFLESSIONI CONCLUSIVE

Ero solo una ragazzina quando ho letto le parole di Adrienne Rich: «Questa è la lingua dell'oppressore, ma ne ho bisogno per parlarti». Questa lingua che mi ha consentito di frequentare l'Università, di scrivere una tesi di laurea, di sostenere colloqui di lavoro, ha l'odore dell'oppressore.

Gli oppressi lottano con la lingua per riprendere possesso di sé stessi, per riconoscersi, per riunirsi, per ricominciare. Le nostre parole significano, sono azione, resistenza. Il linguaggio è anche un luogo di lotta.

Bell Hooks, *Elogio del margine*

L'intento di avvicinarmi all'esperienza della malattia, della cura e del rischio insito nel corpo degli eredi di un particolare patrimonio biologico, mi ha portata a intraprendere un percorso ramificato, a tratti scivoloso in cui i linguaggi della sofferenza aprono nuovi orizzonti di senso e spazi da esplorare. Si tratta di un percorso che non può mai dirsi veramente concluso, come un cammino giunto al termine, ma al contrario ad ogni passo appaiono nuove prospettive e nuovi sentieri in cui il rischio di perdersi è sempre presente.

Le principali scelte metodologiche intraprese per indagare una malattia dai tratti rizomatici, si sono dovute adattare ad un campo frammentato che necessitava di integrare l'osservazione sul campo con una prospettiva laterale (Canetti, 1994). Nella Malattia di Huntington il ruolo di *caregiver* familiare si sovrappone spesso a quello della persona a rischio genetico, come nel caso di Chiara, Elena, Carmen e Tommaso. Da questo, è derivata l'esigenza da parte dell'Associazione AICH di creare degli spazi di ascolto e di confronto che tenessero conto dei bisogni sollevati dalle posizioni delle singole persone rispetto all'esperienza di cura del familiare malato e del rischio genetico. Nella mia ricerca ho seguito questo stesso percorso, evidenziandone i punti di forza e le criticità.

La descrizione delle caratteristiche sintomatologiche della Malattia non può scindersi dalla storia clinica che l'ha vista protagonista nel corso del tempo: da Ballo di San Vito, in cui la *chorea* era l'elemento più eviden-

te, a *olla prodrida*, per arrivare ad intraprendere quell'ampio studio sulle analisi cliniche e genetiche delle parentele dei *sanvitores* che ha portato alla scoperta della posizione approssimativa del gene causale, rendendo per la prima volta disponibile il test predittivo nel 1993. Il profilo descrittivo di una malattia rara, ereditaria, cronica e degenerativa corrisponde a un insieme disordinato di sintomi e fatica a trovare una collocazione soddisfacente negli stadi che definiscono, a livello biomedico, la condizione di salute del malato. Si tratta di caratteristiche che inevitabilmente rafforzano il legame tra la sintomatologia dei pazienti e gli aspetti socio-culturali e politici della cura.

Lungi dall'essere una condizione soggettiva che riguarda solamente il singolo individuo, nelle testimonianze delle persone che ho incontrato la Malattia appare più come una dimensione dell'esistenza, per il fatto che essa investe in modo irreversibile la vita, ne modifica i linguaggi e i modi di esprimere i bisogni, gli affetti e le emozioni. Lo strumento attraverso il quale gli eventi individuali sono messi in relazione tra loro in una storia di vita è l'intreccio o trama della narrazione: «La trama ha la funzione di trasformare una cronaca o lista d'eventi in un intero schematico, evidenziando e riconoscendo il contributo che certi eventi offrono allo sviluppo e all'esito della storia».<sup>87</sup> La malattia propone infatti un orizzonte dotato di senso mediante la complicità ontologica tra soggetto e mondo, in virtù del fatto che interpretiamo la realtà attraverso i processi della nostra plasmazione culturale (Quaranta, 2010). Le storie di vita raccontate dai miei interlocutori sono scandite da nodi significativi rappresentati non solo dall'evoluzione sintomatologica, ma anche e soprattutto dagli incontri con gli esperti e con le istituzioni, dai ricoveri negli ospedali, dalle rotture dei legami famigliari e amicali. Vista dalla prospettiva di chi quotidianamente affronta la cura del malato, l'Huntington non è solo una disfunzione corporea, ma un mondo, un modo di pensare e di vivere, dove l'esperienza, la relazione e le emozioni si fondono in nuove pratiche di un sapere incorporato, del quale la conoscenza scientifica rappresenta solo una parte. La Malattia, dunque, emerge come fenomeno multidimensionale che si op-

87 Polkinghorne (1988) rileva l'importanza dell'intreccio per la significanza degli elementi: «Senza il riconoscimento del significato dato dalla trama, ogni evento apparirebbe come discontinuo e separato, e il suo significato sarebbe limitato alla sua identificazione categoriale o alla sua locazione spazio-temporale» (p.19).

pone alla unidimensionalità analitica fondata sulla biologia e sul modello biomedico dominante (Martínez Hernáez, 2015).

Quell'insieme di caratteristiche patologiche che definiscono il profilo della Malattia di Huntington, si infiltrano nella memoria familiare e nella pratica della cura quotidiana che produce e riproduce i valori costitutivi del mondo sociale. Nei registri narrativi delle persone che ho incontrato, la *biographical disruption* è uno degli aspetti più comuni. Nelle narrazioni della malattia cronica il tempo interno e il tempo esterno sembrano sfasati. Ma, cosa ancora più terribile, il tempo stesso sembra crollare e perdere così il proprio potere organizzativo. Di conseguenza, il sé e il mondo sono minacciati di dissoluzione (Scarry, 1990). Come evidenziano Pizza e Ravenda (2024), non è possibile per l'antropologia parlare concretamente di salute o di malattia senza una preliminare riflessione oltre che sul corpo anche sul tempo. Come il corpo e lo spazio, il tempo è un elemento fondamentale di tale incessante fenomenologia politica della salute, nonché un tratto saliente atto a svelare, se esplorato con gli strumenti dell'antropologia, le più intime contraddizioni dei modi di produzione della salute e della malattia.

Appare quindi il ruolo del tempo nelle sue molteplici sfaccettature: il tempo della narrazione, il tempo disgregato dalla cronicità, il tempo dell'attesa, intesa come latenza della malattia stessa, il tempo come memoria familiare. Infine, il tempo delle istituzioni che separa il test diagnostico dal suo esito, tra la richiesta di un servizio e la sua attivazione, l'attesa del riconoscimento di un diritto. L'esperienza di malattia ha dunque il potere di ricondurre al carattere essenzialmente sociale del tempo (Gell, 1992).

Un importante aspetto che emerge dalle parole dei *caregiver* è l'espriazione del corpo fin dai primi contatti con gli esperti. La diagnosi in particolare non è solo il tentativo di dare un nome alla malattia rara; essa si configura in molte testimonianze come un percorso, un cammino incerto che rimanda da uno specialista all'altro o che avviene in modo traumatico. Emerge così la Malattia di Huntington come una malattia familiare, non solo per l'aspetto genetico, ma anche perché la cura della persona colpita coinvolge in primo luogo l'intero nucleo dei parenti più vicini al paziente ancor prima della diagnosi clinica. Oltre all'impegno assistenziale, i processi legati alla disabilità e alla discriminazione del malato trascinano a poco a poco la famiglia in una sempre maggiore condizione di solitudine e isolamento. Attraverso uno sguardo retrospettivo, la Malattia viene rappresentata come esperienza su più piani narrativi, in un incessante proces-

so di negazione e costruzione del corpo a rischio in quanto nella malattia cronica, come nel dolore, alla dissoluzione del mondo corrisponde il tentativo della sua ricostruzione (Scarry, 1990).

Fin da questi primi passi verso l'analisi dell'esperienza di cura, il percorso di cura apparentemente lineare mostra le sue infinite biforcazioni: i dubbi sull'inizio dei sintomi e il loro potere evocativo, i percorsi diagnostici talvolta ambigui, le funzioni dei farmaci che da antidoti diventano causa di complicanze, e infine, l'emarginazione radicata nello stigma legato alla follia e alla disabilità. Lo stigma imposto e lo stigma provato sono aspetti che spesso emergono nelle testimonianze delle persone che ho incontrato, motivati il più delle volte dal timore di subire discriminazioni a causa del loro determinato patrimonio genetico. Da questa prospettiva, traspare la natura paradossale di una patologia che pur andando a minare, in tempi e modi differenti le radici corporee della significazione, ridefinisce le appartenenze dei soggetti malati e a rischio. Infatti, la condizione di intensa instabilità che caratterizza la Malattia di Huntington, non compromette solo gli assunti culturali sui quali poggia l'agire abituale, ma anche la costruzione identitaria di chi possiede un corpo «pericoloso». Quest'ultimo emerge dall'intersezione non tanto delle relazioni tra saperi professionali e saperi culturali, quanto piuttosto dai rapporti di potere tra codici culturali e pratiche sociali in cui la normalità appare sempre più come un processo di adattamento e di negoziazione mai concluso. Si tratta di un campo di pratiche che sintetizzano l'assunto per cui «se la realtà è multipla, allora è anche politica» (Mol, 2002: p.7).

