

Relazione di Missione – Anno 2021 (Sintesi^{*1})

La Lega Italiana Ricerca Huntington è nata come Associazione nel 2012 ed è stata trasformata in Fondazione nel 2014 (verbale differito di trasformazione di Associazione in Fondazione Rep. N. 206, Raccolta n. 175 – Registrato ad Isernia serie 1T, n. 1944 il 27/08/2014).

Lo statuto dell'ETS è stato modificato per adeguarlo alle normative del Codice del Terzo settore e per l'iscrizione al RUNTS, con assemblea straordinaria del 23/11/2020. L'ETS ha la personalità giuridica

Missione perseguita e attività di interesse generale

La Fondazione LIRH si occupa della malattia di Huntington, chiamata così dal nome del medico che per primo la descrisse, nel 1872. Si tratta di una malattia rara, genetica, ereditaria con modalità dominante (basta che un solo genitore ne sia affetto per determinare in ciascun figlio un rischio di ereditarietà del 50%), neurodegenerativa (progressivamente ingravescente) che interessa principalmente il sistema nervoso e che ad oggi non prevede guarigione, essendo disponibili solo terapie sintomatiche, solo per alcuni sintomi. La causa genetica è stata identificata nel 1993 in una mutazione da espansione di un tratto del DNA che interessa il gene HTT, che producendo una proteina anomala (*huntingtina*), determina la morte di cellule in alcune aree del cervello e provoca una serie di inarrestabili effetti a catena.

Si nasce con il gene difettoso, ma non si nasce malati: malati si diventa ad un certo punto della vita, di solito tra i 30 e i 40 anni, ma in realtà può accadere a qualsiasi età. L'Huntington determina: a) una progressiva perdita delle capacità motorie, tale per cui diventa necessario l'utilizzo di una sedia a rotelle e, nelle ultime fasi, ci si alletta; b) una progressiva perdita delle funzioni cognitive, che possono portare a demenza (per questo viene confusa con la malattia di Alzheimer); c) disturbi del comportamento, annoverando il più alto tasso di suicidi in patologia umana (per questo viene confusa con la Schizofrenia).

E' dunque una condizione a cavallo tra neurologia e psichiatria e colpisce sia il corpo che la mente.

L'Huntington colpisce da 5 a 10 persone su 100.000 nella popolazione caucasica (Europa, Nord America). E' meno frequente nei paesi asiatici e africani, dove la prevalenza è stata stimata in 1 persona su 100.000. Uomini e donne hanno la stessa probabilità di ereditarla. In Italia si stima una prevalenza di circa 11 persone ogni 100.000, con circa 6.500 individui malati e oltre 30.000 a rischio di ammalarsi (Squitieri et al., 2016; Crowel et al., 2021).

E' possibile sapere in anticipo se ci si ammalerà attraverso un test genetico (predittivo) che si effettua con un prelievo di sangue. La possibilità di sapere, anche con molti anni di anticipo, che si andrà incontro ad una situazione già nota – avendo visto la malattia nel proprio genitore - apre scenari etici e psicologici molto complessi, che impattano su scelte familiari, riproduttive, lavorative, sociali.

¹ La versione integrale è stata depositata presso il RUNTS

Proprio per queste implicazioni, il test genetico per Huntington non può essere gestito come se fosse una mera procedura di laboratorio, ma necessita di competente supporto psicologico e genetico (counselling) prima e dopo, soprattutto per essere certi che chi effettua questa scelta sia effettivamente consapevole delle conseguenze.

La malattia di Huntington è stata – e purtroppo è ancora - caratterizzata da un fortissimo stigma sociale, dovuto alla presenza del disturbo mentale, ai movimenti involontari, in passato scambiati per convulsioni demoniache e al fatto che tale condizione coinvolge più elementi in uno stesso nucleo familiare. Spesso accade che una persona che comincia ad ammalarsi svolga anche il ruolo di caregiver di chi, in famiglia, è in fasi più avanzate.

Anche se più raramente, può colpire anche i bambini: ciò accade in genere quando la trasmissione del difetto genetico avviene dal lato paterno. In questo caso, parliamo di una malattia ultra-rara, che pure è di nostro interesse e di cui ci occupiamo, tra i pochi al mondo, avendo promosso una iniziativa specifica chiamata 'Spazio Huntington – Uno Spazio a Misura di Bambino', in collaborazione con l'IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù' e con l'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza.

La ricerca scientifica rappresenta l'unica concreta speranza per un futuro diverso, un futuro in cui la malattia di Huntington non faccia più paura (la nostra visione).

Esiste una comunità scientifica internazionale, di cui l'Italia fa parte ed è riconosciuta tra le eccellenze nel campo della ricerca clinica (Fusilli et al., 2018; Squitieri et al., 2020).

