



MEDIC@LIVE

02 FEB 2020

Magazine

L'informazione scientifica che corre sulla rete

Anno n.6



Mielopatia spondilogenica in paziente con stenosi congenita del canale cervicale

Pag. 7

L'epigenetica e sovrastima della componente genetica negli studi gemellari

Pag. 11

Identità di genere e pregiudizio: un problema sociale ancora attuale

Pag. 17

Il faro del Garante della Privacy sulla sanità: whistleblowing non insicuro e indebiti accessi ai dossier sanitari

Pag. 21

SOMMARIO

NEUROCHIRURGIA

Mielopatia spondilogenica in paziente con stenosi congenita del canale cervicale

Dott. Marco Fazio

Pag. 7

PSICOLOGIA

L'epigenetica e sovrastima della componente genetica negli studi gemellari

Dott. Massimo Agnoletti

Pag. 11

SOCIOLOGIA

Identità di genere e pregiudizio: un problema sociale ancora attuale

Dott.ssa Annamaria Venere

Pag. 17

DIRITTO SANITARIO

Il faro del Garante della Privacy sulla sanità: whistleblowing non insicuro e indebiti accessi ai dossier sanitari

Avv. Angelo Russo

Pag. 21



Specialisti nella comunicazione visiva in sanità



Fatti vedere
advcommunication.it

ADV
ADV communication



I PROSSIMI EVENTI

MANIPOLAZIONE FASCIALE di Luigi Stecco I Livello

10-11-12 gennaio 2020 / 7-8-9 febbraio 2020 - Bari

II Livello

8-9-10 maggio 2020 / 12-13-14 giugno 2020 - Bari

Medici e Fisioterapisti

ECM 50

LE INSTABILITÀ GLENOMERALI

14-15 marzo 2020 – Forlì

Fisioterapisti

ECM 19,5

FIBROMIALGIA

21 marzo 2020 – Patti (ME)

Fisioterapisti

ECM 19,5

L'ALLENAMENTO DELLA FORZA IN FISIOTERAPIA

28-29 marzo 2020 – Brescia

Fisioterapisti, Medici Specialisti in Reumatologia, Medicina Fisica e Riabilitativa, Neurologia, Medicina dello Sport, Ortopedia e Traumatologia

ECM 21,7

3° CONGRESSO ARTEMISIA

17-18 aprile 2020 – Catania

Medici chirurghi specialisti in: cardiologia, continuità assistenziale, gastroenterologia, ginecologia ostetrica, malattie dell'apparato respiratorio, medicina generale, neurologia, organizzazione dei servizi sanitari di base, otorinolaringoiatria, reumatologia

ECM 8

LA PRATICA DEL'EBM

25-26 aprile 2020 – Bologna

Fisioterapisti, Medici Specialisti in Reumatologia, Medicina Fisica e Riabilitativa, Neurologia, Medicina dello Sport, Ortopedia e Traumatologia

ECM 21,7

RADIOLOGIA PER FISIOTERAPISTI

9-10 maggio 2020 – Milano

Fisioterapisti, Medici Specialisti in Reumatologia, Medicina Fisica e Riabilitativa, Neurologia, Medicina dello Sport, Ortopedia e Traumatologia

LE PROBLEMATICHE UROLOGICHE NELL'UOMO E NELLA DONNA: IL MEDICO DI MEDICINA GENERALE E LO SPECIALISTA

16 maggio 2020 – Catania

Medici di medicina generale (Medici di famiglia) e specialisti in Chirurgia Generale, Continuità Assistenziale, Ginecologia e Ostetricia, Urologia

ECM 6

TENDON REHAB

16-17 maggio 2020 – Roma

Medici di medicina generale (Medici di famiglia) e specialisti in Chirurgia Generale, Continuità Assistenziale, Ginecologia e Ostetricia, Urologia

ECM 16,6

NOVITÀ TERAPEUTICHE IN DERMATOLOGIA: LA TERAPIA DELLA DERMATITE ATOPICA

23 maggio 2020 – Ragusa

Medici di Medicina Generale (medici di famiglia) e specialisti in Allergologia e Immunologia clinica, Continuità assistenziale, Dermatologia e venereologia, Gastroenterologia, Geriatria, Malattie dell'apparato respiratorio, Pediatria

LE LESIONI DELLA CUFFIA DEI ROTATORI

23-24 maggio 2020 – Forlì

Fisioterapisti

ECM 21,4

CLINICA, DIAGNOSTICA E TERAPIA NEL PAZIENTE VASCULOPATICO: COMPLIANCE TRA PAZIENTE MMG E SPECIALISTA

6 giugno 2020 – Squinzano (LE)

Medici di Medicina Generale e specialisti in: Anestesia e Rianimazione, Angiologia, Chirurgia Generale, Chirurgia Vascolare, Ematologia, Endocrinologia, Geriatria, Malattie Metaboliche e Diabetologia, Medicina Fisica e Riabilitazione, Medicina Subacquea e Iperbarica; Farmacisti

ECM 4

DOLORE ESERCIZIO E MOVIMENTO

20-21 giugno 2020 – Milano

Fisioterapisti, Medici Specialisti in Reumatologia, Medicina Fisica e Riabilitativa, Neurologia, Medicina dello Sport, Ortopedia e Traumatologia

XVIII EDIZIONE INCONTRI REUMATOLOGICI ETNEI

26-27 giugno 2020 – Catania

Medici Chirurghi, Farmacisti

ECM 11

SCREENING FOR REFERAL: STATO DELL'ARTE NEL DISTRETTO TORACO-LOMBARE

4-5 luglio 2020 – Bologna

Fisioterapisti

ECM 23,6

VII FOCUS REUMATOLOGICO

10-11 luglio 2020 – Ragusa

IL RAPPORTO TRA FISIOTERAPISTA E PAZIENTE: COMUNICAZIONE, RELAZIONE E STRATEGIA

25-26 luglio 2020 – Bologna

Fisioterapisti

ECM 16

INTERNATIONAL SYMPOSIUM ON PATHOMECHANISMS OF AMYLOID DISEASES

9-10-11 settembre 2020 – Catania

Researchers in Academics and Industry, Graduate Students and Post-Docs, Physician Scientists

RUNNING INIJIURIES 2ª Edizione

19-20 settembre 2020 – Roma

Fisioterapisti, Medici Specialisti in Reumatologia, Medicina Fisica e Riabilitativa, Neurologia, Medicina dello Sport, Ortopedia e Traumatologia

ECM 23,9

DOLORE ESERCIZIO E MOVIMENTO

10-11 ottobre 2020 – Bologna

Fisioterapisti, Medici Specialisti in Reumatologia, Medicina Fisica e Riabilitativa, Neurologia, Medicina dello Sport, Ortopedia e Traumatologia

