



2014 - 2024

10
YEAR



Dona il tuo
5x1000

FIRMA *Maria Bianchi*

CODICE FISCALE

9 0 0 2 6 2 2 0 9 4 8

RIQUADRO SOSTEGNO DEGLI ENTI DEL TERZO
SETTORE ISCRITTI NEL RUNTS



DONARE CON FIDUCIA

L'ISTITUTO ITALIANO DELLA DONAZIONE
VERIFICA ANNUALMENTE I PROCESSI
GESTIONALI E L'USO TRASPARENTE
DEI FONDI RACCOLTI DALLA FONDAZIONE
LIRH

Indice

Fondazione Lega Italiana Ricerca Huntington (LIRH)	2
Malattie Rare e malattia di Huntington	4
10 anni di Fondazione LIRH	6
Bibliografia	25

FONDAZIONE LEGA ITALIANA RICERCA HUNTINGTON (LIRH)

La Fondazione Lega Italiana Ricerca Huntington (LIRH) è un **Ente del Terzo Settore** (ETS) iscritto nel **RUNTS** (Registro Unico Terzo Settore) con Determinazione della Regione Lazio N. G07051 del 01/06/2022.

Nata nel 2014 dalla trasformazione dell'Associazione che portava lo stesso nome, la Fondazione LIRH è nata con l'obiettivo di condurre e sostenere attività di **ricerca** sulla malattia di Huntington, farla **conoscere** meglio, offrire **assistenza** competente e multidisciplinare e prendere in carico le persone affette da - o con rischio genetico di - sviluppare la malattia di Huntington.

Assistenza, Ricerca, Conoscenza sono tre pilastri su cui si fonda l'attività di LIRH, condotta sulla base di protocolli validati, da professionisti che conoscono i bisogni delle persone e delle famiglie con malattia di Huntington.

La partecipazione a studi e progetti internazionali e il confronto costante con la comunità dei pazienti e dei familiari, unitamente allo spessore scientifico del co-fondatore e direttore scientifico, **Ferdinando Squitieri**, sono i nostri punti di forza. La costante interrelazione tra assistenza e ricerca clinica ha reso possibile il coinvolgimento attivo della Fondazione in programmi di ricerca internazionali che si è tradotto nella possibilità per molti pazienti di accedere a nuove potenziali opzioni terapeutiche.

FONDAZIONE LEGA ITALIANA RICERCA HUNTINGTON (LIRH)

LIRH partecipa e organizza **incontri formativi** con i professionisti della salute, ma anche con gli studenti. Promuove **indagini e survey** per raccogliere i bisogni delle persone coinvolte e partecipa allo sviluppo di una politica nazionale sulle malattie rare attraverso l'attività di advocacy condotta in seno alle federazioni di malattie rare italiana ed europea.

La Fondazione LIRH ha inoltre contribuito a numerose pubblicazioni scientifiche su riviste indicizzate di settore.

E' membro di **Uniamo** (Federazione Italiana Malattie Rare), di **Eurordis** (Rare Disease Europe), di **EHDN** (European Huntington Disease Network), di **HSG** (Huntington Study Group) ed è socia dell'**IID** (Istituto Italiano della Donazione), che ne certifica annualmente la correttezza della gestione dei fondi, attraverso l'attribuzione del marchio 'Donare Con Fiducia'.

Ha in essere accordi quadro di collaborazione scientifica con **IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza**, Istituto **CSS Mendel**, **Università Magna Graecia** di Catanzaro, **Università de L'Aquila**, **Università di Catania**. Ha inoltre in essere convenzioni per Tirocini curriculari con Università di Chieti - Istituto S. Chiara di Roma - Istituto Scuola Psicologia Cognitiva di Roma, Università di Trento.

MALATTIE RARE E MALATTIA DI HUNTINGTON

Si definiscono rare quelle malattie che colpiscono non più di 5 persone ogni 10.000 abitanti nell'Unione Europea.