Va da sé che per una malattia rara, peraltro non curabile, l'attività di assistenza non può essere scollegata dall'attività di ricerca e viceversa, in quanto l'una rafforza e perfeziona l'altra.

La Fondazione LIRH opera per sopperire alla insufficiente conoscenza, assistenza e ricerca su questa malattia rara, con l'obiettivo ultimo di garantire a chi ne è affetto e a chi è a rischio la possibilità di essere preso in carico nella maniera appropriata e di accedere alle terapie innovative disponibili. Desideriamo, inoltre, dare speranza e opportunità alle nuove generazioni.

La missione perseguita dall'ETS è sostenere la ricerca scientifica nel campo delle malattie rare neurodegenerative, con particolare riguardo alla malattia di Huntington (Art. 2 Statuto).

L'ETS svolge più attività di interesse generale, previste dallo Statuto, scelte tra le 26 indicate dall'art. 5 del CTS e regolarmente comunicate al RUNTS:

Attività di interesse generale – classificazione ICNPO

- Altri servizi sanitari
- Ricerca

Attività di interesse generale – art. 5, comme 1, d.lgs. 117/2017

- Interventi e prestazioni sanitarie
- Prestazioni socio-sanitarie
- Ricerca scientifica di particolare interesse sociale

Attività esercitate previste nell'art. 6 (codici ISTAT)

- Ricerca e sviluppo sperimentale nel campo delle biotecnologie

Il **Registro Unico del Terzo Settore** è un registro telematico istituito presso il Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali in attuazione degli artt. 45 e segg. del CTS, per assicurare la piena trasparenza degli enti del

Terzo settore attraverso la pubblicità degli elementi informativi che vi sono iscritti a partire dall'istituzione del 23/11/2021. L'ETS è iscritto alla Sezione ALTRI ENTI DEL TERZO SETTORE del R.U.N.T.S. al numero 26657

Sedi e attività svolte

L'attività viene svolta principalmente nella sede di Roma. in essere accordi di collaborazione (vedi più avanti). La nostra attività si fonda su tre principali pilastri.

Assistenza

La Fondazione LIRH fornisce assistenza clinica ambulatoriale gratuita a persone affette e a rischio di ereditare la malattia di Huntington, provenienti da tutto il territorio nazionale e anche da altri Paesi, in particolare: Albania, Iraq, Malta, Moldavia, Oman, Ucraina.

Le persone ci contattano, prevalentemente attraverso il numero verde 800.388.330 e via web, per prenotare colloqui e visite. L'attività assistenziale e quella di ricerca (che sono, come detto, tra loro complementari) sono coordinate dal Prof. Ferdinando Squitieri, co-fondatore e direttore Scientifico della Fondazione, neurologo e ricercatore e vengono condotte da personale appositamente formato all'utilizzo di scale di valutazione motoria e cognitivo-comportamentale validate dalla comunità scientifica internazionale. Grazie a specifici accordi, possiamo offrire assistenza gratuita presso spazi ambulatoriali che ci vengono messi a disposizione da altri Enti: Istituto CSS-Mendel (Roma), Immobiliare Umbra (Centro Ambulatoriale - Milano), Pubblica Assistenza (Campi Bisenzio, Firenze), Associazione Hera onlus (Catania).

Tutte le persone che si rivolgono alla Fondazione LIRH sono seguite nel corso degli anni, attraverso visite di controllo e colloqui telefonici regolari. Molta attenzione è dedicata al counselling psicologico in vista del test genetico predittivo, di conferma diagnostica o prenatale, come anche a programmi di supporto per i caregivers. Seguiamo una popolazione di oltre mille persone.

Nel 2019 – unici in Italia e tra i pochissimi al mondo - abbiamo avviato il programma '*Spazio Huntington- Uno Spazio a Misura di Bambino*': un osservatorio specificamente dedicato ai minori, con o a rischio di ereditare la malattia di Huntington. Siamo tra i promotori di JOIN-HD, il primo registro di malattia ad insorgenza giovanile e pediatrica, gestito da HDYO (Huntington Disease Youth Organization, con sede in UK).

Ricerca

Fondazione LIRH conduce programmi di ricerca clinica osservazionale, ovvero senza somministrazione di farmaci sperimentali, ma con acquisizione di dati e campioni biologici nel corso di più anni, con lo scopo di comprendere meglio la storia naturale della malattia e di indentificare nuovi biomarker in grado di prevederne in anticipo insorgenza e decorso.

Fondazione LIRH contribuisce in maniera significativa ai più importanti protocolli internazionali di ricerca osservazionale per la malattia di Huntington, come Enroll-HD e HD-Clarity

Si occupa, inoltre, di indagare le aree legate al declino delle funzioni cognitive, alla qualità del sonno, alla malattia ad insorgenza pediatrica, alla telemedicina (partecipiamo per l'Italia all'unico progetto europeo sulla telemedicina per la malattia di Huntington, da rendere applicabile anche ad altre malattie neurodegenerative Health-RND : <https://healthe-rnd.eu/>) alla qualità dell'assistenza sanitaria, alla identificazione di nuovi biomarcatori, allo sviluppo di nuove tecnologie a sostegno della ricerca.