5° CONGRESSO REGIONALE CREI SICILIA

23-24 ottobre 2020 – Messina

Medici Chirurghi specialisti in: Dermatologia e Venereologia, Medicina dello Sport, Medicina Fisica e Riabilitazione, Medicina Generale (Medici di famiglia), Medicina Interna, Oncologia, Ortopedia e Traumatologia, Patologia clinica, Pediatria, Radiodiagnostica, Reumatologia; Farmacisti ospedalieri, Farmacisti territoriali; Fisioterapisti (massimo 20); Psicologi (massimo 10)

ECM 9

RED FLAG IN FISIOTERAPIA

7-8 novembre 2020 – Milano

Fisioterapisti, Medici Specialisti in Reumatologia, Medicina Fisica e Riabilitativa, Neurologia, Medicina dello Sport, Ortopedia e Traumatologia

L'ALLENAMENTO DELLA FORZA IN FISIOTERAPIA

21-22 novembre 2020 – Roma

Fisioterapisti, Medici Specialisti in Reumatologia, Medicina Fisica e Riabilitativa, Neurologia, Medicina dello Sport, Ortopedia e Traumatologia

ECM 21,7

LE PATOLOGIE TRAUMATICHE E DEGENERATIVE DELLA SPALLA

21-22 novembre 2020 – Forlì

Fisioterapisti

ECM 18,5

CORSO BASE DI RADIOLOGIA PER FISIOTERAPISTI

28-29 novembre 2020 – Roma

Fisioterapisti, Medici Specialisti in Reumatologia, Medicina Fisica e Riabilitativa, Neurologia, Medicina dello Sport, Ortopedia e Traumatologi

SHOULDER REHABILITATION

5-6 dicembre 2020 – Roma

Fisioterapisti, Medici Specialisti in Reumatologia, Medicina Fisica e Riabilitativa, Neurologia, Medicina dello Sport, Ortopedia e Traumatologia

Mielopatia spondilogenica in paziente con stenosi congenita del canale cervicale



Dott. Marco Fazio

Neurochirurgo, chirurgo vertebrale e fellow del prof. A.R. Vaccaro del Rothman Institute di Philadelphia. Referente dell'attività di Neurochirurgia del Gruppo Villa Maria per la Regione Sicilia.

[Guarda Video](#)

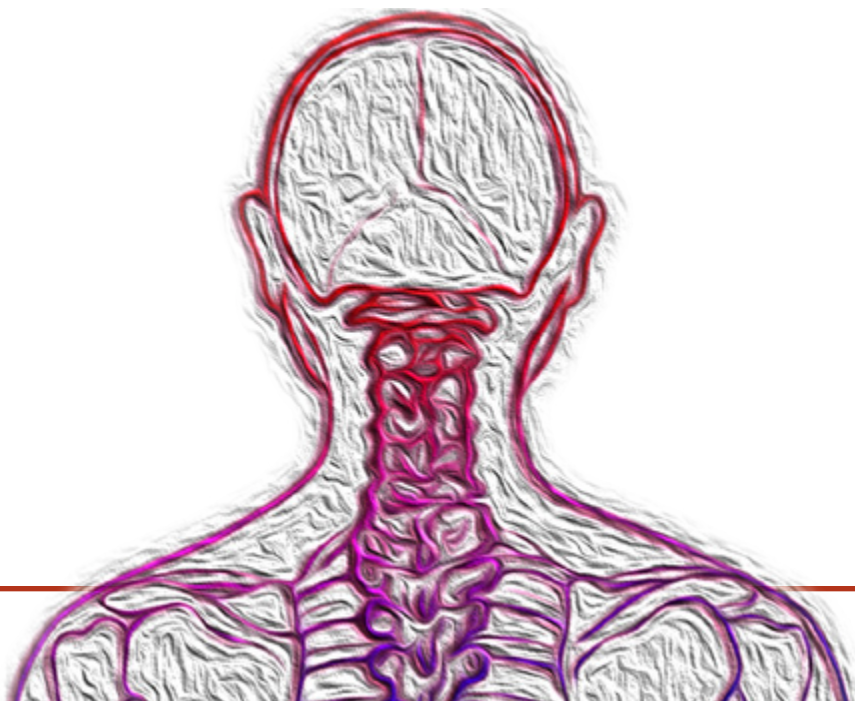
Abstract

Cervical spondylotic myelopathy is a common condition both in male and female patients, this disease is slowly progressive and can lead the patient to serious life worsening.

Some particular anatomical features can ease the process, one in particular is congenital spinal stenosis (ap diameter less than 13 mm).

Before symptoms like arm weakness become evident, the patient experiments signs like clumsy hands or urgency, this signs should be integrated by imaging and conduct to the suspicion.

Surgical therapy is efficient in arresting the progression of the disease and in regressing symptoms (generally if patients manifest them in the last year). Surgery is a combination of decompression and fixation.



La mielopatia spondilogenica è una condizione molto frequente (1) che colpisce sia uomini sia donne ed è potenzialmente invalidante. La condizione è, nella maggior parte dei casi, associata a un severo quadro di spondilosi cervicale e può essere accelerata da traumi maggiori o minori che compromettono, in associazione ai fenomeni degenerativi, l'integrità della corda midollare e/o della sua vascolarizzazione.

Esiste una condizione anatomica (2), geneticamente predeterminata, definita stenosi congenita del canale (ovvero un diametro anteroposteriore del canale spinale cervicale minore di 13 mm) che, per ragioni volumetriche (alterato rapporto fra contenente e contenuto), espone il soggetto ad un rischio maggiore di imbattersi in una condizione di mielopatia, nel corso della vita adulta.

I pazienti con suddetto quadro e in giovane età (dai 30 ai 50 anni), frequentemente manifestano: parestesie agli arti superiori e inferiori, urgenza minzionale, clumsy hands, atassia della marcia, andatura a base allarga-

ta e altri segni propri della mielopatia spondilogenica (3).

Tali segni-sintomi, se trascurati, tendono ad associarsi nel tempo a una ipostenia dei quattro arti, a disfunzioni della sfera sessuale e incontinenza. L'esame dirimente, la RMN del rachide cervicale, porta alla luce un quadro di stenosi cervicale, spesso subdolo, con associati alcuni segni d'iperintensità midollare nelle sequenze T2, che evidenziano una sofferenza dei neuroni delle corna anteriori (4).

Alla presenza di questo quadro lo specialista, tende a sostenere esami più approfonditi, come la radiografia del rachide cervicale in flessione ed estensione e, se disponibile, una RMN "dinamica", per evidenziare un eventuale ipoafflusso vascolare a carico dell'arteria spinale anteriore su base dinamica, responsabile dei meccanismi di apoptosi cellulare che nel tempo tendono a generare la mielopatia spondilogenica (5).

Se il tempismo diagnostico è corretto, il quadro può essere arrestato quando sottoposto ad una decompressione delle strutture nervose ed ad una fissazione dei metameri cervicali responsabili che



impedisca il susseguirsi della cascata fisiopatologica su base ischemica che porta alla mielopatia.

