

Che cos'è la malattia?

E' utile l'analisi del concetto di malattia?

- nonostante questo concetto sia centrale in medicina non esiste una definizione accettata dalla comunità dei medici e degli operatori sanitari.
- Pur non chiarito, il concetto di malattia inoltre regola in qualche modo la soglia di intervento della medicina e dei sistemi sanitari.
- auspicabile per migliorare eventualmente la metodologia di indagine sulle condizioni morbose e le logiche della spiegazione della malattia, con conseguenti benefici anche sul versante pratico della prevenzione e del trattamento delle condizioni patologiche

E' utile l'analisi del concetto di malattia?

- andrebbe precisato per la sua ambiguità, il suo operare allo stesso tempo come nozione esplicativa e come riferimento valutativo, ovvero il suo porsi come elemento descrittivo o normativo.
- Sì, dovrebbe. In quanto il concetto di malattia tende ad essere usato (ed è stato spesso usato nella storia) come uno schema generale per spiegare, giudicare, fare predizioni e controllare dimensioni e parti della condizione umana (si pensi ad esempio al valore giuridico del concetto di malattia e al suo rapporto con l'imputabilità).

Il concetto di malattia come famiglia di significati

- indica una famiglia di nozioni concettualmente imparentate. Cioè probabilmente questo concetto è un concetto fondamentalmente eterogeneo e riferentesi a un insieme di fenomeni accostati sulla base di vari interessi di tipo pratico o sociale e non conseguentemente al riconoscimento di una comune struttura concettuale o del fatto che il concetto ha il suo riferimento in uno specifico oggetto o processo della natura.

E' utile l'analisi del concetto di malattia?

In ogni caso la necessità dell'analisi resta opportuna (Nordenfelt, 1993). In particolar modo oggi sembra urgente per limitare e contrastare l'abuso della categoria di malattia nella descrizione e nella spiegazione di taluni aspetti della diversità a livello dei comportamenti individuali.

La complessità del concetto di malattia

Categorie	
Realistiche	Nominalistiche
Realistiche	Anti-realistiche
Realistiche	Costruttivistiche
Essenzialistiche	Nominalismo
Universalistiche	Particolaristiche
Deduttivistiche	Empiristiche
Concetto ideali di malattia	Concetto pratico di malattia
Semantica di tipo naturalae	Semantica descrittiva
Essenza reale	Essenza nominale
Analitiche	Olistiche
Positivistiche	Olistiche
Riduzionistiche	Relativistiche
Riduzionistiche	Soggettivistiche
Riduzionistiche	Life-world conceptions
Naturalistiche	Normativistiche
Non-normativistiche	Normativistiche

Categories		
Neutralist	Normativist	
Objectivist	Normativist	
Objectivist (Normative)	Subjectivist (Normative)	
Objectivism (setting goals: biol. needs)	Subjectivism (setting goals)	
Biological	Social	
Scientific, value free	Evaluative	
Descriptive	Evaluative	
Descriptive	Normative	
Value free	Value-laden	
Value free	Value-loaded	
Descriptivist	Non-descriptivist	
Descriptivist	Value-realist	Normativist
Descriptive	Explanatory/predictive	
Medical disease	Social disease	
Ontological	Biographical/historical	
Entity concept	Deviation from the normal	
Platonic	Hippocratic (founders)	
Cnidian	Coan (temples)	

Categories	
Rationalist	Empirical (phil.)
Naturalist	Conventional (phil.)
Ontological	Attributive (nominalist)
Ontological	Modern (aetiological/taxo
Ontological	Physiological, biographical,
Ontological	Holistic
Ontologist	Etiologist
Ontologist	Physiologist, functionalist
Ontologist	Ecologist
Structuralists	Functionalists
Essentialistic/static	Dynamic
Positivist view	Entity view
Denotative (term)	Attributive (term)
Casualism	Conditionalism
Causal	Operational
Humoralpathology	Solidistic pathology
Spatial	Temporal
Taxonomic realism	Taxonomic scepticism