Conoscendone storia e condizione clinica, siamo in grado di informare pazienti eleggibili circa le sperimentazioni terapeutiche disponibili.

Conoscenza

La malattia di Huntington non è ancora abbastanza conosciuta dai medici, dagli psicologi e da altre professioni sanitarie, dalle istituzioni, dagli organi di informazione e, per quanto possa sembrare incredibile, dai pazienti stessi. Per questa ragione, facciamo enormi sforzi per divulgare informazioni chiare e corrette, senza toni allarmistici o 'pietistici' ma con l'obiettivo di far comprendere la 'dimensione' e il 'peso' della condizione Huntington, sia sul singolo individuo che sulla sua famiglia.

Sito internet, newsletter, social media, video, webinar, convegni, seminari, interviste, comunicati stampa sono i principali strumenti che utilizziamo a questo fine. Un altro aspetto molto importante per noi riguarda la comunicazione dei risultati della ricerca e lo strumento principale che utilizziamo (non l'unico, naturalmente) è il Convegno Annuale LIRH che si tiene il primo sabato del mese di Dicembre. Si tratta dell'appuntamento più atteso dell'anno per fare il punto sui risultati ottenuti. Nella conoscenza rientra anche l'attività di advocacy, che include tutte le iniziative volte a favorire il dialogo con le Istituzioni affinché rispondano adeguatamente alle necessità non solo mediche, ma anche sociali ed economiche, di questa fragile comunità di pazienti.

E' importante sottolineare che la Fondazione è collegata e collabora con i principali network internazionali che si occupano di ricerca sulla malattia di Huntington.

La Fondazione LIRH è stata fondata dall'Assemblea dei Soci dell'Associazione LIRH (al 31.07.2014), che ne ha deliberato la trasformazione in Fondazione. La Fondazione LIRH non ha 'associati' ma 'partecipanti'.

Al 31/12/2021 risultano come 'Partecipanti' quattro persone giuridiche: 1) Associazione LIRH Toscana; 2) Associazione LIRH Puglia; 3) Associazione LIRH Sardegna; 4) Associazione NOI Huntington, La Rete Italiana dei Giovani. I Partecipanti offrono spunti e condividono riflessioni e input con Consiglio di Amministrazione e con il Direttore scientifico attraverso frequenti telefonate individuali e riunioni di gruppo, prevalentemente telematiche. Il Convegno Annuale è una ulteriore occasione in cui si riuniscono le Associazioni che partecipano alla Fondazione.

Le attività svolte nei confronti dei fondatori sono le stesse che vengono svolte nei confronti di tutti i soggetti coinvolti dalla malattia di Huntington, ovvero assistenza, ricerca e divulgazione della conoscenza. Ciò avviene attraverso call, webinar, incontri, seminari, newsletter, consulti ad personam. Non esistono 'corsie preferenziali' rispetto a chi convive con la malattia di Huntington, indipendentemente dal rapporto che si ha o meno con la Fondazione, dal luogo di provenienza, dalle opinioni, dal genere, dall'orientamento politico, religioso, sessuale. Tali attività vengono svolte nel pieno rispetto del Codice del Terzo settore e dello Statuto.

La Fondazione LIRH opera a sostegno di una popolazione Huntington molto estesa ed eterogenea, proveniente da ogni Regione, che si confronta con sistemi di governo sanitari e dunque con opportunità e forme di sostegno molto diversi tra loro. Molte problematiche affrontate dalle famiglie Huntington sono comuni anche ad altre malattie rare (accesso e qualità delle prestazioni, tempi per avere corretta diagnosi, peso economico e sociale del malato, discriminazione sociale, difficoltà a trovare/mantenere il posto di lavoro, senso di isolamento, mancanza di una terapia risolutiva, dubbi legati alle scelte riproduttive...per citarne alcuni) ed è per questa ragione che la Fondazione opera in una ottica di rete più allargata, confrontandosi anche con altre realtà del terzo settore. Con *Uniamo*, ad esempio, stiamo collaborando sul tema 'ricerca', collegato alle Legge 1/2018 sulla Sperimentazione Clinica. Con gli ETS che operano in collaborazione con il *Patients Advocacy Lab di ALTEMS dell'Università Cattolica*, stiamo lavorando sulla identificazione di forme di coinvolgimento delle organizzazioni di pazienti e cittadini nella partecipazione alla definizione di politiche pubbliche e nella definizione di position papers su tematiche proprie delle organizzazioni del terzo settore.