La Tecnica chirurgica deve prendere in considerazione alcuni aspetti inerenti il bilanciamento sagittale del paziente (intelligibile attraverso il calcolo del T1 slope), il diametro anteroposteriore del canale ed il numero di metameri coinvolti nella compressione.

Uno degli aspetti maggiormente attenzionati dallo specialista è la fase di scheletrizzazione del paziente, fase in cui l'obiettivo è di ottenere un piano subperio-stale al fine di evitare traumatismo eccessivo ai muscoli paravertebrali, sempre durante questa fase, le inserzioni muscolari ai processi spinosi di c2 e c7 vanno preservate, al fine di evitare incremento del dolore postoperatorio, in ultimo ma non ultimo, la preservazione del-



Immagine T2 pesata preoperatoria ove si può apprezzare la stenosi congenita aggravata sulla maggior parte dei segmenti cervicali da fenomeni di spondilosi a carico dei dischi intervertebrali. Possibile anche identificare iperintensità di segnale a carico del midollo cervicale.



Immagine T2 pesata postoperatoria, ove si apprezza l'area di decompressione e la riespansione del sacco durale e del suo contenuto.

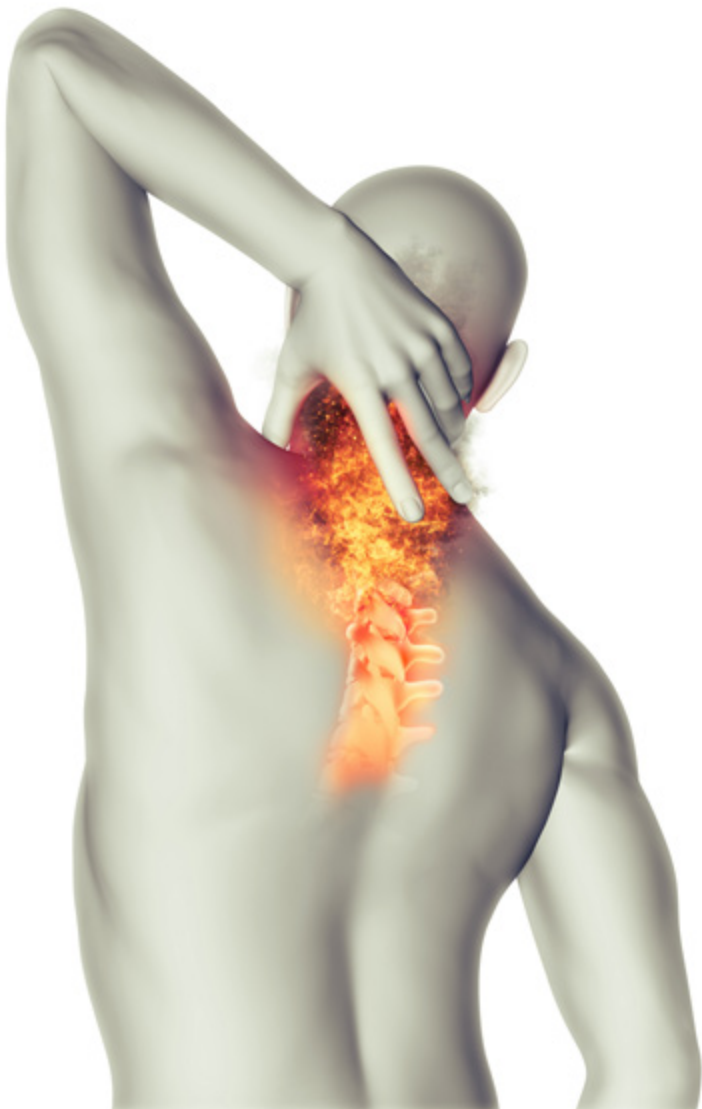
la capsula articolare più craniale, consente di ridurre l'incidenza di sindrome giunzionale. Il posizionamento delle viti per la fissazione avviene secondo due possibili tecniche, la Magerl o la Roy Camille, il posizionamento è genericamente effettuato con tecnica freehand e successivamente verificato con la scopia. La decompressione deve tenere conto del possibile traumatismo iatrogeno, per tale motivo verrà effettuata con il drill in primo step e solo successivamente inserendo nello speco canale in corrispondenza della doccia creata con la fresa un Kerrison di diametro massimo 2 millimetri.

È accorgimento comunemente accettato evitare per

quanto possibile la resezione del processo spinoso di c7, ma al contrario la sua preservazione è fondamentale per la ricostruzione del piano muscolare in fase di chiusura.

La prosecuzione dell'iter terapeutico, è affidata al fisiatra ed al fisioterapista, essi dovranno per quanto possibile, ripristinare il tonotrofismo della muscolatura paravertebrale cruentata, ma soprattutto, cercare di recuperare parzialmente i deficit pre-operatori di propiocezione e stenia ai quattro arti.

Fattori favorenti il recupero saranno: la giovane età del paziente, l'astensione dal fumo, l'assenza di aree di iperintensità midollare strutturate (6).



Bibliografia

- 1) Clin Spine Surg. 2016 Dec; 29(10): 408-414. Cervical Spondylotic Myelopathy. Iyer A1, Azad TD, Tharin S.
- 2) Expansive open door laminoplasty. Springer-Verlag; 2003:27-45 Chiba et al.
- 3) J Neurosurg Sci. 2014 Jun; 58(2 Suppl 1):15-22. Pre-symptomatic cervical myelopathy: should we operate or should we observe? What is the chance of spinal cord injury from an accident? Fontanella MM, Fazio M, Francione A, Bacigaluppi S, Griva F, Visocchi M, Panciani PP, Bergomi R, Spena G.
- 4) Spinal Cord. 2017 Dec; 55(12):1079-1083 doi: 10.1038/sc.2017.75. Epub 2017 Sep 5. Correlation between diffusion tensor imaging parameters and clinical assessments in patients with cervical spondylotic myelopathy with and without high signal intensity.
- 5) J Neurosurg. 1991 Jul; 75(1): 15-26. Review of the secondary injury theory of acute spinal cord trauma with emphasis on vascular mechanisms.
- 6) J Bone Joint Surg Am. 2013 Sep 18; 95(18): 1659-66 doi: 10.2106/JBJS.L.01323. A clinical prediction model to determine outcomes in patients with cervical spondylotic myelopathy undergoing surgical treatment: data from the prospective, multi-center AOSpine North America study.