Taxonomical/nosological	Anatomical	Physiological			
Disease identity	Disease status				
Disease theories	Disease Ascriptions				
Logical	Conventional				
Defining characteristics	Disease description	Diagnostic criteria			
Environmental	Reduction of reproduction and survival	Maladaptation			
Descriptive	Explanatory	Evaluative	Social		
Xenochtonous	Autochtonous				
Rel.	Biomed.	Psycho-somatic	Humanistic	Existential	Trans-personal
Clinical-pathological concept of disease	Pathological concept of disease	Treatment-based concept of disease	Research-based concept of disease		
Metaphysical	Philosophical (speculative)	Naturalistic	Psychosomatic, anthropologic, sociocultural		
Physical	Psychosomatic	Psychological/mental			
Physiological	Psychological	Social			
Physiological	Morphological	Psychological			

level of individual experience: Phenomenology of sickness	Level of social values and institutions: Sociology of the sick role	Macro-social level: Political economy of health-care syst.		
Nominalism	Relativism	Idealism	Realism	Socio-cultural Statistical
Psychogenic	Hereditary	Parasitic	Social	Climatological
Medical	Sociocultural			
Objectivistic	Subjectivistic			
Biological	Humanistic			
Medical	Non-medical			
Demonologic	Mechanistic			
Irritability	Reaction			
<i>Sthenic</i>	<i>Asthenic</i>			
Biological	Phenomenological	Behavioural		
Professional: Disease	Personal: Illness	Social: Sickness		
Biological	Phenomenological	Behavioural		
Moral	Charismatic	Sapiential		

La complessità del concetto di malattia

- Fabrega (1972) suggerisce di parlare di concetti e non di concetto di malattia, ognuno relativo a una particolare struttura concettuale a sua volta associata a diverse tradizioni sociali, intellettuali e culturali.
- La complessità dell'estensione del concetto di malattia risponde all'eterogeneità dei fini esplicativi e dei contesti teorici entro cui possono essere declinate le questioni sulla natura e le proprietà della malattia.

La complessità del concetto di malattia

La malattia è associata a una esorbitante varietà di attributi, peraltro riferiti a dimensioni di fenomeni molto lontani tra di loro. Malattia è ad esempio disfunzione fisica, dolore non causato da ferite o traumi, debilitazione progressiva, processo o struttura statisticamente abnorme, ma è anche condizione per cui esiste o viene scoperta una cura, per cui è possibile la rilevazione per mezzo di una tecnologia diagnostica (in questo caso la malattia può venire all'esistenza prima dei sintomi), una deviazione dal normale funzionamento sociale e lavorativo, una condizione per cui viene scoperto un agente eziologico e così via.

La fallacia essenzialistica

L'idea che il concetto di malattia abbia un riferimento a una condizione con una particolare natura è diffusa nell'opinione comune, ma non rara anche tra i medici e in certe posizioni dell'epistemologia della medicina, come quelle emerse con l'avvento della microbiologia ovvero quelle biostatistiche proposte più recentemente.

Condizioni di interesse medico e malattia

Esistono una grande varietà di condizioni connotabili come patologie o condizioni mediche: malaria, sindrome di Down, sindromi talassemiche, colera, ferita di arma da fuoco, avvelenamento da arsenico, fratture delle ossa, anemia, diabete mellito, schizofrenia, intossicazione da sostanza psicoattiva, crisi d'astinenza, enfisema polmonare, cancro, ustione, mutazione genetica, febbre, trauma cranico, fenilchetonuria, carie dentale, ginocchio valgo, astigmatismo, influenza, epilessia, congelamento, infarto del miocardio, coma, paralisi, flebite, angina pectoris, nanismo, paralisi e così via.

Condizioni di interesse medico e malattia

Molte tra queste condizioni non sono malattie. Le ferite, le fratture sono eventi traumatici, il nanismo eventualmente un difetto, la paralisi irreversibile degli arti inferiori una disabilità. Tra i termini sopra elencati si distinguono inoltre condizioni, come l'anemia e la febbre che sono semplici segni clinici o sintomi e non malattie. Il diabete mellito è poi una sindrome, cioè un insieme di segni e sintomi e non una specifica malattia.

La storia della medicina dimostra che le condizioni di interesse medico possono passare da una categoria all'altra col modificarsi delle conoscenze e delle teorie.

Le malattie costituiscono generi naturali?

- se la malattia costituisse un genere naturale le malattie dovrebbero condividere una qualche particolare natura o proprietà, ma ciò non si verifica.
- noi sappiamo a priori che anche se tutte le malattie condividessero una particolare natura questo non dimostrerebbe ancora che una malattia consiste nell'avere una particolare natura.