Per le persone a rischio, la percezione del rischio genetico, in quanto rischio incarnato, non corrisponde al suo significato numerico e non rappresenta un dato di fatto misurabile in senso assoluto attraverso dei valori matematici, ma è una categoria cognitiva che rende rappresentabile e manipolabile in termini statistici, sociologici, epidemiologici una data serie di eventi e fenomeni concreti: come afferma Etchegary «risk was a lived and dynamic dimension of life, not a static numerical probability».

I modelli socio-cognitivi del comportamento in ambito socio-sanitario (Becker, 1984; Rogers, 1983) suggeriscono una relazione lineare tra la salute, la conoscenza della salute, e il comportamento individuale (Armitage e Conner, 2000). Parlare di percezione del rischio significa in primo luogo parlare di una categoria cognitiva che non è fissa e calcolabile, ma viene descritta come mutevole a seconda delle fasi della vita e delle situazioni particolari in cui ciascuno si trova in un determinato

momento. Il test genetico, inteso come diagnosi muta, mostra così tutta la sua ambiguità: da dono a sentenza, da scelta libera a obbligo morale, da questione personale a oggetto di pressioni sociali. Nella scelta di effettuare il test l'individuo diventa un «attore morale» (Hunniche, 2001) che agisce secondo dei dettami esterni. Il valore morale fondato sulla responsabilità regola la condotta e le relazioni interpersonali arrivando così a riprodurre le relazioni sociali e le gerarchie; esso riflette l'ideologia dominante che determina i comportamenti buoni e cattivi attraverso una mobilitazione della responsabilità individuale in relazione a un rischio latente biologizzato (Ventura, 2018:95). Secondo la teoria della responsabilità di Weiner (1995), la responsabilità è legata alla percezione della causa di un evento e al fatto che l'evento sia percepito come controllabile<sup>88</sup>. La decisione di sottoporsi o meno al test genetico è sempre presa nel contesto della propria famiglia e delle relazioni private, ed è vitale che gli operatori sanitari e gli scienziati sociali che lavorano con le famiglie a rischio riconoscano questo semplice, ma spesso trascurato, aspetto riconoscendo che sempre più decisioni mediche sono questioni famigliari, invece che individuali. In questo senso, l'Huntington assume le sembianze di un tratto tipico dell'appartenenza famigliare in cui la data condizione di rischio arriva ad essere un tratto distintivo incorporato nella biografia individuale.

Nel caso delle persone a rischio genetico, sia che abbiano fatto la prova del DNA o meno, la condizione di incertezza si diversifica per intensità e interpretazioni a seconda del contesto e delle situazioni che stanno affrontando. Come è stato osservato, l'approccio narrativo all'identità personale fornisce un modello per comprendere le persone come entità la cui esistenza è pratica, temporale e riflessiva. Nel capitolo (R)esiistenze ho cercato di evidenziare come la rielaborazione dell'identità genetica sia soggetta ad un processo di co-costruzione che avviene attraverso l'incontro e la relazione con prospettive interpretative differenti. Tali prospettive hanno messo in luce delle attitudini piuttosto contrastanti, talvolta opposte, tra l'assenza della percezione del rischio genetico e la sua presenza

<sup>88</sup> Weiner *et alii* (1988), per esempio, hanno dimostrato che le persone ritenute responsabili del cancro, dell'AIDS o delle malattie cardiache hanno evocato la rabbia nei percettori, e a sua volta ha influenzato la disponibilità ad aiutare il sofferente. I sofferenti che non sono ritenuti responsabili della loro condizione, tuttavia, suscitano simpatia e comportamenti di aiuto. La teoria della responsabilità di Weiner (1995) può essere concettualizzata come segue:

Risultato controllabile - responsabilità - rabbia - negatività;

Risultato incontrollabile - Nessuna responsabilità - Simpatia - Disponibilità ad aiutare.

costante. In alcuni casi, i processi identitari che riducono la complessità della persona ad un problema biologico, possono infatti diventare oggetto di critica e di ribellione attraverso il rifiuto esplicito di pensare se stessi nei termini imposti della scienza. Sul piano teorico l'identità non è un oggetto dotato di autonomia e di realtà. Essa è in primo luogo un luogo virtuale in continua evoluzione.

La percezione del rischio genetico e il suo conseguente ruolo nella costruzione delle cosiddette identità a rischio, va inteso come *risc latent*, in quanto si alternano periodi di latenza e di intensificazione. Dalle testimonianze che ho raccolto, la latenza del rischio sembra essere più sfumata quando al processo di identificazione corrisponde la sua percezione identitaria. Il corpo, in quanto oggetto di regolazione culturale, lega la Malattia all'economia politica dell'identificazione e a un'economia morale che, attraverso le azioni e le rappresentazioni, costituisce e giustifica l'ordinario dei pregiudizi e delle pratiche discriminatorie (Fassin, 2016). Lo studio di questi processi necessita pertanto di una prospettiva longitudinale e comparativa che individui i fattori e i momenti critici del percorso di vita, convogliandoli nei processi socio-politici e culturali veicolati dagli approcci scientifici. Per questo, la gestione dell'eredità genetica si lega indissolubilmente all'etica, alla responsabilità dell'individuo situato al centro di una rete di relazioni, legami e affetti. In questo contesto, i test genetici comportano il rischio di creare delle nuove categorie di individui: quelli potenzialmente malati (PPD) e quelli in attesa dell'esordio della Malattia (DIW) (Etchegary, 2005): in entrambi i casi la scelta di effettuare o meno la prova genetica rappresenta una decisione dettata da molteplici fattori solo in parte legati alla percezione del rischio genetico.

Per le persone positive al test, l'immagine figurativa della Malattia riferita al periodo di attesa dei sintomi è quella della «bestia che non si è ancora svegliata»: l'immagine dunque di una sorta di possessione demoniaca che ci riporta al passato, alle accuse di stregoneria che nei secoli scorsi hanno colpito i malati di Huntington<sup>89</sup>. L'immagine della bestia-malattia si coniuga con altre immagini terrificanti. Nel 2021 la LIRCH di Roma ha divulgato un film di animazione con lo scopo di spiegare ai bambini, figli di malati, che cos'è la Malattia e il perché di certi comportamenti del genitore. Il film intitolato *The Broken Doll* non dice molto sull' Huntington: i conte-

89 Informazione reperibile all'indirizzo web: <<http://www.scienzaevita.org/wp-content/uploads/2015/02/371c94b81ac413f1575c56399eaeadb6.pdf>> [Consultato il 28/05/2022].

nuti vertono attorno al paragona del genitore malato a una bambola rotta, che non si può riparare e per questo è continuamente bisognosa di cure<sup>90</sup>. Mi chiedo quanto possa essere costruttiva questa narrativa unidirezionale e spaventosa sul fragile pubblico cui è rivolta, in considerazione anche della particolare situazione familiare che molto probabilmente sta attraversando. Altre immagini diffuse da articoli di giornali e riviste dipingono la Malattia con toni macabri: per esempio, nel 2013 un quotidiano locale, ha intitolato l'evento musicale in memoria di Woody Guthrie «Mortale danza di Huntington». Sono tutte immagini che divulgano una certa idea di malattia e disabilità oggi molto contestate dai *disability studies* (Hughes e Paterson, 1997). Bisogna infatti ricordare che il linguaggio è un «meccanismo di controllo» il cui utilizzo riproduce meccanismi di potere, rapporti di forza e discriminazioni con effetti concreti sulla società (Foucault, 2004). Da questa analisi emerge dunque l'importanza del linguaggio nel veicolare immagini, significati e valori: «le nostre parole significano, sono azioni, resistenze», ha affermato Bell Hooks, e per questo non possiamo ignorare come il linguaggio sia anche un luogo di lotta, di ridefinizione di domini e di appartenenze.

Infine, nel momento in cui si parla di corpo a rischio diventa indispensabile volgere lo sguardo a come quest'ultimo sia vicendevolmente coinvolto con le emozioni. Sono queste ultime a contribuire alla formulazione del pensiero degli individui in quanto parte delle risposte ai fattori di rischio. Ne consegue una distinzione tra le sensazioni emozionali, incorporate nei processi decisionali del vivere quotidiano, e i processi di ragionamento di tipo cognitivo, ritenuti più pertinenti alla razionalità. Questi due sistemi operano in modo parallelo e contestuale tra loro. Paradossalmente, la pluralità di incertezze che non trovano soluzione nella scienza, vanno a ridefinire il significato di contesti emozionali che permeano forme inedite, differenziate e mutevoli di pratiche di resistenza e aderiscono a narrative identitarie non sempre coerenti e aderenti nel tempo. Come osserva Bell Hooks (2020), la nostra trasformazione, individuale e collettiva, avviene attraverso la costruzione di uno spazio creativo radicale. In questa ricerca, orientata per lo più ad indagare le dinamiche sociali e relazioni che si instaurano attorno al malato e ai suoi eredi biologici, manca la prospettiva scientifica ed esperienziale degli specialisti e dei medici.

