

a cura di Luigi Campanella



L'idea è nata nel 2007 ma la prima "Giornata Mondiale delle Malattie Rare" si è svolta nel 2008, perché nel 2007 è stata messa in rete una consultazione pubblica che riguardava le malattie rare, durata fino a febbraio. La malattia viene curata perché già conosciuta, quindi riconosciuta. Invece la malattia rara è innanzitutto

comprendere che quel paziente è malato di qualcosa che non è detto si manifesti come normalmente si manifesta una malattia conosciuta.

Una delle sei raccomandazioni che l'Unione Europea ha emanato riguardo alle malattie rare, è proprio il Piano Nazionale all'interno di ogni Stato membro che è libero di scegliere se fare azioni strategiche o se fare piani specifici che regolamentino la coordinazione e l'organizzazione dell'assistenza e della ricerca. Su questo l'Italia ha adempiuto fino ad una certa parte, nel senso che entro il 2013 ha preparato una bozza di piano, poi si è bloccata perché la bozza comporta delle prestazioni e delle azioni che devono essere coperte dal sistema e per essere coperte va a collegarsi a i lea, i livelli essenziali d'assistenza, che ovviamente devono essere aggiornati.

Oggi, grazie a giornali e tv, è più facile sentire nomi come malattie di Huntington, distrofia muscolare, atassia, spinocerebellare, osteogenesi imperfetta, sindrome di Ehlers-Danlos, sindrome di Rett, talassemia, emofilia, progeria, sclerosi laterale amiotrofica, malattia renale policistica, sindrome nefrosica... e tanti altri ancora fino ad arrivare a quota 6-7.000 perché tante sono le malattie rare riconosciute, ovvero le patologie che colpiscono meno di 5 persone su 10.000 e che però affliggono milioni di pazienti. L'80% circa è di origine genetica, il restante 20% riguarda malattie acquisite. In Italia i pazienti sono circa un milione e mezzo, di cui l'80% bambini; in Europa decine di milioni.

La Giornata Mondiale delle Malattie Rare (dal 2008 organizzata da EURORDIS, European Organization for Rare Disease, l'organizzazione europea di pazienti che ha avuto un ruolo di primo piano nella pressione verso i massimi organismi politici comunitari al fine di inserire le malattie rare nelle normative europee e, in Italia, dalla Federazione UNIAMO Fimr onlus, nata nel 1999 con l'obiettivo di migliorare la qualità della vita dei malati, diventa dunque un fatto concreto e importante che unisce gli interessi verso un obiettivo comune: far capire all'intera società, cittadini e politica, che le malattie rare devono essere una priorità della sanità pubblica.

Tra le malattie rare comincia a comparire in alcuni report la *sensibilità chimica multipla*, in inglese Multiple Chemical Sensitivity (MCS), una condizione medica cronica caratterizzata dalla totale intolleranza ad un ambiente, o meglio, ad una categoria di sostanze chimiche; tra quelle più comunemente incriminate si

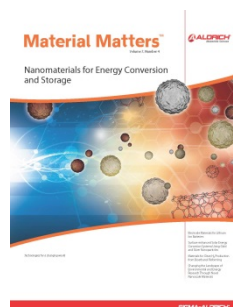
ricordano fumo, pesticidi, sostanze plastiche, derivati del petrolio, tessuti sintetici, prodotti profumati e vapori di vernici, caffeina ed additivi alimentari (tartrazina, glutammato monosodico), tinture e spray per capelli, shampoo ed ingredienti cosmetici di origine sintetica, specie se di derivazione petrolifera.

A causa della sua ambiguità, la MCS non è stata ancora riconosciuta da buona parte delle comunità scientifiche interessate; tuttavia, alcune istituzioni (come il National Institute of Environmental Health Sciences) hanno già avviato diversi percorsi sperimentali ed analitici per approfondirne la conoscenza e i meccanismi eziopatologici, al punto che diversi specialisti considerano la Sensibilità Chimica Multipla come la malattia del nuovo millennio.