Facciamo due esempi

Le malattie infettive sono in sostanza gli effetti di una forma particolare di interazione con altri organismi microscopici, come ad esempio la malaria, il colera, il tifo, l'AIDS, ecc, ovvero con organismi che non si vedono, come certi parassiti intestinali nell'anchilostomiasi ad esempio. Non vengono però considerate malattie le ferite e i traumi riportati in seguito all'aggressione di un cane o di un animale selvaggio, effetto di un altro tipo di interazione con altri organismi viventi.

sorprendente differenza nella natura e nei criteri di classificazione delle condizioni che vengono considerate malattie presentando soltanto un breve elenco: schizofrenia, morbo di Basedow, malattia Jacob-Kruetefeld, epilessia, agammoglobulinemia legata al cromosoma X, aspergillosi, varicella, aterosclerosi, emofilia A, sclerosi multipla, depressione. La diversità di queste condizioni rende praticamente impossibile comprendere quale possa essere la proprietà comune in virtù della quale esse costituiscono un particolare genere naturale.

Immaginiamo che l'intossicazione con una certa sostanza provochi un difetto nella sintesi di una catena globinica. E ipotizziamo che questa intossicazione diventi cronica. Avremmo in questo caso una condizione biochimica del tutto simile a quella che dà avvio alla fisiopatologia delle sindromi talassemiche. Tuttavia non chiameremmo certamente malattia la condizione risultante. Perché?

Immaginiamo di scoprire che le malattie fossero accomunate dal fatto di originarsi da uno squilibrio omeostatico mentre le altre condizioni di interesse medico da forme diverse di infezione virale. Per definizione noi sappiamo che qualora si scoprisse una condizione causata da un'infezione virale e caratterizzata, ad esempio, da febbre, malessere, vomito e anemia essa sarebbe considerata una malattia.

Sulla distinzione tra normale e patologico

“Il concetto di norma è un concetto originale che non si lascia, in fisiologia più che altrove, ridurre a un concetto oggettivamente determinabile con metodi scientifici. Non si dà dunque, propriamente parlando, una scienza biologica del normale. Si dà una scienza delle situazioni e delle condizioni biologiche *dette* normali. Questa scienza è la fisiologia. [...] Ogni concetto empirico di malattia conserva un rapporto al concetto assiologico della malattia. Non è, di conseguenza, un metodo oggettivo che fa qualificare come patologico un fenomeno biologico considerato. È sempre la relazione all'individuo malato, tramite la mediazione della clinica, ciò che giustifica la qualificazione di un fenomeno come patologico. Anche ammettendo l'importanza dei metodi oggettivi di osservazione e di analisi in patologia, non sembra che si possa parlare, correttamente dal punto di vista logico, di 'patologia oggettiva'” (Canguilhem, 1998, pp. 190-192)

La normalità del patologico

Esiste una vasta serie di condizioni normali che presenta numerose caratteristiche centrali nella definizione di malattia. La colonizzazione del tratto gastrointestinale dei bambini da parte dei lattobacilli è un processo normale che protegge dalla pericolose e patogene infezioni da *Escherichia coli*. Cosa distingue biologicamente, oggettivamente, questa colonizzazione batterica da altre come quelle del tetano, ad esempio, che invece vengono chiamate infezioni e portano alla malattia? Nell'approccio della patologia oggettivistica questo esempio può portare alla contraddittoria situazione che uno stesso processo biologico, l'infezione, causato da una stessa classe di microrganismi, quella dei batteri può essere un fattore fondamentale della norma biologica, della salute, o un elemento eziologico per una malattia mortale.

La relatività del patologico

Se una certa condizione sia patologica o no dipende poi eventualmente non soltanto dalla sua natura ma anche dalle interazioni che un organismo intrattiene con le altre specie e con l'ambiente in cui vive. La talassemia costituisce un esempio molto eloquente al proposito. Il tratto talassemico conferisce maggiore resistenza alle infezioni malariche, costituisce quindi un vantaggio in un ambiente dove la malaria è endemica.

Le malattie genetiche sono espressione di processi storici, percorsi evolutivi singolari e irripetibili, frutto di una selezione che agisce sulla base dinamiche ambientali e etologiche sempre cangianti e a partire da mutazioni casuali. Per questa ragione è sempre possibile immaginare un contesto ambientale, un sistema di rapporti intra-specifico e inter-specifico dove una determinata mutazione patologica, o come molti amano dire una patologia molecolare, non porta alla malattia o risulta addirittura vantaggiosa.