Si tratta di circa **8.000 malattie** diverse tra loro che, tutte insieme, costituiscono un problema sanitario importante e coinvolgono milioni di persone in tutto il mondo. **Circa l'80% dei casi ha un'origine genetica.**

Esiste una grande differenza rispetto all'età in cui compaiono: alcune possono manifestarsi in fase prenatale, altre alla nascita o durante l'infanzia, altre ancora in età adulta. Nonostante la loro numerosità ed eterogeneità, le malattie rare sono accomunate da diversi aspetti; ad esempio: la difficoltà ad ottenere una **diagnosi** appropriata e rapida, la rara disponibilità di **cure risolutive**, l'andamento della malattia spesso **cronico-invalidante**, il peso individuale, familiare e sociale rilevante e, per molte (inclusa l'Huntington), lo **stigma** sociale.

MALATTIE RARE E MALATTIA DI HUNTINGTON

Tra le malattie rare neurologiche c'è la malattia di Huntington, descritta per la prima volta sul finire dell'Ottocento da un giovane medico di soli 22 anni che, oltre a darle il suo nome, ne evidenziò i tratti fondamentali: l'ereditarietà, la progressione, la tendenza al disturbo mentale e al suicidio (G. Huntington, 1872). Rara, genetica, neurodegenerativa, ereditaria, non curabile.

La più frequente tra le malattie rare trasmessa con modalità dominante (da uno solo dei genitori).

È meno frequente nei paesi asiatici e africani, dove la prevalenza è stata stimata in meno di **1 persona su 100.000**. Uomini e donne hanno la stessa probabilità di ereditarla (www.ehdn.org). Da nostra indagine, 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, in quanto figli di un genitore malato.



Un giorno cureremo l'Huntington.

2014 - 2024

LA MESSA A PUNTO DI UN MODELLO ASSISTENZIALE

La ricerca al servizio dell'assistenza. L'assistenza a sostegno della ricerca - Fondazione LIRH ha sviluppato un modello di presa in carico che prevede lo svolgimento di attività di assistenza clinica gratuita multidisciplinare attraverso protocolli validati dalla comunità scientifica nell'ambito di programmi internazionali. Questo fa sì che informazioni e dati raccolti nella pratica clinica possano essere usati per migliorare la conoscenza della malattia e della sua evoluzione nel tempo, consentendo di migliorare la qualità dell'assistenza e, di conseguenza, la qualità di vita delle persone.

'Andare verso', non solo 'accogliere in' - Nel corso degli anni, sono stati creati dei 'punti di osservazione' sul territorio (quelli che noi chiamiamo 'gli ambulatori esterni'), a Milano, Campi Bisenzio (FI), Catania, San Giovanni Rotondo (FG), oltre a Roma. Questa decisione è stata presa perché le persone con malattia di Huntington tendono a nascondersi e a tenersi a 'distanza di sicurezza' dai centri clinici. Si è dunque pensato di andare noi verso di loro, per favorire un contatto e una presa in carico, per non lasciare le persone sole. Fondazione LIRH fornisce assistenza gratuita a famiglie provenienti da ogni parte d'Italia, con oltre mille visite annuali gratuite e oltre 2500 telefonate in entrata al numero verde 800.388.330. Negli ultimi dieci anni, stimiamo di avere assistito gratuitamente almeno 2.000 famiglie su tutto il territorio nazionale.

LA BUONA PRATICA CLINICA

Nel 2019 sono state pubblicate le **Linee Guida Internazionali per il trattamento della malattia di Huntington**, che di fatto rappresentano la base imprescindibile per un qualunque PDTA (Piano Diagnostico Terapeutico Assistenziale) su questa malattia. Il Direttore scientifico prof Squitieri è tra gli autori della pubblicazione. Tra le 'patients associations' coinvolte come contributors del testo ci sono l'associazione Huntington cinese, l'Associazione Huntington francese e la Fondazione LIRH.

Fondazione LIRH ha inoltre contribuito alla redazione sia del **Libro Bianco** sulla malattia di Huntington (che descrive i principali bisogni delle persone con HD) che di **Unexpected Horizons-Costruzione di un modello di gestione clinico organizzativo della malattia di Huntington** (2021), un documento che contiene proposte concrete per il miglioramento della presa in carico a livello di sistema. Entrambi i documenti sono presenti sul sito web della Fondazione (www.LIRH.it).