90 Indirizzo web: <<https://www.youtube.com/watch?v=V29xyXa66mE>> [Consultato il 4/04/2022]

Quali difficoltà professionali incontrano gli esperti nel gestire una malattia incurabile? Quali resistenze incontrano nel riformulare un linguaggio più inclusivo nella prospettiva di una disabilità inevitabile? Si tratta di questioni che meriterebbero ulteriori approfondimenti per ampliare l'analisi delle forze di potere che agiscono sui corpi malati e sulla gestione del patrimonio biologico. Le immagini sopracitate della Malattia non tengono conto dei punti di vista delle persone affette (Hunich, 2003) e della loro fragilità che, nelle parole di Guerriero, diventa forza creativa e forma di resistenza contro la spersonalizzazione cui sono soggetti. Sulla base di quelle immagini artificiali e artificiose, sono state costruite le risposte che ho incontrato quando, per la prima volta, ho cercato di comprendere che cos'è questa malattia, come si cura, quali aiuti possono trovare le persone affette o a rischio. Good (1997) afferma che uno dei compiti dell'antropologia medica è quello di «rivalizzare» il linguaggio biomedico che spesso sembra inadatto a descrivere o a rispondere alle situazioni di gravi malattie e di sofferenza, e di riattivare un linguaggio in cui la trascendenza e la moralità abbiano un posto. Ne emerge la necessità di procedere verso un cambio culturale che, partendo da una profonda riflessione e riformulazione dei linguaggi e dalle espressioni della sofferenza, permetta l'instaurarsi di una politica dell'assistenza partecipata e partecipante di tipo comunitario. Ciò che spaventa i futuri malati non è tanto la sofferenza della Malattia in sé, quanto la morte sociale dell'individuo, cioè il modo in cui la sofferenza impedisce alle persone di tenere salda la loro rete di relazioni attraverso la possibilità di comunicare con gli altri, di continuare ad essere riconosciuti e ad esistere come persone in grado di autodeterminarsi, e non come pazienti «agiti» dalla Malattia. Una riconcettualizzazione della disabilità dovrebbe includere anche una comprensione della creatività che le persone disabili spesso dimostrano nel farsi strada in un mondo configurato per le persone non disabili. Ne deriva la necessità di ridisegnare un cambio nella cultura stessa dell'assistenza accompagnato da nuovi linguaggi della sofferenza e di costruire degli spazi che favoriscano l'integrazione delle dinamiche di cura in una rete sociale più ampia che, come affermano Martínez Hernández e Serrano (2020), consenta di progredire verso una maggiore responsabilizzazione individuale e collettiva dei fenomeni patologici, al fine di generare una narrativa diversa e pertanto più inclusiva sulla malattia.

## BIBLIOGRAFIA

- ABU-LUGHOD, Lila; LUTZ, Catherine (2006) «Emozione, discorso e politiche della vita quotidiana». *Emozioni. Annuario di Antropologia diretto da U. Fabietti*, 6. Milano: Meltemi Editore.
- ADELWARD, Viveka; SACH, Lisbeth (1998) *Risk discourse. Recontextualization of numerical values in clinical practice*, 18(2): 191-210.
- AKRICH, Madeleine (1995) «Petite anthropologie du médicament». *Techniques et Cultures*, (25-26): 129-57.
- ANDRE, Judith; FLECK, Leonard e TOMLINSON, Tom (2010) «On Being Genetically “irresponsible”». *Kennedy Institute of Ethics Journal*, The Johns Hopkins University Press. Vol. 10 (2): 129-146.
- APPADURAI, Arjun (1986) *The Social Life of Things: Commodities in Cultural Perspective*. Cambridge: University Press.
- ARMANO, Linda (2018) Il significato umano del tempo. Categorizzazioni culturali. *Dialoghi Mediterranei*
- ARMITAGE, Christopher J.; CONNER, Mark (2000) «Social Cognition Models and Health Behaviour: a Structured Review». *Psychology and Health*. 15. Pp.173-189.
- ARMSTRONG, David (1990) «Use of the Genealogical Method in the Exploration of Chronic Illness: a Research Note». *Social Science and Medicine*, 30 (11):1225-1227.
- ARONOWITZ, R.A. (2001) «When do symptoms become a disease?» *Ann Intern Med*. 1;134:803-8. Doi: 10.7326/0003-4819-134-9\_part\_2-200105011-00002. PMID: 11346314.
- AUGÉ, Marc (1986) «Ordine biologico, ordine sociale. La malattia come forma elementare dell'avvenimento». In AUGÉ e HERZLICH (Cur.) *Il senso del male. Antropologia, storia e sociologia della malattia*. Milano:Il Saggiatore.
- BARBEAU, André; CHASE, Thomas N. e PAULSON, George W., (1973) *Advances in Neurology. Huntington's Chorea 1872-1972*. (1): 37-39.
- BECK, Ulrich (1992) *Risk society*. New York: Sage.

- BECK, Erin (2014) *Monongalia county police accused of assaulting man with huntington's disease*. Disponibile in: <[https://www.wvgazettemail.com/news/legal\\_affairs/monongalia-county-police-accused-of-assaulting-man-with-huntington-s-disease/article\\_c6c0b066-bb6b-5598-b097-5a0e11fc8354.html](https://www.wvgazettemail.com/news/legal_affairs/monongalia-county-police-accused-of-assaulting-man-with-huntington-s-disease/article_c6c0b066-bb6b-5598-b097-5a0e11fc8354.html)> (Consultato in data 15/5/2021).
- BELLELLI, Guglielmo; GASPARRE, Anna (2009) «Emozioni morali e processi cognitivi: vergogna e colpa nelle esperienze quotidiane e traumatiche». In *Cognitivismo clinico. Associazione di Psicologia Cognitiva e della Scuola di Specializzazione in Psicoterapia Cognitiva*, (6).
- BELL HOOKS; NADOTTI, Maria(2020) *Elogio del margine-scrivere al buio*. Napoli: Tamu.
- BENEDICT, Ruth (1968) *Il crisantemo e la spada. Modelli di cultura giapponese*. Bari: Dedalo.
- BENOIST, Jean (1990) «Le médicament, opérateur technique et médiateur symbolique». *Médecine et Anthropologie*, (1): 45-50.
- BINEDELL, Julia; SOLDAN, Jo R. e HARPER, Peter S. (1997) «Nonoparticipation in Huntington's Disease in Predictive Testing: Reasons for Caution in Interpreting Findings». *Journal of Genetic Counseling*, 6(4): 419-432.
- (1998) «Predictive Testing for Huntington's disease. Qualitative findings from a study of uptake in South Wales». *Clinical Genetics*, (54): 489-496.
- BLANCHOT, Maurice (2003) *The book to come*. Broadway: Stanford University Press.
- BOHME, Gernot (2002) «Identità». In Christoph WULF (Cur.), *Cosmo, corpo, cultura: enciclopedia antropologica*. Milano: Mondadori.
- BOURDIEU, Pierre (1992) *Reponses. Pour une anthropologie réflexive*. Parigi: Éditions du Seuil.
- BOURDIEU, Pierre (1995) *Ragioni pratiche*. Bologna: Il Mulino.
- BURCHELL, Graham; GORDON, Colin e MILLER, Peter (1991) *The Foucault effect. Studies in governmentality*. The University of Chicago Press.
- BURY, Michael (1982) «Chronic illness as biographical disruption». *Sociology of Health and Illness*, 4(2): 167-182.
- BURY, Michael (1997) *Health and illness in a Changing Society*. Londra: Routledge.
- CANETTI, Elias (1994) *El suplicio de las moscas*. Madrid: Anaya & Mario Muchnik.
- CANGUILHEM, George (1998) *Il normale e il patologico*. Torino: Einaudi. (Originariamente pubblicato nel 1966).