La Fondazione è socia dell'Istituto Italiano della Donazione (IID), che ne verifica annualmente i processi gestionali e l'uso trasparente dei fondi raccolti. Questa condizione è formalizzata attraverso l'uso del logo 'Donare Con Fiducia'.

Si riassumono di seguito le principali attività svolte nel corso del 2021:

PER QUANTO RIGUARDA L'ASSISTENZA CLINICA

L'Assistenza ambulatoriale per gli adulti

La pandemia ha fatto scoprire, a noi come ad altri, il valore della telemedicina.

Non potendo assolutamente permetterci di interrompere l'attività assistenziale, le consultazioni a distanza sono state fondamentali e ci hanno consentito di garantire la necessaria continuità assistenziale. Abbiamo dunque continuato ad usare gli strumenti della telemedicina anche dopo il lockdown. Nel 2021 abbiamo effettuato 2.088 visite gratuite a persone provenienti da ogni parte d'Italia (di cui 113 prime visite), a fronte di 1.639 visite del 2020.

Uno degli aspetti più delicati che gestiamo in ambulatorio sono il counselling psicologico per le persone a rischio che decidono di sottoporsi al test e il sostegno psicologico nel corso degli anni ai pazienti e ai loro caregiver. Anche questo tipo di assistenza è stata svolta prevalentemente da remoto durante l'anno 2021 e non è stata mai interrotta. Nel 2021 abbiamo fornito **counselling psicologico** per test genetico a **40 persone** (60 nel 2020) e dato specifico **supporto psicologico a 285** tra pazienti e caregiver (270 nel 2020).

L'assistenza tramite numero verde e form 'chiedi all'esperto' sul nostro sito

Da maggio 2015 è attivo il numero verde 800.388.330 per rispondere a richieste di informazioni, visite ambulatoriali, colloqui psicologici, partecipazione a programmi di ricerca. Dal luglio 2016 è anche attiva la pagina del sito 'chiedi all'esperto', Tutte le domande pervenute e le risposte fornite sono consultabili sul sito alla voce 'contatti'-'domande e risposte'. Nel 2021 abbiamo risposto a **2.370 chiamate** (2.072 del 2020). Il numero verde è gratuito chiamando sia da fisso che da cellulare.

Spazio Huntington: Uno Spazio a Misura di bambino

Nel 2019 abbiamo avviato un Osservatorio sui minori a rischio di Huntington, in collaborazione con l'IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù e con l'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza. Si tratta della prima iniziativa dedicata ai minori, in cui i bambini vengono osservati, nello stesso momento, da competenze di alto profilo, che si integrano e si completano, in un progetto totalmente dedicato al miglioramento della conoscenza di questo aspetto della malattia di Huntington, che potrebbe avere risvolti di ricerca al livello globale nel trattamento della malattia di Huntington pediatrica. Ne è venuto fuori un importante articolo scientifico scritto nel 2021 e pubblicato a gennaio del 2022 sul Journal of Personalized Medicine (JPM) dal titolo *“Spazio Huntington”: tracing the early motor, cognitive and behavioral profiles of kids with proven pediatric Huntington disease and expanded mutations > 80 CAG repeats*. Journal of Personalized Medicine (JPM) a gennaio 2022

PER QUANTO RIGUARDA LA RICERCA OSSERVAZIONALE

Fondazione LIRH partecipa ai due più grandi e importanti studi osservazionali internazionali sulla malattia di Huntington. Il primo si chiama Enroll-HD, è stato avviato a livello globale nel 2012 e Italia nel 2014. Si tratta di un enorme registro di patologia che è anche una piattaforma di ricerca globale. Prevede raccolta di dati clinici e campioni biologici. E' finanziato da una Fondazione con sede negli Stati Uniti. Vi possono partecipare individui portatori della mutazione genetica, individui a rischio che non hanno voluto o potuto eseguire un test, partner non consanguinei e minori di 18 anni, ma solo se presentano i sintomi. I partecipanti devono sottoporsi ad una prima visita (basale) e poi a successive visite annuali (follow-up). **Il 16/12/2021 è stata una giornata molto importante, perché abbiamo raggiunto il traguardo dei 1.000 partecipanti.**

Dalla fine del 2019 la Fondazione è diventata ufficialmente Centro coordinatore per l'Italia di un altro importante studio osservazionale internazionale, denominato HDClarity, con l'obiettivo di individuare nuovi possibili biomarcatori della malattia di Huntington nel liquor, il liquido che circonda l'encefalo. Può parteciparvi solo chi già partecipa ad Enroll-HD. I partecipanti si sottopongono a visite, a un prelievo di sangue e ad un prelievo di liquor, attraverso una puntura lombare. Tale procedura viene eseguita presso l'Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza, con cui è in essere un accordo quadro di collaborazione.