L'epigenetica e sovrastima della componente genetica negli studi gemellari



Dott. Massimo Agnoletti

Psicologo, Dottore di ricerca
Esperto di Stress,
Psicologia Positiva e Epigenetica
Formatore/consulente aziendale,
Presidente PLP-Psicologi
Liberi Professionisti-Veneto,
Direttore del Centro di Benessere
Psicologico, Favaro Veneto (VE)

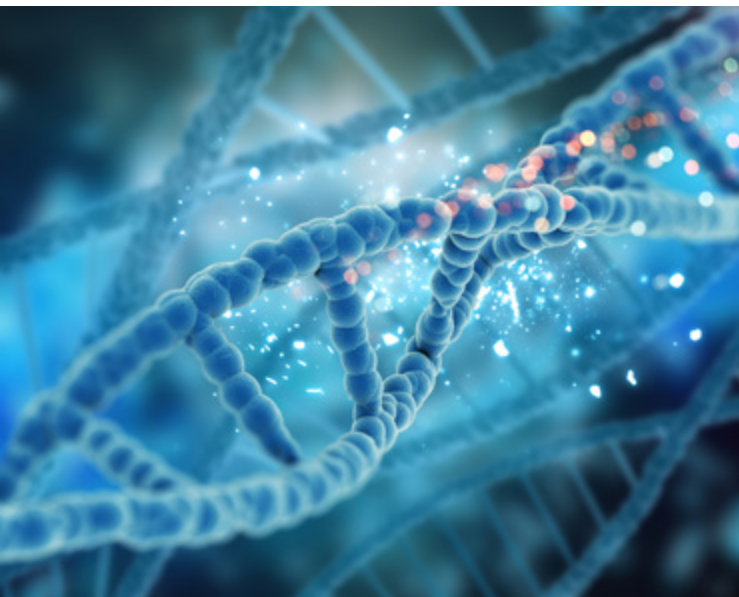
Gli studi di epigenetica dimostrano concettualmente ed empiricamente l'incoerenza metodologica di alcuni studi comparativi tra gemelli omozigoti ed eterozigoti che hanno prodotto una sovrastima della componente genetica

Abstract

Epigenetic paradigm revealed the impact of hereditary information not attributable to DNA. Some researches that wanted to quantitatively identify the genetic contribution (DNA) with respect to the extra-genetic component using the methodology that compares variability existing between homozygous and heterozygotic twins, have completely underestimated the fundamental role of inherited epigenetic memory. As a consequence of this conceptual and methodological mistake, all studies that used this comparative logic overestimated the role of the genetic component in understanding the phenotypic structure and behavior of the study, generating an underestimation of the potentially modifiable and therefore improvable component of fitness.

Il paradigma epigenetico ha fatto emergere anche il contributo delle informazioni ereditarie non attribuibili al DNA. Alcune ricerche che hanno voluto identificare quantitativamente il contributo genetico (DNA) rispetto la componente extragenetica (utilizzando la metodologia che compara la variabilità esistente tra gemelli omozigoti ed eterozigoti), hanno del tutto sottostimato il ruolo fondamentale della memoria epigenetica ereditata. Come conseguenza di questo errore concettuale e metodologico tutti gli studi che hanno utilizzato tale logica comparativa hanno sovrastimato il ruolo della componente genetica nella comprensione della struttura fenotipica e del comportamento oggetto dello studio generando una sottovalutazione della componente potenzialmente modificabile e quindi migliorabile della fitness.

Il rivoluzionario paradigma dell'epigenetica enfatizza il ruolo delle informazioni che non fanno parte del genoma nello sviluppo delle strutture biologiche e nei comportamenti di un organismo. Nell'affermare questo, la versione recente del paradigma contrasta la visione genetica centrica riconducibile al cosiddetto "dogma centrale della biologia molecolare", che invece enfatizza il ruolo dell'informazione genetica codificata nel DNA di ciascuna cellula, prevedendo un sostanziale flusso di informazioni unidirezionale. Essa parte dal DNA verso il contesto esterno con una sorta di "impermeabilità informazionale" rispetto tutto ciò che non si trova all'interno della memoria genomica (Agnoletti, 2020; Bottacioli&Bottacioli, 2017).



Per molti decenni il modo di stimare il contributo dell'informazione genetica dei comportamenti umani (e non) è stato fondato concettualmente sull'assunto base che ciò che è considerato "extra" genetico comincia a influenzare il comportamento in questione dalla nascita del soggetto.

Quest'assunto è stato sviluppato all'interno del paradigma biomedico gene-centrico, dov'è anche la visione riduzionista natura-ambiente, la quale prevede l'influenza dell'ambiente a partire da quando l'organismo viene partorito ed esposto a esperienze che non sono riconducibili alla componente biologica.

Una metodologia molto utilizzata finora e che riflette questo intreccio di paradigmi riduzionistici è la metodologia che ha cercato di identificare il contributo genetico del tratto fenotipico analizzato comparando due gruppi di gemelli, quelli omozigoti (che condividono il medesimo DNA) con quelli eterozigoti (che condividono mediamente il 50% del DNA).

Sostanzialmente, la metodologia spesso utilizzata, si basa sulla comparazione della variabilità di quel tratto fenotipico (colore degli occhi, altezza, tratto di personalità, felicità, etc.) esistente tra i due gruppi di gemelli studiati assumendo che la variabilità differenziale tra i gruppi è attribuibile alla componente extra genetica in forza all'esposizione di esperienze post nascita che hanno prodotto tale variabilità.

Questa metodologia quantifica, quindi, la componente genetica considerandola attraverso una logica di sottrazione da quella extra genetica. In questo paradigma la variabilità rilevata, se non è extra genetica, dev'essere genetica (si veda in proposito ad esempio Goldsmith, 1983; Nichols, 1978).

Questa logica è stata utilizzata anche comparando gruppi di gemelli omozigoti ed eterozigoti nei contesti in cui le persone analizzate hanno vissuto all'interno dello stesso ambiente familiare o in ambienti differenti. Inoltre le esperienze ambientali soggettive avrebbero espresso un'ulteriore variabilità nello strumento di misura utilizzato per valutare il tratto fenotipico (si veda ad esempio Tellegen et al., 1988).

Così, ad esempio, per stimare il contributo genetico (o presunto tale) della percezione di felicità individuale, si sono fatte comparazioni tra un gruppo di gemelli omozigoti ed eterozigoti identificando prima le variazioni esistenti in ciascun gruppo per raffrontarle identificandone il differenziale. Questo parametro è stato attribuito alla componente extra genetica individuando anche, di conseguenza e per sottrazione, il contributo della componente relativa al DNA.

La logica di questo ragionamento è stata all'incirca questa: "se la variabilità del tratto fenotipico in questione non è attribuibile alle esperienze vissute dalla persona da quando è nata (partorita) allora di conseguenza detta variabilità è attribuibile alla componente del DNA".



Questa metodologia si sposava bene al contesto del paradigma gene centrico dove vi era una netta separazione tra il concetto ereditabilità, dovuta all'informazione genetica, e il concetto di ambiente come fattore esperienziale vissuto dall'organismo (sia a livello psicologico che fisiologico/cellulare) che in questo teorico non poteva essere ereditato perché privo della possibilità di influenzare l'informazione genetica.

Con l'affermarsi del paradigma epigenetico si sostiene invece che lo sviluppo morfologico e comportamentale di un organismo, è sempre dovuto all'interazione della memoria genetica con quello che può essere definito "ambiente" ossia la memoria informazionale extra-genetica che è contemporaneamente non-self dal punto di vista del DNA e self se consideriamo la prospettiva dell'organismo stesso (Agnoletti, 2020).