- CAPRARA, Andrea (1996) «Elementi di antropologia del contagio». *AM. Rivista Della Società Italiana Di Antropologia Medica*, 1 (1-2).
- CARRANZA, Rosa Maria Osorio (2008) «La experiencia de los padecimientos reumáticos en un grupo de autoayuda en la ciudad de Barcelona: desafíos y dilemas en la investigación sobre enfermedades crónicas». In ROMANÍ, Oriol; LARREA, Cristina e FERNÁNDEZ GÓMEZ, José (Coord.), *Antropología de la medicina, metodologías e interdisciplinariedad: de las teorías a las prácticas académicas y profesionales*. Donostia: Ankulegi Antropologia Elkarte. Pp. 157-171.
- CARRICABURU, Daniele; MENOIRET, Marie (2007) *Sociologia della salute*. Bologna: Il Mulino.
- CASTAGNA, Nicoletta (2020). «“Era come se suonasse il piano”. L'esordio della Malattia di Huntington attraverso le narrazioni dei famigliari dei malati». *AM. Rivista Della Società Italiana Di Antropologia Medica*, 21(50).
- CASTELLUZZO, Simona (2016) «Martin Heidegger, l'esserci come essere e la cura». *Synesis*, 8 (1): 194-208.
- CASTRONOVO, Valerio (1984) «Evoluzionismo: esigenza di un confronto». In AUGÈ, Marc e GASBARRO, Nicola (Cur.), *Evoluzionismo e sociobiologia: materiale tratto dal seminario internazionale «l'evoluzionismo: interrogativi e risposte su un paradigma scientifico»*. Foggia: Edizioni delle Autonomie.
- CATTANEO, Elena (2015) *Paolo Bianco. Lo scienziato che spronava a non arrendersi*. Disponibile in <<https://www.scienzainrete.it/articolo/paolo-bianco-lo-scienziato-che-spronava-non-arrendersi/elena-cattaneo/2015-11-11>> (consultato in data 16/05/2020).
- ; ZUCCATO, Chiara (2014) «Huntington. Storia di un gene antico». *Le scienze. Scientific American*, (550): 61-69.
- CHARMAZ, Kathy (1987) «Struggly for a self: identity levels of the chronically ill». In JOSHUA, Ruth e CONRAD, Peter (Cur.). *The experience and menagement of Chronic Illness. Research in the sociology of health care*, (6): 283-321.
- CODORI, Ann-Marie.; BRANDT, Jason (1997) «Psychological costs and benefits of predictive testing for Huntington's disease». *American journal of medical genetics (neuropsychiatric genetics)*, (54):174- 184.
- CONRAD, Peter; SHNEIDER, Joseph W. (1981) *Deviance and medicalization. From badness to sickness*. Temple University Press.

- CORBELLINI, Gilberto (2016) *Un gene colpito dai pregiudizi*. Il Sole 24 Ore, 29 maggio 2016.
- COX, Susan M. (2003) «Stories in Decisions: How At-Risk Individuals Decide to Request Predictive Testing for Huntington Disease». *Qualitative Sociology*, 26 (2): 257-280.
- ; MCKELLIN, William (1999) «There's this thing in our family' predictive testing and the construction of risk for Huntington Disease». *Sociology of Health & Illness*, 2 (5): 622-646.
- COZZI, Donatella (2007) *Le imperfezioni del silenzio. Riflessioni antropologiche sulla depressione femminile in un'area alpina*. Catania: Bonanno.
- (2012) «Narrazione della malattia». *Le parole dell'antropologia medica. Piccolo dizionario*. Perugia: Morlacchi Editore.
- CRAWFORD, David; DODGE, Alan; KERZIN-STORRAR, Lauren e HARRIS, Rodney (1989) «Uptake of presymptomatic predictive testing for huntington's disease». *The Lancet*, (2): 603-605. Doi:10.1016/S0140-6736(89)90722-8
- CROCKER, Jennifer; MAJOR, Brenda; STEELE, Claude M. (1998) «Social stigma». In FISKE, Susan; GILBERT, Daniel (Cur.) *The Handbook of Social Psychology*, (2): 504-553.
- CSORDAS, Thomas (1990) «Embodiment as Paradigm for Anthropology». *Ethos*, (18): 5-47. Disponibile in <<https://www.jstor.org/stable/640395>> (Consultato il 16/05/2020)
- CURDO, Antonella (2004) *Ripensare la malattia. Dall'etnomedicina all'antropologia medica e alla psichiatria culturale della Harvard Medical School*. Roma: Argo.
- DAVENPORT, Charles B.; MUNCEY, Elizabeth B. (1916) «Huntington's Chorea in Relation to Heredity and Eugenics». *American Journal of Insanity*, 73(2).
- DAVIS, Fred (1963) *Passage through crisis: polio victims and their families*. Indianapolis: Bobbs-Merrill.
- DAVIS, Kat Kleman; DAVIS, Jeffrey Sasha; DOWLER, Lorraine(2004) «In motion, out of place: the public space(s) of Tourette Syndrome». *Social science and medicine*, (59): 103-112.
- DEAUX, Kay; ETHIER, Kathleen (1998) «Negotiating social identity». In SWIM, Janet C., STANGOR, Charles (Cur.) *Prejudice: the target's perspective*. Academic Press, 301-323. Doi: 10.1016/B978-012679130-3/50049-1.

- DEVLIN, Richard; POTHIER, Dianne (2006) «Introduction: Toward a Critical Theory of Discitizenship». In Pothier, Dianne and DEVLIN, Richard (Cur.) *Critical Disability Theory. Essays in Philosophy, Politics, Policy, and Law*, Vancouver: University of British Columbia Press.
- DE Martino, Ernesto (2008) *La morte e pianto rituale nel mondo antico. Dal lamento funebre antico al pianto di maria*. Torino: Bollati Boringhieri. (Originariamente pubblicato nel 1954).
- (2019). *La fine del mondo. Contributo all'analisi delle apocalissi culturali*, Torino: Einaudi. (Originariamente pubblicato nel 1977).
- DEL Rio, Gianni; LUPPI, Maria; MUSTACCHI, Claudio (2018) *I racconti dell'huntington. Voci per non perdersi nel bosco*. Milano: Franco Angeli.
- DELEUZE, Gilles; GUATTARI, Félix, (2017) *Mille piani. Capitalismo e schizofrenia*. Vignola Paolo (Cur.) Salerno: Orthotes
- DEVILLARD, Marie Jose (1990) «La construcción de la salud y de la enfermedad». *Revista española de investigaciones sociológicas*, (51):79-90. Doi: 10.2307/40183481
- DILTHEY, Wilhelm (1999) *Esperienza vissuta e poesie. Lessing, goethe, novalis, horderling*. Roma: Il Melograno. (Originariamente pubblicato nel 1905).
- DINDINGDONG, INSTITUT DE COPRODUCTION DE SAVOIR SUR LA MALADIE DE HUNTINGTON. *Cassandre* (2015). Disponibile in <<https://dingdingdong.org/archives/temoignages/>> (Consultato in data 15/03/2021).
- DI.TO. *Probabilmente sottostimata la frequenza della malattia di huntington*. Disponibile in <<https://dito.areato.org/interviste-e-ricerche/studi-e-ricerche/probabilmente-sottostimata-la-frequenza-della-malattia-di-huntington/>> (Consultato in data 17/05/2020).
- DOUGLAS, Mary (1996) *Rischio e colpa*. Bologna: Il Mulino.
- (1993) *Purezza e pericolo. Un'analisi dei concetti di contaminazione e tabù*, [Purity and Danger. An analysis of Concepts of Pollution and Taboo, Londres, 1966], Bologna: il Mulino.
- DUDOKDEWIT, Christine, *et alii* (2002) «A hereditary Disorder in the Family and the Family Life Cycle: Huntington Disease as a Paradigm». *Family process*, (41): 677-692. Doi: 10.1111/j.1545-5300.2002.00677.x
- DUMONT, Louis (2019) *Homo aequalis. Genesi e trionfo dell'ideologia economica*. Milano: Adelphi.
- DURANTI, Alessandro (1992) *Etnografia del parlare quotidiano*. Roma: Carrocci Editore.

- EHREMBERG, Andrew S.C. (1998) *La fatica di essere se stessi*. Torino: Einaudi.
- ERBA, Gabriella (2007) *La malattia e i suoi nomi*. Milano: Maltemi Editore.
- ETCHEGARY, Holly (2005) *I have the gene, but i don't have Huntington disease: negotiating genetic risk*. Tesi di dottorato non pubblicata. Memorial University St. John's, Canada.
- (2006) «Discovering the family history of Huntington disease». *Journal of Genetic Counselling*, (15):105-117.
- EVANS-PRITCHARD, Evans E. (1976) *Stregoneria, oracoli e magia tra gli azande*. Milano: Franco Angeli.
- EVERS-KIEBOOMS, Gerry; DECRUYENAERE, Marleen (1998) «Predictive testing for Huntington's disease: a challenge for persons at risk and for professionals». *Patiew edllcation and counseling*, (35): 15-26.
- FABIETTI, Ugo (1999) *Antropologia culturale. L'esperienza e l'interpretazione*. Bari: Laterza.
- FASSIN, Didier (2016) *Quando i corpi ricordano. Esperienze e politiche dell'aids in sudafrica*. Roma: Argo.
- FINIGUERRA, Ivana; GARRINO, Lorenza e PICCO, Elisa (2012) *Narrare la malattia rara. Esperienze e vissuti delle persone assistite e degli operatori*. Torino: Edizioni Medico Scientifiche.
- FINKLER, Kaja (2001) «The kin in the Gene. The Medicalization of Family and Kinship in american society». *Current Anthropology*, (42): 235-249.
- FOSTER, George M. (1976) «Disease Etiologies in Non-Western Medical System». *American Anthropologist*,(78): 773-781.
- FOUCAULT, Michel (1963) *Storia della follia nell'Età Classica*. Milano: Rizzoli.
- (1976) *Sorvegliare e punire. Nascita della prigione*. Torino: Einaudi. (Originariamente pubblicato nel 1975).
- (1998) *Nascita della clinica. Il ruolo della medicina nella costituzione delle scienze umane*. Torino: Einaudi. (Originariamente pubblicato nel 1963).
- (2004) *L'ordine del discorso e altri interventi*. Torino: Einaudi.
- FRANK, Arthur (1995) *The wounded storyteller. Body, illness and ethics*. University of Chicago Press.
- (2001) «Can we research suffering?» *Qualitative Health Research*, (11):353-62.