Telemedicina per la malattia di Huntington

Health-e-RND è un progetto triennale europeo di telemedicina per le malattie rare neurologiche European eHealth Care Model for Rare Neurodegenerative Diseases, finanziato nell'ambito del programma europeo JPND (Joint Programme – Neurodegenerative Disease Research) a sei centri di ricerca di sei diversi Paesi europei: Repubblica Ceca, Irlanda, Italia, Olanda, Germania, Regno Unito. La Fondazione fa parte dell'Expert Patient Panel (EPP) previsto nel progetto ed è co-finanziatore per una piccola parte.

Nel corso del 2021 sono stati individuati e coinvolti i partecipanti afferenti alle quattro diverse categorie previste: manifest (persone sintomatiche), premanifest (persone non ancora sintomatiche), e rispettivi caregiver. Sono state condotte in tutto 28 interviste: 16 nell'ambito del modulo 1 e 12 nell'ambito del modulo 2. Le interviste sono state trascritte e tradotte in inglese, lingua ufficiale del progetto. Due collaboratori della

Fondazione LIRH hanno partecipato al 'consortium meeting' che si è svolto a Praga all'inizio di Ottobre. Dal punto di vista della comunicazione, il progetto è stato comunicato attraverso il sito internet, la newsletter cartacea (Huntington Post), il Libro Bianco sulla malattia di Huntington, l'assegnazione di una Borsa di Studio per Ricerca sull'applicazione della telemedicina nell'ambito della malattia di Huntington.

Progetti di ricerca in ambito cognitivo 2021

Uno degli aspetti che caratterizzano la malattia di Huntington è il disturbo delle funzioni cognitive, tra cui l'attenzione, la capacità di prendere decisioni, l'abilità nel riconoscimento delle emozioni, la memoria. I disturbi cognitivi possono presentarsi anche prima dell'esordio dei sintomi motori e comportamentali e prima della diagnosi clinica di malattia. I nostri progetti di ricerca nell'area cognitiva intendono individuare indicatori di potenziale declino cognitivo e valutare le funzioni cognitive – specie quelle esecutive ed attentive - attraverso l'implementazione di nuovi metodi che combinano le conoscenze di base della neuropsicologia e delle neuroscienze cognitive con quelle dell'ingegneria e dell'informatica. Un ulteriore campo di studio e interesse riguarda la plasticità cerebrale, la riserva cognitiva e i metodi di stimolazione cerebrale per scopi diagnostici e riabilitativi. Di seguito si indicano sinteticamente i progetti in questo ambito a cui si è lavorato nel corso del 2021:

Sonno e Malattia di Huntington

Irritabilità e disturbo a carico delle funzioni esecutive: uno studio correlazionale

Analisi della riserva cognitiva nella malattia di Huntington e possibili correlazioni con la storia naturale della malattia

Movimenti oculari durante un compito di riconoscimento emotivo

Validation of the Huntington's Disease Cognitive Rating Scale (HDCRS) - The Cognitive Phenotype Working Group of the European Huntington's Disease Network

Edinburgh Cognitive and Behavioural ALS Screen (ECAS)

Associazione tra funzionamento esecutivo e comportamento in pazienti con malattia di Huntington

Task-Switching e decision-making economico: follow up a 2 anni

Valutare impatto sul funzionamento cognitivo di un protocollo intensivo di stimolazione cognitiva

Progetto review funzioni esecutive

Progetto validazione questionario di autovalutazione dello stato cognitivo (MSNQ)

Approfondimento del ritmo sonno – veglia e della qualità del sonno in 3 pazienti JHD

Correlazione tra disturbi comportamentali e funzioni cognitive

PER QUANTO RIGUARDA LA CONOSCENZA

Abbiamo partecipato alla **Rare Disease week** organizzata da **Eurordis** nel mese di febbraio, che ha previsto una serie di incontri formativi sul funzionamento delle Istituzioni europee e sulle tecniche di advocacy, oltre che partecipazione ad incontri con alcuni rappresentanti istituzionali e al convegno annuale di Eurordis.

Nel mese di marzo sono state divulgate, a distanza di una settimana, le notizie della interruzione anticipata – per mancanza del raggiungimento degli obiettivi - di tre studi clinici: Generation HD1 di Roche, Precision HD1 e Precision HD2 di Wave Life Sciences. Abbiamo reagito allo sgomento in maniera proattiva, organizzando in meno di 24 ore dalla notizia (era il 24 marzo 2021) un **webinar informativo** rivolto ai pazienti, per condividere e commentare le informazioni a nostra disposizione, coinvolgendo tutti i Principal Investigators italiani coinvolti e tutte le organizzazioni dei pazienti.

Nel mese di marzo si è svolto il **Congresso virtuale di HDYO** (Huntington Disease Youth Organization) in cui il nostro Direttore Scientifico - il 13 marzo - ha tenuto un importante intervento sulla Biologia della malattia di Huntington giovanile.