La relatività del patologico: l'esempio dell'albinsimo

L'albinismo ad esempio è un disturbo genetico in cui risulta compromessa la sintesi di melanina. Questa condizione tuttavia risulterebbe vantaggiosa in un ipotetico mondo in cui i livelli di inquinamento dell'atmosfera siano tali da determinare una sorta di notte permanente. Gli albi in questo caso sarebbero capaci di sintetizzare quantità sufficienti di vitamina D, al contrario delle persone con la pelle più scura che potrebbero così finire per andare incontro al rachitismo e all'osteomalacia.

La continuità del normale col patologico

Un'altra ragione a sostegno dell'idea che le condizioni patologiche non costituiscono un genere naturale distinto dalle condizioni normali è che certe malattie sembrano staccarsi dalla normalità soltanto per differenze di grado relative a certe variabili. Un esempio evidente è l'ipertensione. Pur ancora largamente incompresa nella sua etiopatogenesi, l'ipertensione è certamente considerata una condizione patologica. Tuttavia essa si distingue dalla normalità soltanto in ragione di una deviazione quantitativa non qualitativa.

Il ruolo degli strumenti diagnostici

la distinzione tra normale e patologico è anche espressione delle potenzialità degli strumenti di indagine e diagnosi disponibili in un dato momento storico.

Il caso delle diagnosi molecolari e delle diagnosi precoci di tumore.

Le condizioni patologiche non sembrano allora costituire generi naturali e per questo non possono distinguersi con precisione e certezza dalle condizioni normali. Una condizione non è patologica in virtù di una qualche sua natura ma a causa dei suoi effetti sull'organismo e per il fatto di deviare da una norma. Non esiste una intrinseca natura patologica. Una condizione è tale solo in rapporto a un contesto e a dei valori. Proviamo a fare un esperimento mentale usando l'esempio di un'infezione, processo intorno al cui è stato storicamente costruito uno dei più potenti modelli della malattia. Immaginiamo di scoprire che una certa infezione virale comporti come principale conseguenza l'aumento delle capacità associative del cervello, ad esempio favorendo lo sviluppo di connessioni interneuronali e quindi il potenziamento di alcune funzioni cognitive, ad esempio la memoria. Questa infezione sarebbe considerata una malattia?

Sull'uso del concetto di funzione normale o naturale nella definizione della malattia

Una definizione della malattia a partire dal concetto di funzione naturale è piuttosto seducente. Questo tipo di definizione sembrerebbe permettere di appellarsi a fatti obiettivi nel giudicare se una particolare condizione costituisca o meno una malattia. Ciò perché questa definizione fa dipendere l'identità della malattia dal modo in cui è fatto e funziona l'organismo e non da fattori soggettivi, ovvero elementi normativi e valoriali, da variabili storico-sociali. Una descrizione della malattia sulla base dell'idea di funzione ovvero di malfunzionamento può essere realmente obiettiva e indipendente da fattori normativi soltanto se il concetto di funzione è esso stesso obiettivo e privo di riferimenti valoriali.

Sull'uso del concetto di funzione normale o naturale nella definizione della malattia

Questo approccio è stato classicamente delineato da Galeno e quindi ripreso in età moderna da Hermann Boerhaave, che nel 1742 proponeva una definizione generale di malattia come *functio laesa*.

Oggi il principale sostenitore di questo approccio è Christopher Boorse. Questa la sua definizione di malattia in rapporto al concetto di funzione: “An organism is healthy at any moment in proportion as it is not diseased; and a disease is a type of internal state of the organism which (i) interferes with the performance of some natural function – i.e. some species-typical contribution to survival and reproduction – characteristic of the organism’s age; (ii) is not simply in the nature of the species or, if typical, mainly due to environmental causes (Boorse, 1976b, p. 62).

Sull'uso del concetto di funzione normale o naturale nella definizione della malattia

Questi secondo Boorse i principali punti di merito della sua teoria: “First, diseases are interferences with natural functions. Second, since the functional organization typical of a species is a biological fact, the concept of disease is value-free. Whether or not an organism is diseased can be settled in principle by methods of natural science” (Boorse, 1976b, p. 62).

