



LIRH - Lega Italiana Ricerca Huntington e malattie correlate onlus Conoscere la malattia di Huntington

La malattia di Huntington è una malattia rara, genetica, neurodegenerativa. Viene ereditata dal genitore affetto con una probabilità del 50% e si manifesta in genere intorno ai 40 anni. Disturbi del movimento, declino delle capacità cognitive e disturbi di tipo psichiatrico sono i tre volti principali della malattia. La causa genetica è nota ed è possibile sapere, attraverso un test sul DNA, se la mutazione responsabile della malattia è stata ereditata. Ad oggi non esistono terapie risolutive, ma solo cure sintomatiche. Si stima che in Italia vi siano circa 6-7.000 individui malati e circa 40.000 a rischio. La ri-

cerca scientifica rappresenta la speranza per migliaia di persone.

L'Huntington è una malattia di confine tra la neurologia e la psichiatria: chi se ne occupa dovrebbe coprire queste competenze. Inoltre, la possibilità di conoscere in anticipo il proprio futuro (attraverso il test genetico) da un lato, e l'ereditarietà della malattia, dall'altro, aprono scenari molto complessi dal punto di vista psicologico nell'intero nucleo familiare. Per queste ragioni, la LIRH - Lega Italiana Ricerca Huntington e malattie correlate onlus promuove un corso ECM rivolto a neurologi, psichiatri e psicologi il prossimo

21 novembre a Roma, presso l'Aula Bignami del Dipartimento di Medicina Sperimentale, in viale Regina Elena, 324. Il corso si propone di fornire elementi utili per un appropriato inquadramento dei sintomi e una gestione corretta delle diagnosi e delle terapie, anche attraverso presentazione di casi clinici e testimonianze dirette dei pazienti. In questo senso, rappresenta un'occasione unica per approfondire la conoscenza di una malattia ancora poco conosciuta.

LIRH onlus è un'organizzazione senza scopo di lucro costituita da pazienti, familiari, me-

dici e ricercatori per sostenere la ricerca clinica e traslazionale, per diffondere la conoscenza e per assicurare ai pazienti la migliore assistenza possibile. È parte della International Huntington Association e dello European Huntington Disease Network. Collabora con l'Huntington Study Group e con la Huntington Disease Youth Organization e partecipa attivamente al più vasto studio di ricerca osservazionale globale sulla malattia di Huntington, chiamato Enroll-HD.

www.lirh.it - info@lirh.it
Numero verde 800.388.330

IL PROGRAMMA Venerdì 21 novembre 2014

FACULTY

Carmine Donisi Professore Emerito di Diritto Civile, Università degli Studi di Napoli Federico II
Luigi Frati Professore Ordinario Sapienza Università di Roma e Direttore Scientifico IRCCS Neuromed di Pozzilli (IS)
Pierandrea Muglia Vice Presidente e Direttore Neuroscience Discovery Medicine, UCB Pharma, Belgio
Martina Petrollini Psicologa LIRH onlus e IRCCS Neuromed di Pozzilli (IS)

Francesco Pierelli Professore ordinario di Neurologia, Dip. di Scienze e Biotecnologie Medico Chirurgiche, Sapienza Università di Roma
Umberto Sabatini Dirigente Medico, Dipartimento di Radiologia, IRCCS Fondazione Santa Lucia, Roma
Ferdinando Squitieri Direttore Centro di Neurogenetica e malattie rare IRCCS Neuromed di Pozzilli (IS) e Presidente LIRH onlus
Domenica Taruscio Direttore Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

9.30 - 9.40 **Presentazione del corso**
Prof. Luigi Frati
Prof. Ferdinando Squitieri

9.40 - 10.00 **Le malattie rare in Italia e in Europa**
Dr.ssa Domenica Taruscio

10.00 - 10.20 **La malattia di Huntington come modello tra le malattie rare neurodegenerative**
Prof. Ferdinando Squitieri

10.20 - 10.40 **Il ruolo della diagnostica per immagini nella comprensione della malattia di Huntington**
Dr. Umberto Sabatini

10.40 - 11.00 **Coffee Break**

11.00 - 11.20 **La Diagnosi pre-sintomatica tra scienza, etica e diritto**
Prof. Carmine Donisi

11.20 - 11.30 **Quali sono gli errori che lo specialista non deve commettere.**
Eseguire il test pre-sintomatico
(Con il contributo di pazienti)
Prof. Ferdinando Squitieri

11.30 - 12.00 **Discussione**
Prof. Carmine Donisi, Prof. Ferdinando Squitieri, Dr. Umberto Sabatini, Prof. Francesco Pierelli

12.00 - 13.30 **Esperienze di pratica clinica: discussione sulla diagnosi differenziale e sugli approcci terapeutici**
(Con il contributo di pazienti)
Prof. Ferdinando Squitieri, Prof. Francesco Pierelli

13.30 - 14.30 **Pausa Pranzo**

14.30 - 14.50 **Terapia farmacologica: limiti e prospettive**
Dr. Pierandrea Muglia

14.50 - 15.10 **Terapia riabilitativa: come e quando**
Prof. Francesco Pierelli

15.10 - 15.30 **Approccio psicologico**
e metodi di valutazione clinica
Dr.ssa Martina Petrollini

15.30 - 16.30 **Esperienze di pratica clinica: presentazione e discussione di casi. Uso inappropriato di neurolettici**
Prof. Ferdinando Squitieri
Discussant: Dr. Pierandrea Muglia, Prof. Francesco Pierelli, Partecipanti

16.30 - 17.00 **Discussione**

17.00 **Conclusioni e questionario di apprendimento ECM**

ROMA
21 novembre 2014

Per una corretta pratica clinica
della Malattia di Huntington



AULA BIGNAMI
DIPARTIMENTO DI
MEDICINA SPERIMENTALE

Edificio di Patologia Generale
Viale Regina Elena 324, Roma

Segreteria scientifica



LIRH - Lega Italiana Ricerca Huntington e malattie correlate onlus
Via dei Mille 41/A, Roma
numero verde 800 388 330
info@lirh.it - www.lirh.it