Abbiamo svolto un ruolo attivo nella stesura e nella presentazione pubblica di due documenti, realizzati su iniziativa del colosso farmaceutico Roche:

il **Libro Bianco sulla Malattia di Huntington** descrive la storia e le principali caratteristiche di questa malattia rara, mettendo in luce come incida sulla vita delle persone e delle famiglie dal punto di vista personale, sociale ed economico. E' stato presentato pubblicamente il 13 maggio 2021 e rappresenta una utile guida per chi vuole conoscere e provare a comprendere la complessità della malattia di Huntington, sia in quanto persona direttamente coinvolta, che come operatore socio- sanitario, politico, o giornalista.

Unexpected Horizons - Costruzione di un modello di gestione clinico organizzativo della malattia di Huntington, frutto del lavoro congiunto dei clinici responsabili dei Centri italiani Enroll-HD e dalle principali organizzazioni dei pazienti, ha proposto un modello di gestione sanitaria che risponda alle reali esigenze dei pazienti e dei loro caregiver. Il coordinamento editoriale è stato affidato ad Edra spa. E' stato presentato il 21 Giugno 2021.

In occasione della **Giornata Mondiale delle malattie rare – il 28 Febbraio** - abbiamo promosso la campagna **Diamo Colore alle Nostre Voci**: abbiamo raccolto in video le voci di pazienti e caregiver rispetto a: cosa vuol dire vivere con una malattia rara come l'Huntington e quali interventi si aspetterebbero da parte delle istituzioni. Ne sono emerse una serie di proposte, riportate sul sito.

Il 2021 è stato un anno importante per l'Italia, in quanto è stato finalmente approvato il cosiddetto **Testo Unico sulle Malattie Rare** (legge 10 novembre 2021 n.175 recante *Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani*) che è entrato in vigore il 12/12/2021. La Fondazione LIRH è stata tra le organizzazioni che hanno fatto pervenire osservazioni e commenti prima della stesura definitiva. Il 10/12/2021, inoltre, siamo stati convocati e auditi dal **Tavolo Tecnico in tema di Malattie rare**, coordinato dal Prof. Lenzi - cui abbiamo fatto presente quelle che dal nostro punto di vista sono i principali bisogni e, conseguentemente, le principali linee di azione da implementare a favore della comunità dei pazienti Huntington.

The Broken Doll – A story of Huntington's Disease: insieme all'associazione giovanile NOI Huntington abbiamo realizzato il primo cartone animato sulla malattia di Huntington, presentato pubblicamente in diretta facebook il 28/09/2021. Il cartone è stato premiato nell'ambito del Festival Cinematografico Internazionale 'Uno Sguardo Raro' ed è stato tradotto – ad oggi - in inglese, francese, spagnolo, portoghese e arabo.

Dal 09 all'11 settembre si è svolto virtualmente lo **European Huntington Disease Network (EHDN) Meeting**. Anche in questo ambito, c'è stata una presentazione a cura del prof. Ferdinando Squitieri.

A fine anno, abbiamo lanciato la **I Indagine Nazionale sulla buona pratica clinica nella malattia di Huntington**, allo scopo di indagare quali comportamenti sono percepiti come buona o cattiva pratica clinica dalla popolazione interessata, per poi produrre delle Raccomandazioni da rivolgere ai clinici, da parte degli stessi pazienti.

Il TG5 Salute condotto da **Luciano Onder** Edizione delle 13.00 ha dedicato un servizio all'Huntington con una intervista in studio al Prof. Squitieri il 22/12/2021.

Abbiamo aggiunto **ulteriori contenuti sul sito**, in particolare: abbiamo creato una sezione 'domande e risposte sul test genetico' e una sezione sulle 'sperimentazioni, che include anche testimonianze dei pazienti.

Abbiamo realizzato **due webinar rivolti ai caregivers dal titolo 'Oltre la còrea c'è di più'**: uno dedicato ai **cambiamenti della sfera cognitiva** (13 maggio, a cura del Dr. Simone Migliore, neuropsicologo e della Dr.ssa Eugenia Scaricamazza, neurologa) e l'altro dedicato ai **disturbi del comportamento** (20 maggio, a cura del Prof. Ferdinando Squitieri, neurologo e della Dr.ssa Sabrina Maffi, neuropsicologa - con la partecipazione della moglie di un paziente).

Abbiamo partecipato a **due dirette facebook organizzate dall'Associazione giovanile NOI Huntington**: una sul **test genetico** (17 aprile) con il Prof. Ferdinando Squitieri e la Dr.ssa Sabrina Maffi); l'altra sulle prospettive legate alla **ricerca**, soprattutto per i più giovani (27 febbraio, in occasione della Giornata Malattie Rare), con il Prof. Squitieri

Abbiamo realizzato **un ciclo di video informativi della durata di 30 secondi** (la malattia di Huntington in pillole) che abbiamo veicolato nel periodo estivo su principali caratteristiche della Enroll-HD, la variante pediatrica, il test genetico, lo stigma.