Sull'uso del concetto di funzione normale o naturale nella definizione della malattia

Se valido, l'approccio di Boorse permetterebbe di confutare le tesi normativiste, relativiste e soggettiviste ma avrebbe anche altre importanti virtù. Ad esempio esso spiegherebbe perché possiamo riferirci a certi fatti biologici per decidere se una persona è malata o meno e in che modo quindi la biologia può fondare una medicina scientifica. Spiegherebbe inoltre perché certe condizioni patologiche vengono diagnosticate sulla base della rilevazione di funzioni statisticamente devianti, come ad esempio l'ipertensione. Essa darebbe inoltre conto della malattie senza sintomi, del fatto cioè che possa esistere una condizione patologica in corso, come ad esempio una neoplasia in stadi iniziali, anche quando l'individuo che ne è affetto è asintomatico.

La definizione di funzione normale o naturale impone tuttavia una serie di gravi difficoltà concettuali. Anzi lo stesso concetto di funzione è problematico e quindi impedisce la formulazione di un concetto di malattia non contraddittorio.

Un'analisi del concetto di funzione: La prospettiva teleologica

La funzione è definita in termini di contributo causale all'obiettivo di un sistema finalizzato.

Molte cose hanno una funzione ma non sono finalizzate, cioè orientate al raggiungimento di un particolare stato.

E' problematico assegnare una finalità ad un sistema. In genere ciò viene specificato indicando lo stato finale verso cui il sistema sembra diretto. Ciò ad esempio negli esseri viventi potrebbe portare al paradosso di ritenere che la finalità dei sistemi organici sia quella di portare alla morte in età avanzata. D'altra parte è talora estremamente difficile indicare i limiti che specificano i sistemi e i sottosistemi viventi e attraverso cui conseguentemente assegnare ad essi una finalità e una funzione.

Un'analisi del concetto di funzione: La prospettiva teleologica

Ad esempio la circolazione è una funzione svolta dal cuore, dal sistema vascolare, dal sistema endocrino, da quello nervoso o da tutti assieme? Finalità e funzioni diverse inoltre possono essere assegnate a stessi organi, ad esempio i polmoni servono alla respirazione ma anche al mantenimento del pH nei tessuti e pure alla regolazione della temperatura corporea. Viceversa una stessa funzione può essere svolta da apparati diversi, ad esempio la funzione della termoregolazione è svolta dal sistema nervoso, da quello endocrino, dalla sudorazione, dalla piloerezione e così via.

Un'analisi del concetto di funzione: La prospettiva eziologica

Per rimediare così ai problemi derivanti dalla difficoltà di mettere in relazione le funzioni con le finalità di un sistema, Wright (1973) ha suggerito l'introduzione di un punto di vista eziologico. Egli ha proposto di definire la funzione in questo modo: "The function of X is Z means: (a) X is there because it does Z (b) Z is a consequence (or result) of X's being there." (Wright, 1973, p. 161)

Conoscere l'eziologia è così essenziale per assegnare correttamente una funzione. Per questa ragione, i biologi che tentano di accertare la funzione di un determinato tratto si chiedono perché quel tratto è stato selezionato nel corso dell'evoluzione.

la teoria evolutiva fornisce gli scopi o le condizioni obiettivo indispensabili alla formulazione di spiegazioni funzionali.

Conseguentemente la teoria evolutiva prevede l'identificazione dell'organizzazione funzionale dell'organismo umano e quindi, secondo questo approccio, le spiegazioni delle diverse funzioni normali e patologiche possono essere derivate dalle teorie sull'evoluzione dei tratti funzionali negli organismi.

La causa di una funzione è la selezione. Ma questa è una soluzione problematica:

nell'evoluzione biologica è possibile che un tratto selezionato per una data funzione finisca col tempo per svolgerne un'altra, ovvero che un tratto neutro rispetto all'adattamento, sotto il mutamento delle pressioni selettive, si trovi ad un certo punto ad assumere una funzione e ad essere quindi selezionato. A complicare ulteriormente il quadro contribuiscono poi i tratti selezionati emersi con la selezione di gruppo e la *kin selection*.