- FRANKLIN, Sarah (2003) *Re-thinking nature-culture. Anthropology and the new genetics*. *Anthropological theory*, 3 (1): 65-85.
- FUGGETTA, Francesco (2017) *Svolta nella Malattia di Huntington: un nuovo farmaco sembra rallentarne la progressione*. Disponibile in <<https://www.osservatoriomalattierare.it/malattie-rare/malattia-di-huntington/13024-svolta-nella-malattia-di-huntington-un-nuovo-farmaco-sembra-rallentarne-la-progressione>> (Consultato il 12/04/2021).
- GEBEUR, Gerhard (2002a) «Mano». In WULF, Cristoph (Cur.), *Cosmo, corpo, cultura: enciclopedia antropologica*. Milano: Mondadori.
- (2002b) «Movimento». In WULF, Christopher (Cur.), *Cosmo, corpo, cultura: enciclopedia antropologica*. Milano: Mondadori.
- GEERTZ, Clifford (1983) *Local knowledge: further essay*. New York: Basic Book.
- (1987) *Interpretazioni di culture*. Milano: Il Mulino.
- (1988) *Works and lives: the anthropologist as author*. Stanford University Press.
- GELL, Alfred (1992) *The Anthropology of Time. Cultural Constructions of Temporal Maps and Images*. Oxford: Berg.
- GIDDENS, Anthony (1991) *Modernity and self-identity. Self and Society in the Late Modern Age*. Stanford University Press.
- GOFFMAN, Erving (1963) *Stigma: Notes on the Management of Spoiled Identity*. Stati Uniti: Prentice Hall.
- (2003) *Stigma. L'identità negate*. Verona: Ombre Corte. (Originariamente pubblicato nel 1963)
- GOOD, Byron J. (1990) *Narrare la malattia. Lo sguardo antropologico sul rapporto medico-paziente*. Roma: Edizioni di Comunità.
- ; DEL VECCHIO GOOD, Mary Jo (1994) «In the Subjunctive Mode: Epilepsy Narratives in Turkey». *Social Science & Medicine*, 38 (6): 835-842.
- GOOD, Byron; DEL VECCHIO GOOD, Mary-Jo; BRODWIN, Paul; KLEINMAN, Arthur. (1992) «Pain as Human Experience: An Introduction». In: *Pain as Human Experience: An Anthropological Perspective*. University of California Press.
- GORDON, Deborah R. (1991) «Cultura, cancro e comunicazione in Italia». In: *Antropologie della medicina: un colloquio sulle prospettive dell'Europa occidentale e del Nord America*. Wiesbaden: Vieweg+Teubner Verlag. Pp.137-156.

- GOTTILIEB, Alma (1988) «American Premenstrual Syndrome: A Mute Voice». In *Anthropology Today*, 4(6): 10-13.
- GRAMSCI, Antonio (1976) *Quaderni dal carcere*. Torino:Einaudi.
- GRYTEN, Nina; MASEIDE, Per (2006) «When I am together with them i feel more ill. The stigma of multiple sclerosis experienced in social relationships». *Chronic Illness*, 2(3): 195-208. Doi/10.1177/17423953060020030101
- HALPIN, Michael (2018) «Science and Suffering: Genetics and the Lived Experience of Illness». *Social Problems*, (65):360–376.
- (2020) «Into the Prodrome: Diagnosis, Disadvantage, and Biomedical Ambiguity». *Society and Medical Health*, 1:(15).
- HAN, Byung- Chul (2014) *Psicopolítica*. Barcellona: Herder Editorial.
- HAY, Cameron M. (2010) «Suffering in a Productive World: Chronic Illness, Visibility, and the Space beyond Agency». *American ethnologist*, (37):259-274.
- HELGER, Bernice; HARDING, Timothy (2003) «Huntington's disease: do future physicians and lawyers think eugenically?» *Clinical genetics*, (64):327-338.
- HERZLICH, Claudine (1969) *Santé et maladie. Analyse d'une représentation sociale*. Berlino: De Gruyter.
- HITA, Susan R. (2013) «Usos y desusos del método etnográfico. Las limitaciones de las narrativas en el campo de la salud». In ROMANÍ, Oriol (Cur.), *Etnografía, técnicas cualitativas e investigación en salud: un debate abierto*. Tarragona. Publicaciones URV, (12): 43-64.
- HONKASALO, M. Liisa (2001) «Vicissitudes of pain and suffering: chronic pain and liminality». In *Med Anthropol*. 19(4):319-53. doi: 10.1080/01459740.2001.9966181. PMID: 11800318.
- HSIN, Yang Laurence *et alii* ( 2007) «Culture and Stigma: Adding Moral Experience to Stigma Theory». *Social Science & Medicine*, 15324-1535.
- HUBERS, Anna Alida Maria (2012) «Suicidality in Huntington's disease». *Journal of Affective Disorders*, 136(3): 550-557.
- HUGHES, Bill; PATERSON, Kevin (1997) «The social model of disability and the disappearing body: towards a sociology of impairment». *Disability & Society*, (12): 325-340.
- HUNICHE, Lotta (2001) «Moral Landscapes and everyday life in families with Huntington's disease: aligning ethnographic description and bioethics». *Social Science & Medicine* ,72 (11): 1810-16.

- (2003) «Learning from the voiceless». *New Genetic and Society*, 22(3): 257-269.
- HUNTINGTON, George (2003) «On Chorea». *The Journal of Neuropsychiatry and Clinical Neuroscience*, (15):109-112.
- HUNTINGTON ONLUS, LA RETE ITALIANA DELLA COREA DI HUNTINGTON, H. *design for huntington, design for all*. Disponibile in <<https://www.huntington-onlus.it/h-design-for-huntington-design-for-all/>>(Consultato in data 10/09/2021).
- HYDÉN, Lars-Christer (1998) «Illness and narrative». *Sociology of Health and Illness*, 19(1): 48-69. Doi/10.1111/j.1467-9566.1997.tb00015.x
- ILLICH, Ivan (1991) *Nemesi medica. Lespropriaione della salute*. Como: Preggio (Originariamente pubblicato nel 1976).
- JACOBY, Ann; SNAPE, Dee; BAKER, Gus A. (2005) «Epilepsy and social identity: the stigma of a chronic neurological disorder». *Lancet Neurology*, (4):171-178.
- JENKINS, Janis H; CARPENTER-SONGE, Elizabeth A. (2008) «Stigma despite Recovery: Strategies for Living in the Aftermath of Psychosis». *Medical Anthropology Quarterly*, 22 (4): 381-409
- JONAS, Han (1985) *Techniken des Todesaufschubs und das recht zu sterben*. Frankfurt am Main, Insel Verlag. Trad. It. 2001, *Il diritto di morire*. Genova: Il Melograno.
- JUDITH, Andre; LEONARD, M. Fleck; TOMLINSON, Thomas (2000) «On Being Genetically “Irresponsible”». *Kennedy Institute of Ethics Journal*, 10 (2): 129-146.
- JUTEL, Annemarie G. (2011) *Putting a Name to It: Diagnosis in Contemporary Society*. Baltimore: The Johns Hopkins University Press.
- KAVANAGH, Anne M.; BROOM, Dorothy H. (1998) «Embodied Risk: My body, myself?» *Social Science and Medicine*, (46):437-444.
- KENEN, Regina H. (1996) «The at-risk health status and technology: A diagnostic invitation and the ‘gift’ of knowing». *Social Science and Medicine*, 42 (2): 1545-1553.
- KLAIN, Jean-Pierre (2006) «La creación como proceso de transformación». *Arteterapia - Papeles de arteterapia y educación artística para la inclusión social*, (1):11-18.
- KLEINMAN, Arthur (1982) «Neurasthenia and depression: A study of somatization and culture in China». *Culture, medicine and psychiatry*, 6: 117-190. Disponibile in <<https://link.springer.com/article/10.1007/bf00051427>> (Consultato il 12/11/22).