Abbiamo partecipato alla campagna europea **HD Awareness Month** nel mese di Maggio, in cui abbiamo dato avvio alle **lezioni di yoga gratuite** online per i caregiver, un giorno a settimana, come aiuto nella gestione dello stress e della rabbia.

Abbiamo lanciato la '**Borsa di Studio Maria Tassano per la Telemedicina nella malattia di Huntington**', grazie alla donazione di un familiare, in ricordo della zia Maria, i cui ultimi anni di vita sono stati resi ancora più sofferenti e penosi a causa della sua impossibilità di uscire di casa e, dunque, di essere visitata e assistita.

Abbiamo organizzato il **Convegno Annuale LIRH 2021 il 3 Dicembre**, ancora online, con 247 partecipanti e tantissimi aggiornamenti sulle sperimentazioni in corso.

Abbiamo organizzato un incontro ristretto, in presenza, riservato ai donatori più importanti, che si è svolto il 18 dicembre, in cui abbiamo raccontato più nel dettaglio quello che facciamo e da cui abbiamo raccolto commenti.

Abbiamo partecipato alla **II Edizione del Corso Eupati per Paziente Esperto** organizzato dall'Accademia dei Pazienti e alla **III Edizione del Master in Patients Advocacy** promosso da Altems (Alta Scuola di Economia e Management dei Sistemi Sanitari) dell'Università Cattolica del Sacro Cuore.

PER QUANTO RIGUARDA LA COMUNICAZIONE ISTITUZIONALE

Il sito internet e i social media rappresentano uno strumento importantissimo per veicolare informazioni sulla malattia, sui risultati della ricerca e sugli eventi internazionali.

La maggior parte delle persone che si rivolgono a noi, lo fanno dopo avere consultato in nostro sito internet a quelle dei due anni precedenti. Il sito internet ha registrato la presenza di **148.000** utenti vs i 70.000 dell'anno precedente. Questa tendenza crescente si registra anche sui social network: LinkedIn **237** follower nel 2021 vs 171 nell'anno precedente; Twitter **234** follower vs 182 dell'anno precedente; Instagram 547 vs 409 dell'anno

Dipendenti e collaboratori

Al 31/12/2021 vi sono 8 dipendenti occupati e l'organico non ha subito variazioni sostanziali rispetto all'anno precedente.

Differenza retributiva tra lavoratori dipendenti rispetta la normativa.

Indicatori non finanziari

In merito agli indicatori non finanziari, idonei a chiarire l'andamento della gestione si fa presente che da quando si è dato vita alla Fondazione, vi è stata una crescita progressiva delle relazioni avviate, delle collaborazioni a livello nazionale e internazionale, delle risorse umane, del numero di persone che ci scelgono per il loro 5 per mille, del numero di iscritti alla nostra newsletter (Huntington Post), degli accessi al sito, delle richieste di prima visita, degli apprezzamenti ricevuti dai pazienti e dai familiari, delle persone arrivate a noi tramite indicazioni ricevute fuori dall'Italia. Abbiamo ricevuto più volte il Patrocinio del Presidente della Repubblica, di AIFA, dell'ISS, del CNR, della Regione Lazio e del Comune di Roma al nostro Convegno Annuale, che hanno sempre relatori prestigiosi (sia Italiano che stranieri). Abbiamo contribuito a rafforzare la 'cultura' della partecipazione ai programmi di ricerca scientifica nel nostro Paese, perché il numero di pazienti che partecipano agli studi sulla malattia di Huntington è notevolmente aumentato da quando la Fondazione ha iniziato con metodo ad occuparsene. Inoltre, abbiamo dato vita ad un assetto organizzativo e di segreteria ambulatoriale estremamente efficiente, tale per cui nessun paziente rimane indietro. Vengono tutti chiamati e visti a scadenze regolari e quelli più fragili, più spesso. Il cartone animato 'The Broken Doll' ha ricevuto il premio Ferpi come migliore campagna di comunicazione al Festival Uno Sguardo Raro ed è stato tradotto in inglese, spagnolo, portoghese, arabo, francese e tedesco. Il nostro video in graphic animation 'La malattia di Huntington in 5 minuti' è stato usato in Germania come esempio di video chiaro e breve che spiega la complessità della malattia. Il video di 30 secondi 'la malattia di Huntington ha molti volti' ha ricevuto una menzione speciale nella prima edizione del Festival Uno Sguardo Raro. Ci riferiscono che quando si parla di Huntington e si discute di informazioni relative alla ricerca – sia sul web nei vari gruppi social sia di persona - si dice che una cosa è vera 'se l'ha detta la Fondazione LIRH'. La nostra compliance ai Protocolli internazionali Enroll-HD e HDClarity è vicina del 100%, in base alla Metric Card di valutazione che riceviamo periodicamente.