Lo studioso che ha più di tutti sostenuto la possibilità di concettualizzare la malattia a partire dal concetto di funzione è stato Boorse. Sua convinzione fondamentale è che sia possibile una definizione della malattia libera dal riferimento a norme e valori. “Tuberculosis and epilepsy are diseases not because society disvalues them, but because they are cases of biological malfunction. They would not cease to be diseases if some culture developed an admiration for epileptics or consumptives; like anything else, diseases can be assigned a high social status. Within the realm of physiology social judgments of illness are no more infallible than social judgments of the shape of the earth or the number of planets, for they involve claims about the biological constitution of man” (Boorse, 1976b, p. 89)

Boorse parte dalla definizione di normalità proposta da Charles Daly King nel 1945: “The normal [...] is objectively, and properly, to be defined as that which functions in accordance with its design” (King, 1945). Il fondamento di questa descrizione è l’idea che il normale coincida con il naturale. Per cui lo stato di un organismo risulta sano, cioè libero dalla malattia, sino a quando il suo modo di funzionare si dimostra conforme al progetto naturale di quel tipo di organismo, al programma funzionale proprio della specie cui appartiene.

I problemi della concezione naturalistica della malattia

il disegno di specie non è un concetto proprio della biologia contemporanea, che invece, fondata sul pensiero popolazionale introdotto da Darwin, contesta la possibilità di stessa definire un disegno ideale proprio delle specie viventi.

La norma di una funzione è largamente determinata in maniera contestuale, è relativa. In primo luogo una funzione non può essere valutata separandola dal resto degli altri apparati funzionali che compongono l'organismo vivente.

Una funzione anormale è parte di un più vasto sistema organico e può essere compensata da altri meccanismi o processi biologici tanto da permettere all'individuo di funzionare normalmente.

I problemi della concezione naturalistica della malattia

In secondo luogo una norma di funzione si riferisce anche alle relazioni tra organismo e ambiente.

Per questa ragione diventa così possibile immaginare una serie di circostanze e di variabili correlate tali che la funzione di un organo, sia essa integra o compromessa, non può dirsi produrre una malattia. Immaginiamo ad esempio che una serie di sconvolgimenti climatici porti la terra alla totale oscurità. In questo caso l'occhio perde la sua funzione anche se sano e d'altra parte anche un occhio con anomalie funzionali non può più dirsi malato. Questa ipotesi dimostra la debolezza dell'idea che il concetto di malattia possa fondarsi sul concetto di funzione normale.

La concettualizzazione evolucionistica della malattia come disfunzione si fonda necessariamente su due nozioni interdipendenti: selezione e ambiente. Entrambi i concetti si riferiscono però a processi storici. Un certo tratto quindi viene selezionato, risulta adattativo, in un determinato ambiente in un particolare momento della storia evolutiva. Ciò implica l'impossibilità di determinare una funzione anormale, una malattia, soltanto a partire dal fatto che il progetto, il design della specie umana prevede un determinato tratto funzionale che è stato verosimilmente selezionato in passato. Un tratto funzionale emerge appunto in un ambiente e in un contesto etologico ed entrambi si modificano nel tempo.

La fallacia della tesi che si possa definire la malattia come disfunzione a partire da una ideale norma funzionale è concretamente illustrata dalle talassemie. Come ormai sappiamo, questa emopatie ereditarie se presenti allo stato eterozigote conferiscono resistenza alla malaria. Siamo cioè nella condizione per cui una disfunzione ematologica su base genetica conferisce un vantaggio selettivo e aumenta le probabilità di sopravvivenza in ambienti malarici. Quale funzione dunque è normale in una regione a endemia malarica?

Il paradosso della alfa+beta talassemia: due disfunzioni genetica che portano a un funzionamento normale.

Come sostiene Joseph Kovács inoltre definire la malattia come una disfunzione dal punto di vista evolutivo e cioè come un disturbo nell'adattamento all'ambiente implica un altro giudizio di valore e diventa così dipendente dai punti di vista che si scelgono nel formulare questa valutazione. In questo caso tale giudizio riguarderebbe l'approvazione dell'ambiente come contesto desiderabile, adeguato ovvero il riconoscimento della sua ineluttabilità.