E' stata inoltre condotta una survey su oltre 300 persone che ha fatto emergere le principali aspettative delle famiglie nei confronti dei Centri considerati esperti di Huntington. Ne sono emerse **5 Raccomandazioni** per una buona pratica clinica nella malattia di Huntington su cui la Fondazione sta attualmente lavorando e comunicherà a breve.

LA PROMOZIONE DI UNA RETE ASSOCIATIVA

Fondazione LIRH ha promosso la creazione di una rete di associazioni che si sono costituite spontaneamente, e altrettanto spontaneamente si sono collegate con la Fondazione e tra di loro, per favorire una maggiore conoscenza della malattia, una più forte consapevolezza della sua evoluzione, delle implicazioni legate al test genetico e dell'importanza di partecipare a programmi di ricerca clinica. Tali associazioni sono, da Statuto, 'partecipanti' alla Fondazione e sono: **LIRH Friuli-Venezia Giulia, LIRH Toscana, LIRH Puglia, LIRH Sardegna e NOI Huntington, la Rete Italiana dei Giovani.**

I GIOVANI

In particolare, va sottolineata la nascita dell'unica Associazione di ragazzi e giovani adulti (dai 16 ai 35 anni) coinvolti dalla malattia presente in Italia, Noi Huntington- La Rete Italiana dei Giovani che grazie ad una serie regolare di incontri periodici - gli '**Huntington Cafè**' - ha aggregato ragazzi da tutta Italia. Ha inoltre realizzato, insieme a Fondazione LIRH, l'unico cartone animato attualmente disponibile che spiega la malattia ai bambini, dal titolo **The Broken Doll**. Il cartone - che ha ricevuto il premio FERPI nel 2021 - ha fatto letteralmente il giro del mondo. Su richiesta di associazioni di pazienti operanti in altre aree geografiche, è stato tradotto in: spagnolo, francese, inglese, tedesco, svedese, greco, portoghese e arabo.

LA MALATTIA DI HUNTINGTON PEDIATRICA

Grazie al contributo della Fondazione, nel 2018 è stata individuata e descritta la variante più rara e più severa di malattia, la forma pediatrica, con una pubblicazione su Lancet Neurology.

Nel 2019 è inoltre nato **Spazio Huntington-Uno Spazio a Misura di Bambino**, da una collaborazione tra Fondazione LIRH, IRCCS casa Sollievo della Sofferenza a IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù. Sebbene molto rara, la malattia di Huntington pediatrica è una realtà che merita la stessa attenzione di quella degli adulti e a cui va garantita la stessa speranza di cura.

Questa iniziativa è nata per creare un punto di osservazione di bambini a rischio di Huntington che vengono visti in un ambiente non ospedaliero. Fondazione LIRH ha inoltre contribuito alla creazione di **JOIN-HD** (Juvenile Onset Initiative for Huntington Disease), il registro internazionale per la malattia di Huntington pediatrica.



Oggi possiamo curare la **persona**.

LA CONDIVISIONE DEI RISULTATI DELLA RICERCA

La Fondazione organizza un **Convegno Annuale** per condividere con la comunità delle persone con malattia di Huntington i principali risultati delle sperimentazioni condotte a livello sia nazionale che internazionale, con un focus sulle terapie più promettenti. Il Convegno, aperto anche ai professionisti, prevede la presenza di ospiti internazionali (con servizio di traduzione simultanea) e offre a pazienti e familiari la possibilità di discutere apertamente e rivolgere domande dirette a tutti i relatori, siano essi autorità regolatorie, ricercatori, clinici, istituzioni o industrie. Al convegno annuale LIRH partecipano in media 230 persone, provenienti da tutte le Regioni italiane.