Abbiamo dato vita ad una vera e propria rete sul territorio nazionale, in quanto sono nate tre associazioni regionali che hanno scelto di avere il nome LIRH (LIRH Toscana, LIRH Puglia e LIRH Sardegna), più una quarta che, pur non avendo il nostro nome, è nata con il nostro supporto e si chiama NOI Huntington, la prima e unica associazione giovanile italiana sulla malattia di Huntington.

Siamo parte di network europei e internazionali, come i EURORDIS-Rare Disease Europe, EHA European Huntington Disease Network, EHDN (European Huntington Disease Network), HDG (Huntington Study Group), HD-Cope (Huntington Disease Coalition for Patients Engagement).

Principali rischi ed incertezze

In merito ai rischi ed incerte, si fa presente quanto segue:

Tutte le sperimentazioni terapeutiche condotte finora sulla malattia di Huntington sono fallite: in caso di fallimento di ulteriori sperimentazioni, sarebbe molto più difficile tenere alta la motivazione dei pazienti e la loro speranza nella ricerca e in futuro migliore.

La ricerca osservazionale sulla malattia di Huntington è finanziata soprattutto da organizzazioni internazionali: una eventuale improvvisa riduzione del loro supporto finanziario, dovuta a eventuali e/o improvvisi cambi di strategia, metterebbe in difficoltà noi, come altre organizzazioni dedicate fuori dall'Italia.

Un calo di interesse e di attenzione da parte dello Stato nei confronti delle malattie rare e della ricerca sulle malattie rare, come anche del sostegno alle organizzazioni del terzo settore, rappresenta motivo di incertezza

Rapporti con altri enti e con la rete associativa di cui l'organizzazione fa parte

L'ETS ha rapporti significativi con altri ETS. In particolare, è membro di Uniamo-Federazione Nazionale Malattie Rare e ha tra i 'partecipanti' quattro Associazioni.

Modalità di perseguimento delle finalità statutarie

1) Interventi e prestazioni sanitarie da svolgere in strutture a tale scopo abilitate, sia in convenzione, che in forma di partenariato o con specifici accordi:

La Fondazione ha in essere accordi di collaborazione e convenzioni con Ospedali e altri Enti abilitati allo svolgimento di attività sanitarie, in cui effettua visite neurologiche e psicologiche gratuite a Roma, (presso CSS-Mendel) Milano (Presso Ambulatorio Centro Medico Certosa), Campi Bisenzio (Firenze) presso Pubblica Assistenza, San Giovanni Rotondo presso Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza, Catania presso Associazione Hera-Centro Medicina Riproduttiva. Garantisce più di mille visite all'anno. Desideriamo offrire ai pazienti la migliore assistenza possibile e per questo motivo seguiamo le linee guida internazionali per il trattamento della malattia di Huntington e le linee guida sul counselling genetico. Inoltre, tutto il nostro personale è costantemente aggiornato sulle novità che arrivano dal mondo della ricerca.

2) Prestazioni socio-sanitarie di cui al DPCR 129/2001

Negli Ambulatori LIRH viene dato orientamento e sostegno in termini informativi anche rispetto ad esigenze più ampie rispetto a quelle mediche, come informazioni sui servizi disponibili sul proprio territorio o informazioni relative a normative a sostegno dei soggetti fragili. Inoltre, si sta avviando un accordo con una scuola di specializzazione in psicologia che consentirà l'avvio di un percorso di sostegno psicologico specifico per i caregiver.

3) Educazione, istruzione e formazione professionale, ai sensi della legge n. 53/2003

Promuoviamo incontro formativi con medici e operatori sanitari operanti in strutture diurne e/o negli ambulatori di neurologia, con o senza il riconoscimento di crediti ECM. Riteniamo fondamentale diffondere tra gli addetti ai lavori una maggiore e migliore conoscenza di questa malattia rara, che comprende anche la necessità di avere un approccio olistico e multidisciplinare rispetto al malato, da un lato e, dall'altro lato, implica la opportunità di prevedere un piano assistenziale 'familiare', non soltanto individuale, in quanto tutti i membri della famiglia hanno diritto ad essere preparati ad affrontare quello che accadrà.

4) Ricerca scientifica di particolare interesse sociale

Conduciamo progetti di ricerca volti a comprendere meglio la storia naturale della malattia di Huntington e a identificare biomarcatori in grado di prevenirne l'esordio. Stiamo lavorando anche su aspetti meno studiati, quali ad esempio gli effetti della tossicità del gene sul sistema nervoso periferico e su altre parti del corpo, quali fegato e intestino. Nel mondo scientifico l'Huntington è considerato un modello di studio anche per conoscere meglio e possibilmente sconfiggere altre malattie neurodegenerative più note, come l'Alzheimer o il Parkinson

L'ETS al 31/12/2021 non svolge alcuna attività diversa.