L'epigenetica prevede quindi un abbattimento della dicotomia self-ambiente in precedenza affermata dal pa-

radigma genecentrico, per la massiccia e continua capacità dell'organismo di selezionare anche in modo reversibile (quindi potenzialmente transitorio) l'informazione genetica che viene espressa e quella che viene silenziata dal punto di vista fenotipico (Agnoletti, 2020).

Una delle implicazioni del paradigma epigenetico è che l'organismo umano, già dal momento in cui è zigote (cioè dalla singola cellula originaria che si differenzierà in trilioni di cellule derivanti da essa condividendone lo stesso DNA), possiede una memoria epigenetica che si modifica in base alle esperienze vissute dal percorso di sviluppo ontogenetico in atto, includendo anche il periodo di gestazione che porta l'individuo dalla cellula zigote alla fase in cui viene partorito (nei mammiferi).

La scienza dei telomeri ha dimostrato ad esempio che queste strutture all'apice dei cromosomi che hanno la funzione di proteggere strutturalmente il materiale genetico e che determinano la nostra longevità, si ridu-

cono di circa un terzo rispetto la loro lunghezza iniziale massima posseduta dallo zigote (da circa quindici mila basi a circa dieci mila basi), per effetto del processo epigenetico di divisione cellulare necessario a produrre il set completo di cellule distinte nelle circa 200 tipologie diverse che condividono lo stesso DNA di base e che compongono l'organismo umano (Andrews&Cornell, 2017; Blackburn, 1991).

Pertanto, nella specie umana, l'organismo quando è partorito possiede già, oltre ad una memoria genetica codificata dal DNA, anche una memoria epigenetica codificata in tutti quei meccanismi che regolano l'espressione dei geni.

Recenti ricerche (si veda in proposito Bell & Spector, 2011; Fraga et al., 2005; Tan, Christiansen, von BormannHjelmberg & Christensen, 2015; Kaminsky et al., 2009; Van Baak et al., 2018; Wong, Gottesman & Pe-

tronis, 2005; Yet et al., 2016), hanno verificato che i gemelli omozigoti o identici, condividono non solo lo stesso genoma, ma anche l'insieme dei meccanismi molecolari che regolano l'espressione dei geni, proprio perché la loro duplicazione avviene dalla medesima cellula iniziale che già contiene una sua specifica memoria epigenetica.

Citando le parole del dottor Robert Waterland, coordinatore di una di queste ricerche: "*Abbiamo scoperto che gli schemi di metilazione dei due membri di una coppia di gemelli identici coincidevano quasi perfettamente, con un grado di somiglianza che non può essere spiegato dalla condivisione dello stesso DNA [...] Abbiamo battezzato questo fenomeno: supersimilarità epigenetica*" (Le Scienze, 2018).

È stato confermato che questa "supersimilarità" epigenetica ha origine nelle prime fasi dello sviluppo



embrionale ed è talmente importante che ha la potenzialità di predire lo sviluppo di alcune malattie compresi i tumori.

Queste ricerche hanno dimostrato che gli elementi comuni tra due gemelli omozigoti non sono unicamente riconducibili alla genetica ma coinvolgono l'epigenetica grazie al meccanismo di metilazione che determina l'espressione dei geni e il loro silenziamento.

Nella comparazione metodologica tra i gemelli omozigoti e eterozigoti durante la fase di sviluppo ontogenetico, non ci sono solo in atto le variazioni esistenti tra le memorie genetiche, ma anche quelle derivanti dalle memorie epigenetiche che nei gemelli omozigoti sono molto alte ("supersimili").

Se ne deduce che assumendo come esclusivamente "genetica" la parte costante dell'invarianza tra i due gruppi di gemelli ne deriva un errore metodologico dovuto al fatto che suddetta invarianza è in realtà il risultato dell'interazione tra la memoria del DNA e della memoria epigenetica, rispettivamente identiche e "supersimili" nel caso dei gemelli omozigoti.

Ne consegue quindi che molte ricerche che hanno avuto come obiettivo quello di studiare il contributo genetico di specifici tratti fenotipici (sia morfologici sia psicologici sia comportamentali), hanno finora grandemente sottostimato le componenti extragenetiche sovrastimando quelle genetiche.

L'effetto quantitativo di questo errore concettuale e metodologico è presumibilmente molto alto considerando che l'effetto della "supersimilarità" genetica è di per sé notevole e se idealmente fosse prossima al 100% rappresenterebbe quasi il 50% dell'invarianza riscontrata nei gemelli identici.

Alla luce del paradigma epigenetico e dei suoi studi empirici, molte affermazioni, quali ad esempio che il 50% della nostra felicità è dovuta al contributo genetico, sono da rivedere poiché questa tipologia di comunicazioni ha prodotto, dal punto di vista individuale e sociale, una falsa percezione, della reale possibilità effettiva che abbiamo, nel modificare in meglio la nostra vita e la nostra salute.



Bibliografia

Agnoletti, M. (2020). L'epigenetica ridefinisce il concetto di Self nelle scienze biomediche e psicologiche. *Medicalive Magazine*, 1, 35-40.

Andrews, B. & Cornell, J. (2017). *Telomere Lengthening*. Nevada, USA. Sierra Science.

Bell, J.T., Spector, T.D. (2011). A twin approach to unravelling epigenetics. *Trends Genet*, 27, 116–125.

Blackburn, E.H. (1991). Structure and function of telomeres. *Nature*, 350, 569-73.

Bottaccioli, F., Bottaccioli, A.G. (2017). *Psiconeuroendocrinologia e scienza della cura integrata*. Edra Editore.

Fraga, M.F., Ballestar, E., Paz, M.F., Ropero, S., Setien, F., Ballestar, M.L., Heine-Suner, D., Cigudosa, J.C., Urioste, M., Benitez, J., et al. (2005). Epigenetic differences arise during the lifetime of monozygotic twins. *Proc Natl Acad Sci U S A*, 102, 10604–1069.

Goldsmith, H. H. (1983). Genetic influences on personality from infancy to adulthood. *Child Development*, 54(2), 331–355. <https://doi.org/10.2307/1129695>

Kaminsky, Z.A., Tang, T., Wang, S.C., Ptak, C., Oh, G.H., Wong, A.H., Feldcamp, L.A., Virtanen, C., Halfvarson, J., Tysk, C., et al. (2009). DNA methylation profiles in monozygotic and dizygotic twins. *Nat. Genet.*, 41, 240–5.

Le Scienze (2018). Gemelli identici, anche per l'epigenetica. Retrieved from: http://www.lescienze.it/news/2018/01/10/news/gemelli_identici_epigenetica-3815126/

Nichols, R. C. (1978). Twin studies of ability, personality, and interests. *Homo*, 29, 158-173.

Tellegen, A., Lykken, D.T., Bouchard, T.J. Jr., Wilcox, K.J., Segal, N.L., Rich, S. (1988). Personality similarity in twins reared apart and together. *J. Pers. Soc. Psychol.*, 54, 6, 1031-1039.