- KLEINMAN, Arthur (1988) *The illness narratives. Suffering, healing, and the human condition*. Basic Books.
- (1995) *Writing at the Margin. Discourse Between Anthropology and Medicine*. University of California Press.
- KLEINMAN, Arthur; GOOD, Byron (1985) «Culture and Depression: Studies in the Anthropology and Cross-Cultural Psychiatry of Affect and Disorder». In KLEINMAN, Arthur e KLEINMAN, Joan, *How bodies remember: social memory and bodily experience of criticism, resistance, and delegitimation following china's cultural revolution*. University of California Press.
- LACAN, Jacques (1994) *Il seminario. Libro vii. Letica della psicoanalisi (1959-60)*. Torino: Einaudi.
- LALA, Roberto; NAVE, Luca (2021) *Identità rara. La lotta dei malati rari per il riconoscimento sociale*. Torino: Pragma Society Books.
- LANTERNARI, Vittorio (1994) *Medicina, magia, religione, valori*. Napoli:Liguori.
- LANTERNARI, Vittorio (2006) *Dai «primitivi» al «post-moderno». Tre percorsi di saggi storico-antropologici*. Napoli: Liguori.
- LASH, Scott (2000) «Risk cultures. The Risk Society and Beyond: Critical Issues for Social Theory». In ADAM, Barbara; VAN LOON, Joost; BECK, Ulrich (Cur.) *The Risk Society and Beyond: Critical Issues for London*: Sage.
- LAWTON, Julia (2002) «Colonising the Future: Temporal Perceptions and Health-Relevant Behaviours across the Adult Lifecourse». *Sociology of Health & Illness*, 24(6): 714-733.
- LEGRENZI, Paolo (2017) *Regole e caso*. Bologna: Il Mulino.
- LEMKE, Thomas (2004) «Disposition and Determinism. Genetic Diagnostics in Risk Society». *The Sociological Review*, 52 (4): 550–551.
- LERMAN, Caryn, et alii (2002). «Genetic testing: Psychological aspects and implications». *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 70 (3):784-797.
- LÉVI- Strauss, Claude (1987) *Lo sguardo da lontano*. Milano: Feltrinelli.
- LEWONTIN, Richard C. (1993) *Biologia come ideologia. La dottrina del DNA*. Torino: Bollati Boringhieri.
- ; ROSE, Steven; KAMIN, Leon J. (1984) *Not in Our Genes. Biology, ideology and human nature*. New York: Pantheon Books.

- LIGI, Gianluca (2012) «Antropologia Culturale e Costruzione Sociale Del Rischio». *La Ricerca Folklorica*, no. 66 (2012): 3–17. Disponibile in <<http://www.jstor.org/stable/24389822>> (Consultato in data 12/07/2025).
- LINDBLADH, Eva; LYTTKENS, Carl H. (2003) «Polarization in the reaction to health-risk information: a question of social position?» *Risk Analysis*. 23 (4): 841 -855.
- LINK, Bruce G, *et alii* (1989) «A modified labeling theory approach in the area of mental disorder: An empirical assessment». *American Sociology Review*, (54): 100-123.
- LINK, Bruce G.; PHELAN, Jo C. (2001) «Conceptualizing stigma». *Annual Review of Sociology*, (27): 363-385.
- LITTLE, Miles; SAYERS, Emma-Jane (2004) «While there's life. Hope and the experience of cancer». *Social Science & Medicine*, (59): 1329-1337.
- LO SARDO, Valentina; ZUCATO, Chiara (2012) «An evolutionary recent neuroepithelial cell adhesion function of huntingtin implicates ADAM10-Ncadherin». *Nature Neuroscience*, 15(5): 713-721.
- LOCK, Margaret M; VINH-KIM, Nguyen (2010) *An anthropology of biomedicine*. Hoboken: John Wiley & Sons.
- LUHMANN, Niklas (1991) *Sociologia del rischio*. Milano: Mondadori.
- LUPTON, Deborah (1999) *Risk*. Londra: Routledge.
- (2013) *Il rischio, percezioni, simboli, culture*. Bologna: Il Mulino.
- LUTZ, Catherine; WHITE, Geoffrey (1986) «The anthropology of emotions». *Annual review of anthropology*, (15): 405-436.
- MALHOTRA, Ravi (2006) «Justice as Fairness in Accommodating Workers with Disabilities and Critical Theory: The Limitations of a Rawlsian Framework for Empowering People with Disabilities in Canada». In POTHIER, Dianne and DEVLIN, Richard (Cur.) *Critical Disability Theory. Essays in Philosophy, Politics, Policy, and Law*, Vancouver: The University of British Columbia Press.
- MANCINI, Francesco (1997) «Il senso di colpa: un'analisi cognitiva». *Psicoterapia*, (9): 31-47.
- MARCUS, George E. (1995) *Technoscientific Imaginaries: Conversations, Profiles and Memoirs*. University of Chicago Press.
- MARTEAU, Theresa; RICHARDS, Martin (1996) *The troubled helix. Social and psychological implication of the new human genetics*. Cambridge University Press.

- MARTÍNEZ-HERNÁEZ, Ángel (1992). «Eficacia simbólica, eficacia biológica: hacia un nuevo modelo de comunicación en la asistencia sanitaria». *Revista rol de enfermería*, (172): 61-68.
- (2014) «El signo de los cinco. Las semióticas del síntoma y sus olvidos». *Intersecciones en antropología*, (15): 353-362.
- (2015) *Antropología médica. Teorías sobre la cultura, el poder y la enfermedad*. Barcellona: Anthropos Editorial. .
- MARTÍNEZ-HERNÁEZ, Ángel (2018) *Síntomas y pequeños mundos. Un ensayo antropológico sobre el saber psiquiátrico y las aflicciones humanas*. Barcellona: Anthropos Editorial.
- (2019) «Neuronarratives of Affliction: Antidepressants, Neuropolitics and the “Entrepreneur of Oneself”». *Cult Med Psychiatry*, 44(2): 230–248.
- (2020) *What’s behind the symptom? On psychiatric observation and anthropological understanding*. Amsterdam: Harwood Academic.
- MARZANO, Marco; ROMANO, Virginia (2007) «“Io voglio essere come prima...”. Cronicità e normalità nei racconti dei malati di cancro». *Rassegna Italiana di Sociologia, Rivista trimestrale fondata da Camillo Pellizzi*, (1):57-90.
- MATTALUCCI-YILMAZ, Claudia (2003) «Introduzione». *Corpi. Annuario di antropologia diretto da Ugo Fabietti*, (3). Milano: Meltemi Editore.
- MATTINGLY, Cheryl (1994) «The Concept of Therapeutic ‘Emplotment’». *Social Science & Medicine*, 38 (6):811-822.
- MAUSS, Marcel (1965) «Le tecniche del corpo». *Teoria generale della magia e altri saggi*. Torino: Einaudi.
- MENÉNDEZ, Eduardo L. (1998) «Estilos de vida, riesgos y construcción social. Conceptos similares y significados diferentes». *Estudios Sociológicos*, 16 (46): 37–67.
- MERLEAU Ponty, Maurice (1981) *La fenomenología de la percepción*. Barcellona: Gedisa.
- MINELLI, Massimiliano; REDINI, Veronica (2012) «Vulnerabilità e agentività nella sfera più intima. Una ricerca su operatori socio-sanitari, familiari e badanti nell’assistenza domiciliare alla persona disabile anziana». *AM. Rivista Della Società Italiana Di Antropologia Medica*, (14):33-34.
- MOL, Annemarie (2002) *The Body Multiple: Ontology in Medical Practice*. Duke University Press.