**SAVE THE DATE! - CONVEGNO ANNUALE LIRH
SABATO 30 NOVEMBRE 2024 - ROMA**

OLTRE LA COREA C'E' DI PIU'

La Fondazione LIRH ha contribuito a **modificare la narrazione**, sociale e medica, della malattia di Huntington che ha lungamente identificato (e in parte, ancora identifica) la malattia con il più scenografico dei suoi sintomi, ovvero il movimento involontario (la corea, dal greco 'danza'), con la conseguenza di trascurare il fatto che si tratta invece di una malattia sistemica, non riconducibile al mero 'disturbo del movimento'. A questo scopo, è stato realizzato un ciclo di webinar dal titolo 'Oltre la corea c'è di più' per spiegare tutte e tre le facce della malattia: il disturbo del movimento, la compromissione delle capacità cognitive, il disturbo del comportamento.

LE SPERIMENTAZIONI CLINICHE

Grazie alla mediazione della nostra direzione scientifica, l'Italia è stata inclusa tra i Paesi europei in cui vengono condotte sperimentazioni terapeutiche nella malattia di Huntington a partire dal 2000. Ad oggi e dal 2014, Fondazione LIRH ha coinvolto il più alto numero di partecipanti nello studio osservazionale internazionale più esteso che esista per una singola malattia rara, denominato Enroll-HD (finanziato dalla Fondazione CHDI con sede negli Stati Uniti) cui partecipano 170 siti da ogni continente, incluse note università come Harvard, Columbia, Oxford, Cambridge, Leiden ed Ulm.

Dal 2000 ad oggi Fondazione LIRH ha favorito la partecipazione di circa 1500 pazienti in sperimentazioni cliniche. Fondamentale è stata la collaborazione con l'IRCCS Casa Sollievo delle Sofferenze di S. Giovanni Rotondo (Unità Huntington e Malattie Rare), dove sono state condotte le sperimentazioni terapeutiche.

 **Fondazione**
LIRH
LEGA ITALIANA RICERCA HUNTINGTON

Dona il tuo
5x1000

FIRMA *Maria Bianchi*

CODICE FISCALE
90026220948

RIQUADRO SOSTEGNO DEGLI ENTI DEL TERZO
SETTORE ISCRITTI NEL RUNTS

LA GESTIONE DELL'EMERGENZA COVID-19

Riteniamo importante sottolineare la continuità assistenziale, scientifica e informativa garantita durante tutto il periodo della pandemia, che è stata possibile anche e soprattutto grazie **al nostro CRM, la piattaforma di gestione dei dati creata internamente nel 2018**. In quello stesso periodo, abbiamo condotto una survey su 157 persone (pazienti e caregiver) per capire l'impatto della pandemia sulla loro quotidianità. Abbiamo notato differenze tra pazienti e caregiver: questi ultimi, in generale, sembrano avere avvertito disagi maggiori rispetto ai pazienti. Abbiamo registrato differenze nelle principali cause e 'scale di intensità' del disagio legate allo stadio della malattia: il disagio è stato avvertito di meno nelle situazioni in cui la malattia è in fase più avanzata. Non abbiamo notato differenze significative legate alle regioni di residenza. Abbiamo registrato forti disagi nei bambini affetti e nelle loro famiglie

Abbiamo avuto la conferma che, pur non potendo in alcun modo sostituire il calore del contatto fisico, la **telemedicina** rappresenta il futuro dell'assistenza.

IL COUNSELLING IN VISTA DEL TEST GENETICO

La mutazione che causa la malattia di Huntington consiste nell'aumento del numero di tre molecole del DNA: Citosina, Adenina, Guanina (CAG) nel gene HTT, presente sul braccio corto del cromosoma 4. Quando queste tre lettere si ripetono più di 36 volte, si è in presenza della mutazione genetica. L'unico modo per sapere con certezza se si è portatori della mutazione che determinerà l'insorgenza della malattia, è sottoporsi al test genetico che, tuttavia, non può essere considerato una mera 'procedura di laboratorio', perché l'esito apre una finestra sul futuro. **Le linee guida internazionali raccomandano di accompagnare le persone verso una decisione consapevole**, con un percorso di counseling genetico e psicologico che, purtroppo, non è prassi diffusa. Dal 2015 ad oggi, Fondazione LIRH ha accompagnato nel percorso del counselling genetico (pre e post test) 200 persone, e ha realizzato un webinar per spiegare in maniera semplice la procedura del test genetico