Tan, Q., Christiansen, L., von BornemannHjelmborg, J., Christensen, K. (2015). Twin methodology in epigenetic studies. *Journal of Experimental Biology*. 218, 134-139; doi: 10.1242/jeb.107151

Van Baak, T.E., Coarfa, C., Dugué, P. et al. (2018). Epigenetic supersimilarity of monozygotic twin pairs. *Genome Biol.*, 19, 2. Retrieved from: <https://doi.org/10.1186/s13059-017-1374-0>

Wong, A.H., Gottesman, I.I., Petronis, A. (2005). Phenotypic differences in genetically identical organisms: the epigenetic perspective. *Hum. Mol. Genet.*, 14, 11–18.

Yet, I., Tsai, P.C., Castillo-Fernandez, J.E., Carnero-Montoro, E., Bell, J.T. (2016). Genetic and environmental impacts on DNA methylation levels in twins. *Epigenomics*, 8, 105–117.



Identità di genere e pregiudizio: un problema sociale ancora attuale



Dott.ssa Annamaria Venere

Sociologa Sanitaria,
 Criminologa Forense,
 Amm. Unico "[AV Eventi e Formazione](#)"
 Direttore editoriale MEDICALIVE
 MAGAZINE - Catania

Introduzione: un quadro d'insieme

Rispetto ad alcuni decenni fa, il tema delle identità di genere ha subito una serie di evoluzioni psico-sociali. Dall'Ottocento, infatti, si è progressivamente arrivati prima al riconoscimento della tematica e poi, nel corso del Novecento, alla sua consapevolezza e accettazione, seppur a volte attraverso elevati costi in termini di stereotipi, pregiudizi e discriminazioni sociali (Schettini, 2012).

I progressi sono avvenuti grazie ad un'evoluzione generale cui sono andate incontro la medicina chirurgica, la riflessione socioculturale e quella psicologica. L'introduzione di termini quali intersessualità, bisessualità, transgender, passando per varie casistiche (ben riassunte da Schettini, 2012) ha trasformato, a poco a poco, il concetto dell'identità di genere da problema a dato di fatto, specialmente nei casi in cui l'identità non corrispondeva con il sesso biologico dell'individuo.

Nonostante, però, questi risultati teorici, scientifici e culturali che nel tempo si sono indubbiamente raggiunti, la realtà odierna suggerisce che resistono ancora saldi pregiudizi di matrice sia storica sia sociale, non in grado di recepire in toto la diversità delle identità di genere (Valerio et al., 2013a). Ciò in particolare modo nel momento in cui tale identità non corrisponde con il corpo e la sessualità di chi la vive, o meglio non si conviene alle classiche categorie di uomo e donna.

L'analisi che segue cercherà di comprendere le origini sociali e psicologiche di tale problematica, nonché di spiegarne la sua indiscussa attualità dal punto di vista socioculturale.

Per una definizione terminologica d'identità di genere

L'identità di genere è un concetto che si è fatto largo all'interno della sociologia e della psicologia a partire dagli anni '70 del secolo scorso. Con il termine s'identifica quel senso intimo, profondo e soggettivo di appartenenza al genere femminile o maschile, che non deve necessariamente corrispondere con il sesso biologico o l'orientamento sessuale del soggetto. In alcuni casi l'identità di genere può addirittura non appartenere a nessuno dei sessi e trovarsi in una situazione indefinita (Valerio et al., 2013b).

È proprio quando il genere si scontra con l'effettiva corporeità e sessualità dell'individuo, ovvero quando un individuo si sente donna in un corpo da uomo o viceversa, che si può generare una problematica di natura sociale e/o psicologica. Quest'ultima si traduce in comportamenti talvolta pregiudizievole da parte della società, che finiscono per influenzare negativamente la salute psicofisica dell'individuo che li subisce, con ovvie conseguenze anche dal punto di vista psicologico.



La derivazione del concetto: le infinite possibilità di essere uomo e donna

Quando parliamo d'individui in cui l'identità di genere e il sesso biologico non coincidono, ci riferiamo a persone definite lesbiche, gay, bisessuali, intersessuali e *transgender*, i cui termini sono oramai entrati a far parte del linguaggio comune, a volte con valenza dispregiativa (Valerio et al., 2013b).

Se le persone lesbiche e i gay rappresentano quei soggetti che sono attratti da persone dello stesso sesso biologico, la questione diventa più complessa, dal punto di vista psicosociale, se si parla di individui bisessuali, transessuali e *transgender*. Le tre terminologie riportate, infatti, evidenziano già di per sé una certa confusione nell'individuare una precisa identità di genere, e quindi una corrispondenza con un determinato sesso biologico e un preciso orientamento sessuale.

I transessuali, ad esempio, per alcuni autori rappresentano un enigma irrisolto: a volte considerati biologicamente "poveri", altre volte elevati al punto da essere considerati pari al sesso degli angeli (Galiani, 2005; Bottone & Valerio, 2004). Queste persone si sentono talmente parte del sesso opposto al proprio, da ricorrere a un intervento chirurgico che restituisca loro il piacere di essere donna o uomo, e quindi di far corrispondere la propria identità di genere con il sesso biologico sottostante. Cosa che non accade nel caso del bisessuale che, accettando il proprio sesso biologico, sperimenta attrazione verso entrambi i sessi, o anche verso più generi contemporaneamente, senza però risentirsene a livello fisico o amoroso (Costa, 2018).

La questione terminologica si complica con i *transgender*, che potremmo definire dei transessuali mancati, ovvero persone che sentono di vivere un'identità di genere diversa dal proprio sesso biologico, ma non a tal punto da optare per operazioni chirurgiche. I *transgender* possono peraltro identificarsi come bisessuali, gli omosessuali, gli eterosessuali, oppure rifiutare qualsiasi orientamento sessuale. È solo qualora subentrino problematiche di livello sociale e psicologico, che il termine *transgender* viene accostato in psichiatria a quello di disforia di genere (Valerio et al., 2013b).



Il senso di essere *transgender* nella società contemporanea: quale prospettiva?

Chi vive un'identità di genere differente dal sesso biologico o orientamento sessuale, è molto spesso vittima di discriminazioni, proprio a causa del suo essere “diverso”, “differente” o “altro da me”. La difficoltà dell'incasellare cognitivamente queste persone, infatti, si riflette nella mente di chi le giudica. Queste ultime, non riuscendo a inquadrare né a definire (inconsciamente) chi ha di fronte, pur di non entrare loro stessi in crisi sotto il profilo cognitivo, tendono a rifiutarle, a non accettarle e a denigrarle. Ciò in stregua a un personale istinto che potremmo definire di tipo difensivo, poiché deputato al non mettere in subbuglio il proprio sistema socio-cognitivo,

l'unico di cui dispongono e che permette loro di categorizzare il mondo.