- MORRIS, David B. (2002) «Narrative, Ethics and Pain: Thinking With Stories». *Narrativa*, 9 (1): 55-77
- MURRAY, Christopher J.L. e CHEN, Lincoln C. (1994) «Dynamics and patterns of mortality change». In LINCOLN, Chen C., KLEINMANN, Arthur e WARE, Norma C. (Cur.), *Health and Social Change in International Perspective*. Harvard University Press. Pp. 481-503
- MYERS, Fred R. e MATERA, Vincenzo (1997) «Logica e significato della collera fra gli aborigeni pintupi». *La ricerca folklorica*, (35): 53-66.
- NEIGER, Giovanna (2014) «Scrivo poesie concise e sanguinose. Ich bin ein Stückeschreiber. Ich zeige / was ich gesehen habe. Uno sguardo alle poesie politiche di Primo Levi e Bertolt Brecht». *Italianistica Ultraiectina*, (8).
- NETTLETON, Sarah (1997) «Governing the Risky Self: How to Become Healthy, Wealthy and Wise». In BUNTON, Robin; PETERSEN, Alan (Coord.) *Foucault, health and medicine*. Londra: Routledge.
- NGUYEN, Vinh-Kim (2006) «Attivismo, farmaci antiretrovirali e riplasmazione del sé come forme di cittadinanza biopolitica». *Sofferenza sociale. Annuario di antropologia diretto da Ugo Fabietti*, (8): 71-92
- NIJHOF, Gerhard (1995) «Parkinson's disease as a problem of shame in public appearance». *Sociology of Health and Illness*, 17 (2): 193-205.
- NOI HUNTINGTON, *Le nostre storie*. Disponibile al sito: <[https://noihuntington.it/?page\\_id=363](https://noihuntington.it/?page_id=363)> (Consultato il 19/2/20219).
- NOVAS, Carlos; ROSE, Nikolas (2000) «Genetic risk and the birth of the somatic individual». *Economy and Society*, (29):485-513.
- ORTEGA, Francisco (2013) *Corporeality, Medical Technologies and Contemporary Culture*. Londra: Birkbeck Law Press.
- OSLER, William (1894) *On Chorea and Choreiform Affection*. Londra: HK Lewis.
- OSSERVATORIO SULLE MALATTIE RARE (2020) *Huntington: necessario rivalutare la frequenza globale della malattia*. Disponibile al link: <<https://www.osservatoriomalattierare.it/malattie-rare/malattia-di-huntington/16402-huntington-necessario-rivalutare-la-frequenza-globale-della-malattia>> (Consultato in data 7/09/2020 )
- OSSERVATORIO MALATTIE RARE (2021) *Huntington. Da affare di famiglia a questione pubblica*. Disponibile al sito: <<https://www.osservatoriomalattierare.it/progetti/le-nostre-pubblicazioni/17432-huntington-da-affare-di-famiglia-a-questione-pubblica-il-libro-bianco>> (Consultato il 13/06/2021).

- OYAMA, Susan (2004) *Locchio dell'evoluzione*. Roma: Giovanni Fioriti.
- PARSONS, Evelyn; ATKINSON, Paul (1992) «Lay Constructions of Genetic Risk». *Sociology of health & illness*, 14 (4): 437-455.
- PASQUARELLI, Elisa (2018) *Antropologia dell'Alzheimer. Neurologia e politiche della normalità*. Roma: Alpes Italia.
- PAVANELLO, Mariano (2010) *Fare antropologia. Metodi per la ricerca etnografica*. Bologna: Zanichelli.
- PEIRCE, Charles S. (2008) *Scritti scelti*. A cura di Giovanni Maddalena. Torino: UTET.
- PENZINER, Elizabeth, et alii (2008) «Perceptions of Discrimination Among Persons Who Have Undergone Predictive Testing for Huntington's Disease». *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics*, (147): 320-325.
- PETRYNA, Adriana (2002) *Life Exposed: Biological Citizen after Chernobyl*. Princeton University Press.
- PETTIGREW, Thomas F. (1985) «Social Stigma: the Psychology of Marked Relationships». *Science*, (230):535-537.
- PIASERE, Leonardo (2002) *Letnografo imperfetto. Esperienze e cognizione in antropologia*. Bari: Laterza.
- PIGA, Antonella (2012) «Comunicare o non comunicare: il problema degli incidental o unexpected findings». *Notizie di Politeia. Rivista di etica e scelte pubbliche*, (108): 100-109.
- PIZZA, Giovanni (2005) *Antropologia medica. Saperi, pratiche e politiche del corpo*. Roma: Carocci.
- (2014) «Relazioni di base. Antropologia medica e governo dei corpi. Appunti per una prospettiva italiana». *AM. Rivista della società italiana di antropologia medica*, 16(37): 51-58.
- ; RAVENDA, Andrea (2024) «Esperienza dell'attesa e retoriche del tempo». *Antropologia Pubblica*, 2(1), 29-46. Disponibile in <<https://doi.org/10.1473/anpub.v2i1.17>> (consultato in data 18/07/2025)
- POLKINGHORNE, Donald E. (1988) *Narrative knowing and the human sciences*. New York: Suny Press.
- PUSSETTI, Chiara (2006) «Introduzione. Discorsi sull'emozione». *Emozioni. Annuario di antropologia diretto da Ugo Fabietti*, (6).
- QUARANTA, Ivo (2006) *Antropologia medica. I testi fondamentali*. Milano: Raffaello Cortina Editore.

- (2012) «La trasformazione dell'esperienza. Antropologia e processi di cura». *Antropologia E Teatro. Rivista Di Studi*, 3(3). <https://doi.org/10.6092/issn.2039-2281/3187>
- ; RICCA, Mario (2012) *Malati fuori luogo*. Milano: Raffaello Cortina.
- RABINOW, Paul (1996a) *Making PCR: A Story of Biotechnology*. University of Chicago Press.
- (1996b) *Essays on the Anthropology of Reason*. Princeton University Press.
- RANISIO, Gianfranca (2012) «Corpo femminile e medicalizzazione». In Cozzi, Donatella (Coord.), *Le parole dell'antropologia medica. Piccolo dizionario*. Perugia: Morlacchi Editore.
- RASO, Beatrice (2020) *Huntington, la malattia rara che interrompe i sogni citata dalla serie Sky di diavoli*. Disponibile al sito: <[https://www.meteoweb.eu/2020/04/huntington-malattia-rara-serie-sky-di-avoli/1425433/?fbclid=iar2onbaylmzaitwbgiy2sawnvxxeur7u-fxpzrnwhsbulqdy5s9e\\_kdw\\_ew](https://www.meteoweb.eu/2020/04/huntington-malattia-rara-serie-sky-di-avoli/1425433/?fbclid=iar2onbaylmzaitwbgiy2sawnvxxeur7u-fxpzrnwhsbulqdy5s9e_kdw_ew)> (Consultato l' 8/5/2021).
- REEDEKER, Nanda (2012) «Irritability in Huntington's disease». *Psychiatry Research*, 30(2-3): 813-818. Doi: 10.1016/j.psychres.2012.03.041
- REILMANN, Ralf; LEAVITT, Blair R. e ROSS, Christopher A. (2014) «Diagnostic criteria for Huntington's disease based on natural history». *Movement disorders*, 29 (11):1335 -1341.
- REMOTTI, Francesco (1996) *Contro l'identità*. Bari: Laterza.
- (2012) «Antropologia: un miraggio o un impegno?» *Luomo. Società, tradizione, sviluppo*, 1(2): 51-73.
- RICHARDS, Martin (1997) «It runs in the Family: Lay Knowledge about Inheritance». *Culture, kinship and genes*. Pp. 175-194.
- RICOEUR, Paul (1969) *Il conflitto delle interpretazioni*. Milano: Jaca Book.
- (1985) «History as Narrative and Practice». *Philosophy Today*. 29 (3): 213-222.
- (1987) *Tempo e racconto*. Milano: Jaca Book.
- (2016) *Sé come un altro*. Milano: Jaca Book.
- ROBERTSON, Ann (2000) «Embodying risk, embodying political rationality: Women's accounts of risk for breast cancer». *Health, Risk & Society*, 2(2): 219-235.
- ROGERS, Ronald W. (1983) «Cognitive and Physiological Processes in Fear-Based Attitude Change: A Revised Theory of Protection Motivation». In CACIOPPO, John e PETTY, Richard (Coord.), *Social psychophysiology: a sourcebook*. Pp. 153-176.

- ROMANÍ, Oriol (1999) *Las drogas. Sueños y razones*. Barcellona: Ariel.
- ROSE, Nikolas (2008) *La politica della vita*. Torino: Einaudi.
- ; NOVAS, Carlos (2004) Biological Citizenship. In Aihwa, Ong, Stephen J. COLLIER (Coord), *Global assemblages, technology, politics, and ethics as anthropological problems*. Oxford: Blackwell Publishing. Pp. 439-463.
- ROSS, Christopher A., *et alii* (2014) «Huntington Disease: Natural History, Biomarkers and Prospects for Therapeutics». *Nature Reviews Neurology*, (10): 204-216.
- ROSSI, Ilario (2003) «La malattia cronica come marchio del corpo». *Corpi. Annuario di antropologia diretto da Ugo Fabietti*, (3).
- SALARDI, Silvia (2013) «Usi e abusi del diritto: una riflessione critica sulla normativa di analisi genetiche». *Filozofija i društvo*, (24): 239-254.
- SANTOS SÁNCHEZ-GUZMÁN, Eva M. (2013) «Reflexiones en torno a la investigación en arteterapia». *Red Visual*, (19):17-29.
- SCARRY, Elaine (1990) *La sofferenza del corpo: la distruzione e la costruzione del mondo*. Bologna: Il Mulino.
- SCHECHTMAN, Marya (1996) *The Constitution of Selves*. Cornell University Press.
- SCHIRRIPA, Pino (2009) «Postfazione. Delle ricette e di altri destini. L'antropologia del farmaco tra prescrizione, uso e resistenze». In FAINZANG, Sylvie, *Farmaci e società. Il medico, il paziente e la ricetta*. Milano: Franco Angeli.
- SCHWARTZ, Charlotte Green (1957) «Perspectives on deviance: Wives' definitions of their husbands' mental illness». *Psychiatry: interpersonal and biological processes*, (20): 275-291.
- SCOTT, Susi, *et alii* (2005) «Re-Positioning the Patient: The Implications of Being-at-Risk». *Social science and medicine*, (60): 1869-1979. Doi: /10.1016/j.socscimed.2004.08.020
- SCRAMBLER, Graham; HOPKINS, Anthony (1986) «Being Epileptic: Coming to Terms with Stigma». *Sociology of Health and Illness*, (8): 26-43.
- SENIOR, Victoria, *et alii* (2002) «Making Sense of Risk: an Interpretative Phenomenological Analysis of Vulnerability to Heart Disease». *Journal of health psychology*, 7 (2):157-168
- SEPPILLI, Tullio (2006-2008) «Etnomedicina e antropologia medica. Un approccio storico critico». *Antropologia medica*, 21-26: 53-80.