IL DIALOGO CON L'INDUSTRIA FARMACEUTICA

Fondazione LIRH ha messo in atto una modalità di confronto regolare con le industrie farmaceutiche, per mettere in evidenza bisogni e aspettative delle famiglie con malattia di Huntington e fare una sintesi tra le esigenze mediche e quelle sociali. Vi sono contatti periodici di confronto con i responsabili delle funzioni Patient Advocacy e Clinical Development e un rappresentante della Fondazione rappresenta LIRH e la comunità italiana dei pazienti in **HD-CoPE (Huntington Disease Coalition for Patients Engagement)**, alleanza tra organizzazioni Huntington a livello mondiale che vengono coinvolte in tavoli di confronto sui protocolli di ricerca terapeutica con le autorità regolatorie e le industrie farmaceutiche.

Per la malattia
di **HUNTINGTON**
non c'è cura.

Con il tuo **5x1000**, però,
puoi aiutarci a trovarne una.

E, soprattutto, puoi
aiutarci a migliorare
la vita di chi ne soffre.

LA PRIMA STIMA DI FREQUENZA IN ITALIA

Nel 2016 è stato pubblicato sulla rivista 'Clinical Genetics' il primo studio epidemiologico realizzato in Italia dopo la scoperta del gene (avvenuta nel 1993). L'ultima indagine epidemiologica era stata condotta in ristrette aree del Nord Italia prima della scoperta del gene e riportava una prevalenza di persone affette di 2.3 - 4.0 individui per 100.000 abitanti. **L'indagine del 2016 riporta invece una prevalenza di 10-11 individui ogni 100.000 abitanti** e indica una proiezione per il futuro per cui è verosimile attendersi un aumento di un ulteriore 17% della stima di frequenza di malattia entro il 2030. Fondazione LIRH ha dato un contributo fondamentale all'acquisizione e alla elaborazione di questi dati.

LA PRIMA STIMA DI FREQUENZA IN MEDIO ORIENTE

Dopo una richiesta di una famiglia residente a Muscat, nella cui famiglia erano presenti 18 individui con malattia di Huntington, una delegazione della Fondazione si è recata nel **Sultanato dell'Oman**, entrando in contatto con una realtà in cui l'alto numero di persone ammalate (anche a causa dell'alto numero di matrimoni tra consanguinei) era nettamente in contrasto con la totale non conoscenza della malattia da parte del sistema sanitario nazionale. LIRH ha contribuito alla **inaugurazione di un Centro di Neurogenetica presso il National Genetic Center a Muscat** e nel 2020 ha descritto per la prima volta una stima di frequenza di malattia nel Medio Oriente, attraverso un sistema 'service-based', ovvero basato sul servizio assistenziale disponibile in quella determinata area geografica.

LA LOTTA CONTRO LO STIGMA

La malattia di Huntington è stata fin dall'inizio oggetto di discriminazione e stigma sociale, tanto da lasciarla definire dalla gente comune dell'800, come **"that disorder"**, ovvero "quel male" innominabile. Fondazione LIRH ha promosso e sostenuto la realizzazione del progetto **THat Disorder - A photographic project on Huntington Disease**, nato nel 2020 per raccontare l'aspetto umano intorno alla malattia attraverso l'arte della fotografia di Gabriele Berti. Le foto scattate mostrano i volti di chi convive con la malattia, che raccontano tante storie di Huntington. Chi ha scelto di farsi fotografare, mettendoci il volto, ha avuto il coraggio e il desiderio di mettersi a nudo, di liberarsi da quel senso di omertà e di stigma che da secoli aleggia intorno a questa malattia. Abbiamo illuminato di viola l'**Abbazia di S. Miniato al Monte a Firenze grazie all'Abate Padre Bernardo** e promosso molte iniziative sportive di awareness raising, dalle corse, alle bicicletate, ai tornei di tennistavolo e pallavolo, agli eventi sul territorio, ai webinar, alle campagne social.