I *transgender*, gli intersessuali e le altre identità di genere che non si conformano ai classici appellativi di uomo e donna, rappresentano una categoria sociale (ma anche psicologica e relazionale) che va oltre il pensiero abitudinario. Lo era nell'Ottocento e, sebbene l'evoluzione culturale e sociale dell'essere umano, lo è in parte ancora oggi (Schettini, 2012; Costa, 2018).

Per riuscire a superare nel campo dell'identità di genere tale dicotomia tra conosciuto e non conosciuto, e quindi tra pregiudizievole e non pregiudizievole, occorrerebbe compiere un lavoro psicosociale e culturale di ampia gamma. Un lavoro che renderebbe più familiare i termini afferenti all'identità di genere, ma sotto un profilo non soltanto linguistico, ma anche e soprattutto cognitivo, psicologico e sociale.

Bibliografia

Bottone, M., Valerio, P. (2004). *L'enigma del transessualismo. Riflessioni cliniche e teoriche*, Franco Angeli, Milano.

Costa, P. (2018). *Sessualità e identità personale. Genealogia di un enigma*, in *Storica*, XXIV, 1-13.

Galiani, R. (2005). *Un sesso invisibile. Sul transessualismo in quanto persone*, Liguori Editore, Napoli.

Schettini, L. (2012). *Un sesso che non è un sesso: medicina, ermafroditismo e intersessualità in Italia tra Otto e Novecento*, in *Genesis*, XI, 1-2, 19-40.

Valerio, P., Vitelli, R., Romeo, R., Fazzari, P. (2013). *Figure dell'identità di genere*, Franco Angeli, Milano.

Valerio, P., Amodeo, A.L., Scandurra, C. (2013). *Lesbiche, gay, bisessuali, transgender*, DiverCity, Napoli.



Il faro del Garante della Privacy sulla sanità: whistleblowing non insicuro e indebiti accessi ai dossier sanitari



Avv. Angelo Russo

Avvocato Cassazionista,
Diritto Civile,
Diritto Amministrativo,
Diritto Sanitario
Catania

CIl settore della sanità è, certamente, uno di quelli maggiormente attenzionati dal Garante della Privacy attesa la delicatezza delle problematiche relative all'uso dei dati personali. Recentemente, peraltro, con la newsletter del 18.2.2020, il Garante ha posto una particolare attenzione su whistleblowing non sicuro e sull'accesso ai fascicoli sanitari.

Whistleblowing

Con l'entrata in vigore della legge 190 del 2012, l'Italia si è dotata di un sistema organico di prevenzione della corruzione che prevede, fra le misure da adottare, l'introduzione nel nostro ordinamento di un sistema di tutela del dipendente pubblico che segnala illeciti, c.d. *whistleblower* (art. 54 - bis del decreto legislativo 165 del 2001).

Il "*whistleblowing*", in sostanza, è la segnalazione compiuta da un lavoratore che, nello svolgimento delle proprie mansioni, si accorge di una frode, un rischio o una situazione di pericolo che possa arrecare danno all'azienda/ente per cui lavora, nonché a clienti, colleghi, cittadini, e qualunque altra categoria di soggetti.

Il “*whistleblowing*” è, quindi, uno strumento legale atto a segnalare tempestivamente ad una serie di soggetti (Autorità Giudiziaria, Corte dei conti, Autorità Nazionale Anticorruzione, Responsabile anticorruzione all'interno del proprio Ente/Azienda):

- a) pericoli sul luogo di lavoro;
- b) frodi all'interno, ai danni o ad opera dell'organizzazione;
- c) danni ambientali, false comunicazioni sociali, negligenze mediche;
- d) illecite operazioni finanziarie, minacce alla salute, casi di corruzione o concussione e molti altri ancora.

È di solare evidenza quale caratterizzazione assuma il rapporto, delicatissimo, fra la segnalazione di possibili comportamenti illeciti e la tutela della riservatezza del segnalante e del segnalato.

Altrettanto evidente è che per l'adozione di questo strumento sono necessari una serie di pesi e contrappesi tali da tutelare tutti i soggetti coinvolti nella questione e, in particolare, come dianzi evidenziato:

- a) il **segnalante** (il *whistleblower* cioè colui che rileva l'illecito e lo pone all'attenzione dell'organizzazione);
- b) il **segnalato** (ovvero colui che realizza l'azione illecita).

La necessità di affinare queste garanzie ha richiesto, in Italia, un progressivo adattamento normativo che è culminato con la legge 179 del 30 novembre 2017 con la quale il legislatore ha inteso disciplinare:

- 1) la tutela del dipendente pubblico che segnala illeciti;
- 2) la tutela del dipendente o collaboratore che segnala illeciti nel settore privato;
- 3) lo scudo, per chi segnala, da eventuali violazioni penali e civili del segreto d'ufficio, aziendale, professionale, scientifico e industriale.

L'estrema delicatezza della materia fa sì che il datore di lavoro, che adotta procedure tecnologiche per la segnalazione anonima di possibili comportamenti illeciti (*whistleblowing*), deve verificare che le misure tecnico-organizzative e i software utilizzati siano adeguati a tutelare la riservatezza di chi invia le denunce.

Lo ha, negli scorsi giorni, segnalato e ribadito il

Garante per la protezione dei dati personali nel sanzionare un'università per aver reso accessibili *on line* i dati identificativi di due persone che avevano segnalato all'ateneo possibili illeciti.

A propria difesa l'università aveva dichiarato che, a causa di un aggiornamento della piattaforma software utilizzata, si era verificata la sovrascrittura accidentale dei permessi di accesso ad alcune pagine web interne dell'applicativo usato per il *whistleblowing*, rendendo così possibile a chiunque consultare i nomi e altri dati di coloro che avevano inviato segnalazioni riservate.

Da ciò era derivato che tali informazioni erano, quale naturale conseguenza, state indicizzate da alcuni motori di ricerca fino al momento in cui l'Università, dopo essere venuta a conoscenza del problema, era intervenuta per farli deindicizzare e cancellare le relative copie cache.

Nel corso dell'istruttoria è stato, peraltro, rilevato che la violazione dei dati personali (*data breach*) era riconducibile all'assenza di adeguate misure tecniche per il controllo degli accessi, che avrebbero consentito di limitare la consultazione al solo personale autorizzato.

In base al Regolamento spetta in primo luogo proprio al titolare del trattamento (in questo caso l'Ateneo) – tenendo conto della natura, dell'oggetto, del contesto e delle finalità del trattamento – mettere in atto misure tecniche e organizzative per garantire un livello di sicurezza adeguato al rischio. Tra queste rientra, naturalmente, anche una procedura per testare, verificare e valutare regolarmente l'efficacia delle misure adottate.

L'Università, invece, si era limitata a recepire le scelte progettuali del fornitore dell'applicativo che non prevedeva la cifratura dei dati personali (identità del segnalante, informazioni relative alla segnalazione, eventuale documentazione allegata), né l'adozione di un protocollo di trasmissione che garantisse una comunicazione sicura, sia in termini di riservatezza e integrità dei dati scambiati, sia di autenticità del sito web visualizzato da chi invia le segnalazioni.