- SERRANO-MIGUEL, Mercedes (2020). «Apuntes para una nueva cultura de cuidados en salud mental». *Revista Polis e Psique*, 10(2): 247-266.
- SHANNON, Kathleen M. (2011) «Huntington's disease - clinical signs, symptoms, presymptomatic diagnosis, and diagnosis». *Handbook of Clinical Neurology*, (100): 3-13.
- SCHEPER HUGHES, Nancy (2000) «Il sapere incorporato: pensare con il corpo attraverso un'antropologia medica critica». In Robert BOROFKY (Coord.) *L'antropologia culturale oggi*. Roma: Meltemi.
- SKRABANEK, Petr; MCCORMICK, James (2006) *Follie e inganni della medicina*. Padova: Marsilio.
- SMITH, Jonathan, *et alii* (2002) «Risk Perception and Decision-making Processes in Candidates for Genetic testing for Huntington's disease: An Interpretative Phenomenological Analysis». *Journal of Health Psychology*, 7 (2): 131-144. Doi: 10.1177/1359105302007002398
- SMITH-MORRIS, Carolyn (2010) «The Chronicity of Life, the Acuteness of Diagnosis». *Chronic Conditions, Fluid States: Chronicity and the Anthropology of Illness*, edited by Lenore Manderson and Carolyn Smith-Morris, Ithaca, NY: Rutgers University Press, pp. 21-37. <<https://doi.org/10.36019/9780813549736-003>>.
- SOBEL, Sobel K; COWAN, Brookes D. (2000) «Impact of Genetic Testing for Huntington disease on the Family System». *American Journal of Medical Genetics*, (90): 49-59.
- SOLHDJU, K.; RIVIÈRES, A. (2021) *Testing Knowledge: Toward an Ecology of Diagnosis, Preceded by the Dingdingdong Manifesto*. Stati Uniti: Punctum Books.
- SONTAG, Susan (2002) *Malattia come metafora. Cancro e AIDS*. Milano: Mondadori.
- SPADA, Stefania (2016) «Antropologia medica applicata at home. Dalle criticità alla necessità di un posizionamento "eretico"». *Antropologia Pubblica*, 2 (2): 41-58.
- SQUITIERI, Ferdinando (2013) «"That disorder" (quel male): la discriminazione ha origini lontane». Reperibile al link: <<http://lirh.it/it/storia-della-malattia-di-huntington>> (Consultato in data 16/03/2021).
- STRIANO, Maura (2005) «La narrazione come dispositivo conoscitivo ed ermeneutico». *M@gm@*, *Rivista elettronica di scienze umane*, 3 (3).
- TAUSSIG, Michael J. (1988) «Le basi genetiche delle malattie», in *Patologia generale: meccanismi di base, infiammazione, fisiopatologia della*

- circolazione, immunità, tumori, infezioni, basi genetiche*. Catania: Piccin Nuova Libreria.
- TAUSSIG, Micheal T. (2006) «Reificazione e coscienza del paziente». In QUARANTA, Ivo (Coord.) *Antropologia medica. I testi fondamentali*. Milano: Raffaello Cortina Editore.
- TAYLOR, Steve J.; BOGDAN, Robert (1987) *Introducción a los métodos cualitativos de investigación. La búsquedas de significados*. Buenos Aires: Paidós.
- SABORIT, Ignasi Terradas (2004) «La contradicción entre identidad vivida e identificación jurídico-política». *Quaderns de l'institut català d'antropologia*, (20): 63-79.
- TIBBEN, Aad, et alii (1997) «Three year follow-up after presymptomatic testing for Huntington's disease in tested individuals and partners». *Health Psychology*, (16): 20-35.
- TOLOSANA, Carmelo Lisón (2004) *Brujería, estructura social y simbolismo en Galicia*. Madrid: Ediciones Akal.
- TULLOCH, John (2008) «Culture and Risk». *Social theories of risk and Uncertainty. An introduction*. Blackwell Publishing: Oxford.
- TULLOCH, John; LUPTON, Deborah (2003) *Risk and everyday life*. New York: Sage Publications.
- TURNER, Victor (1992) *La foresta dei simboli*. Brescia: Morcelliana.
- VAN DER GEEST, Sjaak; WHITE, Susan R. e HARDON, Anita (1996) «The Anthropology of Pharmaceuticals. A Biographical Approach». *Annual Review of Anthropology*, (25): 153-78.
- VAN DER GEEST, Sjaak; WHITE, Susan e HARDON, Anita (2002) *The social lives of medicines*. Cambridge University Press.
- VAN Dongen, Els; FAINZANG, Sylvie (1998) «Medical Anthropology at home: Creating Distance». *Anthropology & Medicine*, (5): 245-250.
- ; REIS, Ria (2001). «Editorial: Chronic illness: Struggle and challenge». *Medical Anthropology*, 19(4), 293-297. <<https://doi.org/10.1080/01459740.2001.9966179>>.
- VAN'T SPIJKER, Adriaan e TEN KROODE, Herman F.J. (1997) «Psychological Aspects of Genetic Counselling: A review of the experience with Huntington's disease». *Patient Education and Counseling*, (32): 33-40.
- VENTURA, Laia (2018) *Mal de Chagas: una etnografía corporeitzada sobre el risc latent*, Tesi di Dottorato, Departament d'Antropologia, Filosofia i Treball Social (DAFITS), Universitat Rovira i Virgili.

- VINEIS, Paolo (2002) «Malattia». In PORTINARO, Pier Paolo (Coord.) *I concetti del male*. Torino: Einaudi.
- ; DIRINDIN, Nerina (2004) *In buona salute. Dieci argomenti per difendere la sanità pubblica*. Torino: Einaudi.
- WEINER, Bernard (1995) *Judgments of responsibility: a foundation for a theory of social conduct*. New York: Guilford Press.
- WERTZ, Dorothy (1998) «Eugenics is Alive and Well: A Survey of Genetics Professionals Around the World». *Science context*, (11): 493-510.
- WEXLER, Alice (1995) *Mapping Fate: A Memoir of Family, Risk, and Genetic Research*. Bertelsmann: Random House.
- WEXLER, Alice (2010) «Stigma, History, and Huntington's disease». *The Lancet*, 376 (9734): 18-19.
- WHYTE, Susan R.;VAN DER GEEST, Sjaak e HARDON, Anita (2002) *Social lives of medicines*. Cambridge University Press.
- WIGGINS, Sandy, et alii (1992) «The Psychological consequences of predictive testing for Huntington's disease». *New england journal of medicine*, (327): 1401-1405.
- WIKAN, Unni (2013) *Resonance: Beyond the Words*. University of Chicago Press.
- WILLIAMS, Simon (1996) «The Vicissitudes of Embodiment across the Chronic Illness Trajectory». *Body & Society*, 2 (2): 23-47.
- WULFF, Henrik R.; PEDERSEN, Sting A. e ROSENBERG, Raben (1986) *Philosophy of medicine*. Oxford: Blackwell Scientific Publication.
- YANG, Lawrence H.. (2007) «Culture and Stigma: Adding Moral Experience to Stigma Theory». *Social Science & Medicine*, (64): 1524-1535.
- YANG, Lawrence H.; PEARSON, Veronica (2002) «Understanding families in their own context: schizophrenia of family therapy in Beijing». *Journal of Family Therapy*, 24 (3): 233-257.
- ZINN, Jens O. (2008) «Introduction: the Contribution of Sociology to the Discourse on Risk and Uncertainty». *Social theories of risk and uncertainty. An introduction*. Pp. 1-17.





Questo libro nasce dal tentativo di restituire l'esperienza della malattia alla sua complessità: un'esperienza che si dispiega tra il corpo vissuto, la soggettività e i contesti sociali e relazionali in cui malati e persone a rischio genetico sono immersi. Perché ogni malattia, prima ancora di essere un fatto biologico, è un evento che attraversa le vite, le relazioni e i mondi morali delle persone. E forse è proprio qui che lo sguardo antropologico trova il suo compito più urgente: ricordarci che la malattia non abita soltanto nei corpi, ma nelle storie che li attraversano.