**THAT
DISORDER**
A PHOTOGRAPHIC PROJECT ON HUNTINGTON'S DISEASE

LA QUANTIFICAZIONE DEL PESO ECONOMICO

Lo studio **HDBOI (Huntington Disease Burden of Illness Study)**, pubblicato nel 2022, ha fornito una stima aggiornata dei costi annuali diretti (medici e non medici) e indiretti della malattia di Huntington, sia in generale che per stadio di malattia, mettendo a confronto 5 Paesi Europei (Francia, Germania, Italia, Spagna, Regno Unito) e Stati Uniti. Fondazione LIRH è stata il partner italiano dello studio, condotto retrospettivamente su un numero complessivo di 2.094 persone con malattia di Huntington, di cui la maggior parte provenienti da Italia e Stati Uniti (492 persone, rispettivamente); 354 partecipanti dalla Spagna; 372 da UK; 264 dalla Germania; 220 dalla Francia. E' emerso che in Italia il costo medio per famiglia può arrivare anche a **58.000€** e che il peso economico cresce con l'aggravarsi della malattia.

LA TELEMEDICINA

Healthe-RND (European E-Health Care Model for Rare Neurodegenerative Diseases) è l'unico progetto europeo per lo sviluppo di una piattaforma di telemedicina appositamente studiata per le esigenze delle persone con malattia di Huntington, potenzialmente valida anche per altre malattie neurodegenerative. Il progetto è condotto da sei Centri di ricerca di altrettanti Paesi. Prevede la presenza di un 'Family and Patient Expert Panel', di cui Fondazione LIRH fa parte. Grazie alla donazione di Osvaldo Tassano, abbiamo inoltre assegnato una **borsa di studio 'Maria Tassano'** per la telemedicina nell'Huntington.



LE ASPETTATIVE NEI CONFRONTI DELLA RICERCA CLINICA

Abbiamo dato il più alto contributo, in termini di partecipanti, alla Survey promossa da European Huntington Association sulla percezione che le persone a rischio e le persone che stanno per ammalarsi hanno rispetto alla loro partecipazione alle sperimentazioni, cui hanno risposto complessivamente 525 individui. L'idea è stata quella di indagare la loro propensione alla partecipazione agli studi clinici e i principali motivi per i quali non sono disposti a partecipare, che sono risultati essere legati soprattutto a preoccupazioni economiche (incertezza di ricevere i rimborsi) e alla paura di affrontare procedure invasive (es rachicentesi). E' emerso che c'è una **altissima fiducia nei confronti delle Associazioni dei pazienti**, le quali sono considerate molto affidabili dal punto di vista delle informazioni che veicolano, anche in relazione agli studi in corso.

LE DONAZIONI ALLA FONDAZIONE LIRH SONO DETRAIBILI
DALLA DICHIARAZIONE DEI REDDITI
IBAN IT 46 N 010 0503 2110 0000 0001 712

Destinando il **5x1000**
del tuo reddito
alla **Fondazione LIRH**,
sosterrai assistenza gratuita
per migliaia di famiglie,
conoscenza e sviluppo
di programmi di ricerca.



CMNR

CENTRO MALATTIE NEUROLOGICHE RARE

Per rispondere in maniera adeguata e personalizzata ai bisogni delle famiglie, la Fondazione LIRH ha recentemente promosso la nascita del Centro Malattie Neurologiche Rare (CMNR), un punto di riferimento per le famiglie non solo sotto il profilo medico, ma anche della presa in carico e della ricerca. Il CMNR - con sede presso la Fondazione LIRH, in Viale di Villa Massimo, 4 a Roma - **fornisce assistenza medica specialistica in area neurologica, di genetica medica, psichiatria e cardiologia** oltre che **assistenza psicologica**, eseguita attraverso valutazioni cognitive, supporto psicologico, counseling pre e post test genetico.