Il concetto di funzione normale come effetto, conseguenza, della selezione naturale non può inoltre costituire la base teorica oggettiva della malattia in quanto il livello in cui si manifesta la selezione, la popolazione, è incongruente col piano in cui si sviluppa eventualmente la malattia, la dimensione individuale. Qui sta il nodo problematico fondamentale di questo approccio. L'idea che il concetto di malattia possa fondarsi su quello di funzione dipende da un vizio teorico originale, anche piuttosto ingenuo, quello di ritenere che le funzioni e gli organi, loro controparte strutturale, siano stati selezionati per il bene, per il buon funzionamento, per l'adattamento degli individui. In realtà la selezione, che è esclusivamente sopravvivenza differenziale e riproduzione, non contempla il livello individuale ma si esplica sulla dimensione popolazionale.

Paradossi:

Supponiamo che nel corso dell'evoluzione venga selezionato un tratto con la funzione di accelerare e generalizzare la morte cellulare pochi anni dopo il raggiungimento dell'età riproduttiva. A livello popolazionale, dove agisce la selezione, questo tratto contribuirebbe a mantenere in equilibrio la popolazione rispetto alle risorse ambientali, sarebbe cioè funzionale. È tuttavia evidente che a livello individuale questa funzione normale sarebbe considerata una malattia.

Immaginiamo ora invece che per ragioni culturali i soggetti affetti da talassemia intermedia si trovino ad avere un vantaggio nella selezione sessuale tale da superare la fitness negativa di questa condizione, ad esempio se diventassero a un certo punto attraenti certi sfumati tratti fisionomici ad essa legati, gli zigomi sporgenti, la forma del cranio, o l'aspetto orientaleggiante. In questo caso, l'idea della malattia come disfunzione porterebbe a una situazione paradossale: una condizione patologica che svolge una qualche funzione, in questo caso una funzione riproduttiva.

Agli approcci normativi va senz'altro riconosciuto il merito di aver messo in evidenza le molte debolezze delle interpretazioni naturalistiche del concetto di malattia. Ma anche gli approcci normativi possono essere contestati da una serie di esempi problematici. Ad esempio la sterilità potrebbe non essere considerata una malattia (Goosens, 1980) e al contrario una gravidanza indesiderata essere considerata una malattia (Cooper, 2002), una condizione che richiede l'intervento del medico per essere interrotta. Dovrebbero e potrebbero essere accettate alcune categorie diagnostiche aberranti in psichiatria, come quelle usate dagli psichiatri di regime nei sistemi totalitari o fondate esclusivamente su norme morali o economiche come nel caso della masturbazione e della drapetomania, il disturbo psichiatrico che veniva diagnosticato in America nel XVIII secolo agli schiavi che tentavano di fuggire (Engelhardt, 1974, 1976, 1981).

Childs sostiene che “è la *malattia* a eludere le definizioni, non le *malattie*. Queste ultime sono definite in maniera esaustiva nei libri di testo in termini di (a) una relazione soggettiva che include dolore, disagio e disabilità; (b) allontanamento da uno stato ideale o dalla norma statistica; (c) anormalità nella struttura e nelle funzionalità dei sistemi organici; (d) un insieme di specifici segni e sintomi; (e) specifiche manifestazioni. A queste espressioni che caratterizzano gruppi di pazienti vengono dati dei nomi, e la patogenesi è studiata in modo da condurre alla messa in opera di un trattamento.” (Childs, 2004, p. 42)

Ovviamente, la scarsa considerazione dei medici per le sottigliezze filosofiche sul concetto di malattia dipende anche dalla natura pratica ed empirica della medicina. I medici hanno certamente più bisogno di concetti operativi, di nozioni precise su come arrivare a formulare una diagnosi e su come intervenire su una specifica malattia di astrazioni teoriche sulla natura della malattia in generale. Al di là di questo, tuttavia, la diffidenza per le concettualizzazioni normative e il fascino manifestate dai medici per gli approcci naturalistici e riduzionistici dipendono dallo statuto stesso della moderna medicina sperimentale.

Pur in talune formulazioni inadeguato a dar conto delle variabili socio-culturali ed economiche che certamente determinano e modulano l'espressione delle malattie, l'approccio naturalistico e riduzionistico è costitutivamente più capace rispetto a quello normativo di fornire un insieme di riferimenti esplicativi per comprendere e affrontare le condizioni biologiche di cui gli uomini si lamentano.