L'impiego crescente dei nanomateriali in un campo di diverse applicazioni mette a fuoco sempre di più il bisogno di comprendere chiaramente i rischi collegati alla potenziale tecnologia di questi materiali. Attualmente

esistono dei limiti alla conoscenza di questi dati relativamente soprattutto al loro destino nell'ambiente, alla loro assunzione da parte degli organismi e alle conseguenti interazioni, ai meccanismi diretti di tossicità. Molte proprietà fisico-chimiche influenzano la tossicità dei nanomateriali incluse dimensioni, profilo di distribuzione delle dimensioni delle particelle, stati di aggregazione chimica della superficie, proprietà elettrostatiche sviluppo superficiale. Considerate tutte queste influenze sulla tossicità, diviene sempre più imperativo pervenire ad una loro caratterizzazione molto chiara. Ad oggi non si dispone di una singola tecnica che possa coprire l'intero spettro di questi dati. Si sta sviluppando negli ultimi tempi l'analisi nanoparticellare multi parametrica con la quale si determinano 4 *marker* giudicati indicatori del comportamento tossicologico dei nanomateriali: essi sono la dimensione delle particelle la distribuzione delle dimensioni, la concentrazione in sospensioni liquide, il potenziale zeta.



Il n. 4 del vol. 7 di *Material Matters* (2012), il periodico della Sigma Aldrich, è dedicato all'energia sostenibile ed illustra tre ricerche che, nell'ottica di sostituire l'energia rinnovabile a quella fossile, cercano di contribuire all'efficienza ed alla convenienza ambientale ed economica di quella nei confronti di questa.

La prima ricerca riguarda i materiali elettrodici per le batterie al litio. Nel 2010 il mercato di queste ha

raggiunto gli 11 miliardi di dollari. La richiesta corrente è ora per un abbattimento dei costi ed un miglioramento delle prestazioni. La ricerca sostiene l'importanza di elettrodi nanostrutturati, non solo valida per nuovi materiali caratterizzati da bassa reattività, come nel caso degli spinelli o dei composti redox multivalenti, inclusi i silicati, ma anche per i tradizionali anodi di silicio o di grafite. Fra i vantaggi di questo nuovo approccio la possibilità di ricaricare le batterie a valori più alti di capacità per un numero elevato di cicli. Tra i materiali suggeriti dalla ricerca alcuni ossidi misti, il fosfato di litio e cobalto, il molibdato di litio per il catodo e alcuni spinelli, ossido di Sn, litio e sue leghe, silicio e grafite per l'anodo.

La seconda ricerca è centrata sull'uso di nanoparticelle di oro e argento per accrescere l'efficienza di conversione dell'energia solare. Il sole fornisce $1,2 \text{ TW} \cdot 10^5$ di luce per la terra; di questa energia ne basterebbe una piccola frazione per soddisfare il problema energetico mondiale, da qui l'esigenza di massima efficienza per i due dispositivi attualmente più utilizzati per sfruttare l'energia solare e cioè i pannelli solari per produrre direttamente energia elettrica e le celle a combustibile pulite (cioè con la produzione del vettore energetico idrogeno attraverso lo splitting dell'acqua). Per i pannelli solari grandi progressi sono stati realizzati di recente con l'impiego di silicio amorfo e di numerosi composti organici che però richiedono spessori molto elevati dello strato recettore. Un'alternativa ulteriore è rappresentata dai sistemi fotoelettrochimici, eventualmente ottenuti dal rinforzo della superficie di ricezione con opportuni materiali. Nanoparticelle di oro e di argento, secondo questa ricerca, possono essere assai utili per accrescere il rendimento dei sistemi fotoelettrochimici di splitting dell'acqua. L'adozione di questa tecnica richiede però alcuni interventi di ingegneria costruttiva dei pannelli con l'incapsulazione della superficie ed il controllo della distanza delle nanoparticelle dallo strato fotocatalitico.