La malattia di Huntington rientra tra le malattie neurologiche rare che, essendo molto complesse e difficili da riconoscere, spesso vengono diagnosticate con molti anni di ritardo o non vengono diagnosticate correttamente. Inoltre, non sempre le persone che ne sono affette ricevono i trattamenti più appropriati. Pertanto CMNR si propone di estendere il modello assistenziale LIRH alle altre patologie rare neurodegenerative e genetiche simili alla malattia di Huntington.

www.cmnr.lirh.it

Per farlo, nella dichiarazione dei redditi, firma e inserisci il codice fiscale

FIRMA Maria Bianchi

CODICE FISCALE

9 0 0 2 6 2 2 0 9 4 8

all'interno del riquadro
"Sostegno degli enti del terzo settore iscritti nel RUNTS".

BIBIOGRAFIA

BACHOUD-LÉVI AC, FERREIRA J, MASSART R, YOUSSOV K, ROSSER A, BUSSE M, CRAUFURD D, REILMANN R, DE MICHELE G, RAE D, SQUITIERI F, SEPPI K, PERRINE C, SCHERER-GAGOU C, AUDREY O, VERNY C, BURGUNDER JM. INTERNATIONAL GUIDELINES FOR THE TREATMENT OF HUNTINGTON'S DISEASE. FRONT NEUROL. 2019 JUL 3;10:710. DOI: 10.3389/FNEUR.2019.00710. PMID: 31333565; PMCID: PMC6618900

FUSILLI C, MIGLIORE S, MAZZA T, CONSOLI F, DE LUCA A, BARBAGALLO G, CIAMMOLA A, GATTO EM, CESARINI M, ETCHEVERRY JL, PARISI V, AL-ORAIMI M, AL-HARRASI S, AL-SALMI Q, MARANO M, VONSATTEL JG, SABATINI U, LANDWEHRMEYER GB, SQUITIERI F. BIOLOGICAL AND CLINICAL MANIFESTATIONS OF JUVENILE HUNTINGTON'S DISEASE: A RETROSPECTIVE ANALYSIS. LANCET NEUROL. 2018 NOV;17(11):986-993. DOI: 10.1016/S1474-4422(18)30294-1. EPUB 2018 SEP 19. PMID: 30243861.

ANDREW KM, FOX LM. SUPPORTING HUNTINGTON'S DISEASE FAMILIES THROUGH THE UPS AND DOWNS OF CLINICAL TRIALS. J HUNTINGTONS DIS. 2023;12(1):71-76. DOI: 10.3233/JHD-230565. PMID: 37038822; PMCID: PMC10200140.

SQUITIERI F, GRIGUOLI A, CAPELLI G, PORCELLINI A, D'ALESSIO B. EPIDEMIOLOGY OF HUNTINGTON'S DISEASE: FIRST POST-HTT GENE ANALYSIS OF PREVALENCE IN ITALY. CLIN GENET. 2016 MAR;89(3):367-70. DOI: 10.1111/CGE.12574. EPUB 2015 MAR 15. PMID: 25689972.

SQUITIERI F, MAFFI S, AL HARASI S, AL SALMI Q, D'ALESSIO B, CAPELLI G, MAZZA T. INCIDENCE AND PREVALENCE OF HUNTINGTON DISEASE (HD) IN THE SULTANATE OF OMAN: THE FIRST MIDDLE EAST POST-HTT SERVICE-BASED STUDY. J NEUROL NEUROSURG PSYCHIATRY. 2020 DEC;91(12):1359-1360. DOI: 10.1136/JNNP-2020-323241. EPUB 2020 JUL 31. PMID: 32737262

SQUITIERI F, MAZZA T, MAFFI S, DE LUCA A, ALSALMI Q, ALHARASI S, COLLINS JA, KAY C, BAINE-SAVANHU F, LANDWHERMEYER BG, SABATINI U, HAYDEN MR. TRACING THE MUTATED HTT AND HAPLOTYPE OF THE AFRICAN ANCESTOR WHO SPREAD HUNTINGTON DISEASE INTO THE MIDDLE EAST. GENET MED. 2020 NOV;22(11):1903-1908. DOI: 10.1038/S41436-020-0895-1. EPUB 2020 JUL 14. PMID: 32661355.