La terza via oltre il naturalismo e il normativismo

Un indirizzo teorico in grado di delineare una nuova logica della malattia in grado di spiegare in termini biologici il carattere intrinsecamente normativo dei concetti di salute e malattia. Questa nuova logica secondo Charles Scriver (1982, 1984) e Barton Childs (2003) può emergere dalla sintesi della nuova genetica con il pensiero evoluzionistico e il classico approccio fisiopatologico alla comprensione della malattia: una struttura concettuale in grado di far emergere un'idea della malattia fondata sul gene e sulle sue relazioni con l'ontogenesi, la filogenesi, la cultura, la società, allo stesso modo che con la selezione naturale e l'evoluzione biologica

I vantaggi della nuova logica

- 1) questa logica può costituire un unico modello concettuale per la spiegazione e la ricerca delle cause e della fisiopatologia di tutte le malattie, siano esse genetiche o acquisite.
- 2) In questa logica le malattie sono viste come processi che si originano nelle incongruenze, nella dissonanza tra le tappe dei processi fisiologici tesi all'omeostasi dell'organismo, dalle funzioni geniche al comportamento. Ognuna di queste tappe prende origine da un gene, che è a sua volta prodotto dell'evoluzione biologica ed espressione dei vari aspetti dell'ambiente, inclusi quelli concernenti l'organizzazione sociale e la cultura. Sono queste cause remote che determinano chi si ammalerà, quando, come, che preparano eventualmente il terreno all'azione delle cause prossime in direzione dell'esordio della malattia.

I vantaggi della nuova logica

3) Poiché l'evoluzione è una conseguenza della riproduzione e delle variazioni, questa logica enfatizza l'individualità del paziente. Ogni paziente rappresenta un'espressione unica della malattia, con bisogni terapeutici specifici.

Insistendo sull'importanza della genomica, della genomica funzionale, questa nuova logica è in grado di concettualizzare l'individualità della acquisita della malattia, non semplicemente ereditata, l'individualità legata alla storia di una vita.

Il gene infatti è espressione dell'ambiente e della cultura non soltanto come effetto della selezione naturale, risultato di una storia che precede quella dell'organismo di cui fa parte. I geni regolano la sintesi proteica in funzione dei fattori ambientali. Stimoli interni ed esterni quali gli stadi dello sviluppo, le concentrazioni di ormoni e di mediatori chimici, la disponibilità di certi nutrienti, di certe sostanze, la presenza di certi contaminanti nell'ambiente, lo stress, l'apprendimento, l'interazione sociale, influenzano la formazione e il comportamento dei fattori di trascrizione genica, modulando sensibilmente l'espressione dei geni, ciò che si indica col termine di regolazione epigenetica. In questo modo si dà forma all'individualità acquisita e quindi al carattere singolare che le condizioni morbose assumeranno in una specifica persona.

I vantaggi della nuova logica

4) Questa nuova logica rivaluta l'importanza della prevenzione e delle azioni igienico-sanitarie il cui significato è stato ingiustamente ridimensionato dall'efficacia o dall'idea di efficienza delle terapie e dei trattamenti sviluppati dalla biomedicina. In questo senso tale logica accoglie le sollecitazioni del normativismo a integrare l'ambiente, i valori, la cultura nella concettualizzazione biomedica della malattia. La vulnerabilità genetica porta infatti alle malattie quando si scontra con aspetti incongruenti dell'ambiente ovvero delle abitudini e degli stili di vita dell'individuo. Allora è chiaro che, attraverso la conoscenza del genoma umano, ampliandosi le possibilità di conoscere le basi della vulnerabilità verso le malattie, l'intervento sull'ambiente e sugli stili di vita potrà diventare sempre più determinante nell'azione medica.

Il primo principio di questa logica è che nasce dalla biologia dell'*Homo sapiens*, le cui origini si possono rintracciare nella selezione naturale e nell'evoluzione. La malattia è un sottoprodotto della necessità di immagazzinare variazione per preservare le specie e contrapporsi alla variabilità delle condizioni esterne. La mutazione, espressa attraverso differenze nelle proteine che agiscono come singole unità e nelle tappe dell'omeostasi, compensa questa variazione. È attraverso queste unità e queste tappe che si esprime l'influenza sia delle variazioni genetiche sia ambientali. Esse sono l'interfaccia fra la natura e la cultura e costituiscono la capacità del singolo sistema aperto di adattarsi. Ora, dal momento che le mutazioni sono casuali, alcune delle variazioni nelle unità e nelle tappe saranno sicuramente disadattative