La terza ricerca riguarda i materiali per la produzione pulita di idrogeno mediante reforming del bioetanolo. L'idrogeno è una delle più importanti risorse per fornire cibo, combustibili e prodotti chimici per la nostra vita di tutti i giorni. La produzione sostenibile catalitica di idrogeno a partire dal bioetanolo ha conquistato una crescente attenzione negli ultimi anni a causa delle ridotte forniture di combustibili fossili. L'etanolo è stato considerato come una delle più promettenti risorse energetiche rinnovabili in considerazione della sua bassa tossicità, dello stoccaggio sicuro, del trasporto semplice. Il bioetanolo è l'etanolo prodotto per fermentazione di biomassa come zucchero di canna, frumento, ligno-cellulosa. Il reforming catalitico dell'etanolo allo stato di vapore è stato molto studiato per la produzione di idrogeno, soprattutto negli ultimi anni. Questo processo viene comunemente realizzato mediante catalisi eterogenea che comprende una fase attiva da parte di particelle metalliche nanodimensionate su un supporto di ossido. La ricerca è focalizzata su nanocatalizzatori supportati a base di rodio, individuato come il metallo più attivo a questo fine. Lo studio evidenzia una forte interazione metallo/supporto e la necessità di prevenire, ai fini del processo, la disidratazione dell'etanolo e la

decomposizione del metano prodotto a partire dalla acetaldeide (a sua volta prodotta dall'etanolo) prima che avvenga il reforming. Il supporto migliore è di tipo binario, ad esempio $\text{MgO-Al}_2\text{O}_3$ o $\text{CaO}_2\text{-ZrO}_2$, ulteriormente potenziato dall'introduzione di un etero atomo metallico che facilita la dispersione del rodio e quindi la capacità catalitica per la produzione di idrogeno dal bioetanolo. Un ultimo sviluppo in favore di una crescente attività catalitica può essere rappresentato dall'introduzione di materiali di supporto nano-dimensionati preparati idrotermicamente.



Il rapporto nazionale sulla presenza dei pesticidi nelle acque ha la finalità di individuare eventuali effetti non previsti adeguatamente nella fase di autorizzazione di tali sostanze, fornendo su base regolare le informazioni sulla qualità della risorsa idrica e seguendone l'evoluzione.

I pesticidi, come noto, sono le sostanze e i prodotti usati per combattere organismi nocivi. Da un punto di vista normativo si possono distinguere in prodotti fitosanitari (Reg. CE 1107/2009, Dir. 9/414/CEE), che sono le sostanze utilizzate per la protezione delle piante e per la conservazione dei prodotti vegetali, e biocidi (Reg. UE 528/2012, Dir. 98/8/CE), che trovano impiego in vari campi di attività (disinfettanti, preservanti, pesticidi per uso non agricolo, ecc.). Parlando di residui nelle acque, la distinzione non è sempre possibile, poiché uno stesso principio attivo può essere usato sia come biocida sia come prodotto fitosanitario, e con il termine pesticidi si comprende l'insieme delle sostanze in questione.

L'ISPRA ha operato per fornire le basi conoscitive e i presupposti tecnici per la realizzazione del monitoraggio, giovandosi del contributo del gruppo di lavoro "Fitofarmaci" del sistema delle agenzie ambientali. Un impegno particolare è stato rivolto a individuare e valutare secondo una scala di priorità le nuove sostanze immesse sul mercato. Si cita l'ultimo dei documenti di indirizzo pubblicati dall'Istituto, che aggiorna i precedenti della stessa serie.

Nel biennio a cui fa riferimento il rapporto è stata messa in atto una più efficace modalità di trasmissione delle informazioni, attraverso il sistema informativo nazionale per la tutela delle acque italiane (SINTAI) ed stata aggiornata la scheda dati, armonizzandola con le altre utilizzate nell'ambito della normativa acque.

I dati del biennio confermano uno stato di contaminazione già rilevato negli anni precedenti, con una maggiore diffusione nelle aree della Pianura Padana-Veneta. Come già evidenziato nelle precedenti edizioni del rapporto, tale stato è legato alle caratteristiche idrologiche del territorio in questione e al suo intenso utilizzo agricolo, ma conta il fatto non secondario che le indagini sono ancora più complete e rappresentative nelle regioni del nord. D'altra parte, l'aumentata copertura territoriale e la migliore efficacia complessiva del monitoraggio sta portando alla luce una contaminazione significativa anche nel centro-sud. Fra le criticità, come segnalato da anni, c'è la contaminazione dovuta agli erbicidi triazinici e ai loro principali metaboliti.