**A te non costa niente.
Per chi affronta l'Huntington
è un aiuto concreto.**

BIBIOGRAFIA

RODRÍGUEZ-SANTANA I, MESTRE T, SQUITIERI F, WILLOCK R, ARNESEN A, CLARKE A, D'ALESSIO B, ET AL., ECONOMIC BURDEN OF HUNTINGTON DISEASE IN EUROPE AND THE USA: RESULTS FROM THE HUNTINGTON'S DISEASE BURDEN OF ILLNESS STUDY. EUR J NEUROL. 2023 APR;30(4):1109-1117.

VAN LONKHUIZEN PJC, FRANK W, HEEMSKERK AW, VAN DUIJN E, DE BOT ST, MÜHLBÄCK A, LANDWEHRMEYER GB, CHAVANNES NH, MEIJER E; HEALTHE-RND CONSORTIUM. QUALITY OF LIFE, HEALTH-RELATED QUALITY OF LIFE, AND ASSOCIATED FACTORS IN HUNTINGTON'S DISEASE: A SYSTEMATIC REVIEW. J NEUROL. 2023 MAY;270(5):2416-2437. DOI: 10.1007/S00415-022-11551-8. EPUB 2023 JAN 30. PMID: 36715747; PMCID: PMC10129943.

JÚLIO F, BLANCO R, CASANOVA JP, D'ALESSIO B, DE SCHEPPER B, DE SOUSA D, DE SOUSA P, FERREIRA C, GOMMANS H, HASELBERG R, HERMANT E, LIS D, MAFFI S, OLSEN SO, PAPANTONIOU M, SQUITIERI F, TRETYAKOVA M, UMAKHANOVA Z, VÁCLAVÍK V, WINKELMANN M, ARNESEN A, ON BEHALF OF THE EUROPEAN HUNTINGTON ASSOCIATION. PERCEPTIONS ABOUT RESEARCH PARTICIPATION AMONG INDIVIDUALS AT RISK AND INDIVIDUALS WITH PREMANIFEST HUNTINGTON'S DISEASE: A SURVEY CONDUCTED BY THE EUROPEAN HUNTINGTON ASSOCIATION. J PERS MED. 2021 AUG 20;11(8):815. DOI: 10.3390/JPM11080815. PMID: 34442459; PMCID: PMC8400079.

[HTTPS://LIRH.IT/IT/NEWS/RISULTATI-DELLA-SURVEY-SU-MALATTIA-DI-HUNTINGTON-E-COVID-19](https://lirh.it/it/news/risultati-della-survey-su-malattia-di-huntington-e-covid-19)

[HTTPS://THATDISORDER.WORDPRESS.COM/](https://thatdisorder.wordpress.com/)

[HTTPS://JOIN-HD.ORG/](https://join-hd.org/)

EUROPEAN COMMISSION: [HTTPS://BIT.LY/3Q3HGJM](https://bit.ly/3Q3HGJM)





Dona il tuo
5x1000

FIRMA *Maria Bianchi*

CODICE FISCALE

9 0 0 2 6 2 2 0 9 4 8

RIQUADRO SOSTEGNO DEGLI ENTI DEL TERZO
SETTORE ISCRITTI NEL RUNTS

VUOI SAPERE QUANTO VALE IL TUO **5 X 1000**?

**MOLTIPLICA IL VALORE DELL'IMPOSTA IRPEF PER 5
E DIVIDI IL RISULTATO PER 1000**

ESEMPI:

IRPEF 15.000€ = **75€**

IRPEF 28.000€ = **140€**

IRPEF 55.000€ = **275€**



Fondazione Lega Italiana Ricerca Huntington
Centro Malattie Neurologiche Rare
Viale di Villa Massimo, 4 - 00161 Roma

800.388.330

www.lirh.it (segreteria@lirh.it)
www.cmnr.lirh.it (prenotazioni@cmnr.lirh.it)