La gravità della violazione risultava, peraltro, acuita dal particolare regime di riservatezza stabilito dalle norme in materia di *whistleblowing*, proprio a maggior tutela degli interessati.

Il Garante, quindi, dopo aver accertato l'illecito

trattamento dei dati e l'omesso adempimento degli obblighi di sicurezza imposti dal Gdpr – tenendo comunque conto che la violazione ha riguardato solo due persone e che l'Ente ha attivamente cooperato nel corso dell'istruttoria – ha inflitto all'Ateneo una sanzione amministrativa di euro 30.000,00.

Accessi indebiti ai dossier sanitari

Il non aver impedito che alcuni dipendenti accedessero al dossier sanitario dei colleghi ha comportato l'irrigazione di una sanzione di euro 30.000,00 in danno di un'azienda ospedaliera.

Questa è la sanzione irrogata dal Garante privacy per tre violazioni di dati personali comunicate all'Autorità dallo stesso ospedale a conclusione di normali controlli periodici.

Dall'istruttoria era emerso che gli accessi indebiti avevano riguardato dati sanitari di dipendenti in cura presso lo stesso nosocomio.

In un caso l'accesso era stato effettuato con le credenziali di un medico che aveva lasciato incustodita la propria postazione.

Negli altri due casi uno specializzando e un tecnico radiologo erano entrati nel dossier sanitario dei loro colleghi.

In tutti e tre gli episodi risultava accertato, per stessa ammissione dell'azienda ospedaliera, che gli accessi erano stati effettuati non per erogare prestazioni mediche, ma per esclusive ragioni personali, descritte dall'azienda come “*mera curiosità*”.

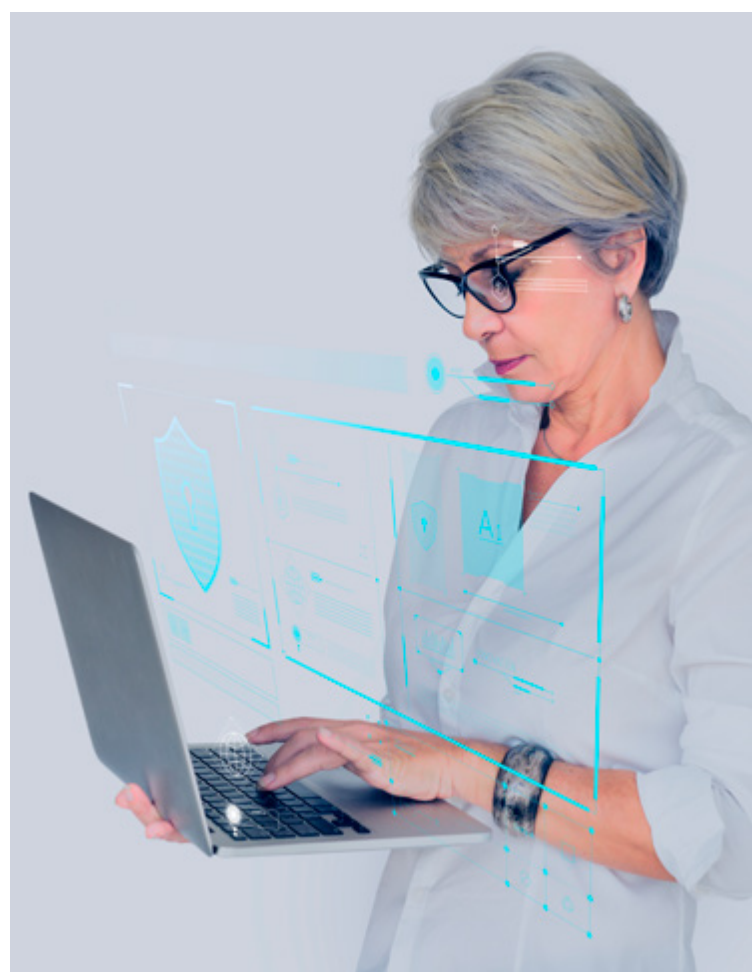
Gli accertamenti svolti dal Garante avevano evidenziato che le misure tecniche e organizzative adottate dall'ospedale, a tutela del dossier sanitario aziendale, non si erano dimostrate idonee ad assicurare una adeguata tutela dei dati personali dei pazienti e a proteggerli da trattamenti non autorizzati, determinando così un trattamento illecito di dati.

La violazione, invero, avrebbe potuto essere evitata se l'azienda avesse semplicemente osservato le Linee guida in materia di dossier sanitario, emanate dal Garante nel 2015, prevedendo che l'accesso al dossier

sanitario fosse limitato al solo personale sanitario che interviene nel processo di cura del paziente ed avesse prestato particolare attenzione nell'individuare i profili di autorizzazione e nella formazione del personale abilitato.

L'adozione preventiva di tali misure, anche alla luce dei principi di protezione dati fin dalla progettazione (*privacy by design*) e per impostazione predefinita (*privacy by default*), costituisce oggi, per effetto delle disposizioni contenute nel Regolamento Ue 679/2016, un preciso dovere per i titolari del trattamento.

Il Garante, nel prendere atto che in seguito alla vicenda l'azienda ha avviato spontaneamente la revisione delle procedure d'accesso ai dossier sanitari, ha ingiunto alla stessa di completare tale operazione entro 90 giorni e per gli illeciti commessi ha applicato, come detto, una sanzione di euro 30.000,00.



Comitato Tecnico Editoriale

Domenico Antonelli
Antonio Bortone
Carmelo Erio Fiore
Fulvio Giardina
Riccardo Guglielmi
Raffaello Pellegrino
Angelo Rosa
Angelo Russo
Sergio Russo
Maria Zamparella



MEDIC@LIVE Magazine

Rivista di informazione Medico - Scientifica

Direttore Responsabile

Salvo Falcone
direttore@medicalive.it
Twitter: @falconsalvo

Direttore Editoriale

Annamaria Venere
direttore.editoriale@medicalive.it

Per inserzioni pubblicitarie

pubblicita@medicalive.it

Grafica e Impaginazione

ADV communication
Graphic designer: Luigi Ugolini

Editore

AV EVENTI E FORMAZIONE S.r.l.
Sede Legale e Operativa
Viale Raffaello Sanzio, 6
95128 Catania
Tel. +39 095 728 0511
redazione@medicalive.it
P. Iva: 04660420870
ISSN 2421-2180

SEGUICI ANCHE SU...



<https://www.facebook.com/medicalivemagazine>



@MedicaliveMag



Segui i nostri servizi sul canale Youtube **MEDICALIVE Magazine**



medicalivemagazine



Se sei un professionista o una struttura sanitaria

PROMUOVI LA TUA ATTIVITÀ SU

MEDIC@LIVE
Magazine

Per info contattaci

+39 095 7280511

pubblicita@medicalive.it

www.medicalive.it