

RELAZIONE DI MISSIONE ANNO 2018

IL PRESENTE DOCUMENTO E' STATO REDATTO IN CONFORMITA' ALL'ATTO DI
INDIRIZZO DELL'AGENZIA PER LE ONLUS 'LINEE GUIDA E SCHEMI PER LA
REDAZIONE DEI BILANCI DI ESERCIZIO DEGLI ENTI NON PROFIT'
(Art. 3, comma 1, lett. A) del D.P.C.M. 21 marzo 2001 n.329)

INDICE

PARTE I – MISSIONE E IDENTITA'

Chi Siamo
Storia
Visione
Missione
Obiettivi
Organizzazione
Risorse Umane
Malattia di Huntington
Malattie Correlate

PARTE II – ATTIVITA' ISTITUZIONALI

Ricerca

Ricerca osservazionale
-Enroll
-Oltre il Movimento: Le Abilità Cognitive nella Malattia di Huntington
Il Premio LIRH per la ricerca – II Edizione
Pubblicazioni

Assistenza

Assistenza tramite ambulatori gratuiti
Assistenza tramite numero verde 800.388.330
Assistenza tramite 'Chiedi all'esperto'

Informazione, divulgazione, *awareness raising*

Convegni e incontri, nazionali e internazionali
Sito Internet e Social media
Articoli e interviste
Newsletter
HD-Cope
NOI Huntington
Donare con Fiducia

PARTE III – PROSPETTO ECONOMICO (SINTESI)

Prospetto delle entrate
Prospetto delle uscite

PARTE I – MISSIONE E IDENTITA'

Chi siamo

La Fondazione Lega Italiana Ricerca Huntington e malattie correlate (LIRH) onlus è una fondazione di partecipazione, senza scopo di lucro, che sostiene la ricerca scientifica, conduce a sua volta attività di ricerca, fornisce assistenza gratuita a persone affette da malattia di Huntington e altre malattie rare a questa correlate, persone a rischio e loro familiari sul territorio nazionale, promuove la conoscenza sulla malattia rare di cui si occupa e la formazione degli specialisti e divulga i risultati della ricerca.

Si tratta, essenzialmente, di una organizzazione orientata alla ricerca scientifica che, grazie alla ricerca, intende fornire una assistenza di alto livello che consenta ai pazienti di accedere alle terapie più innovative, rendendoli protagonisti, e non solo destinatari, di ogni intervento e/o iniziativa che li riguardi.

Storia

L'Associazione di Volontariato 'Lega Italiana Ricerca Huntington e malattie correlate onlus (LIRH)' è stata costituita il 20 novembre 2012 con decisione della assemblea straordinaria dell'Associazione 'AICH-Neuromed' (Associazione Italiana Còrea di Huntington-Neuromed), nata nel 2001. Quell'Assemblea deliberò la modifica della denominazione e degli scopi sociali, dando vita, di fatto, ad una organizzazione diversa, completamente rinnovata nella forma e nella sostanza.

Nel luglio del 2014, l'Assemblea della LIRH deliberò la trasformazione dell'associazione in Fondazione, scegliendo la forma giuridica della Fondazione di partecipazione.

La fondazione di partecipazione ha in comune con la fondazione tradizionale lo scopo non lucrativo ed il patrimonio destinato al raggiungimento di un obiettivo predefinito ed invariabile, che viene fissato nell'atto costitutivo. Si distingue dalla fondazione tradizionale in quanto, nella fondazione di partecipazione, il fondatore partecipa attivamente alla vita della fondazione. Tale ultima caratteristica avvicina la fondazione di partecipazione all'associazione ma, allo stesso tempo, se ne distingue in quanto, a differenza dell'associazione, è possibile diversificare il peso decisionale dei partecipanti: l'assemblea dei soci di partecipazione ha, infatti, potere consultivo e di orientamento, ma non ha potere decisionale. Ulteriore differenza, inoltre, è l'immutabilità dello scopo nella fondazione di partecipazione, diversamente da quanto previsto nelle associazioni.

La nostra Visione

Aspiriamo a vivere in un mondo in cui la malattia di Huntington non faccia più paura

La nostra Missione

La Fondazione LIRH opera per garantire a persone affette da Malattia di Huntington, persone a rischio e loro familiari – sia che essi vivano in Italia o all'estero - la possibilità di accedere a terapie appropriate e innovative, di ricevere una adeguata assistenza clinica e psicologica e di vivere la loro condizione senza essere oggetto di pregiudizi o discriminazione.

I nostri obiettivi

È obiettivo generale della Fondazione il sostegno della ricerca scientifica nel campo delle malattie rare neurodegenerative. Prioritariamente, la Fondazione intende incoraggiare e rafforzare la ricerca biologica traslazionale e la ricerca clinica sulla malattia di Huntington e sulle malattie a questa correlate.

Sono obiettivi specifici:

- a) promuovere e sostenere la ricerca scientifica finalizzata all'applicazione di nuove metodologie per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle condizioni patologiche connesse alle malattie rare neurodegenerative, con particolare riguardo alla malattia di Huntington e alle patologie ad essa correlate;
- b) diffondere i risultati della ricerca tra gli addetti ai lavori e tra la comunità dei pazienti;
- c) promuovere ogni iniziativa utile a far conoscere la malattia di Huntington alle istituzioni, ai media e al pubblico in generale, per far comprendere i problemi connessi alla ricerca scientifica e l'importanza di promuoverne lo sviluppo;
- d) favorire la migliore assistenza possibile ai pazienti e alle loro famiglie;
- e) curare la formazione di specialisti nell'assistenza ai pazienti e il miglioramento delle condizioni esistenziali degli stessi attraverso lo studio e la realizzazione di ogni più idoneo supporto e di intervento, nel quadro delle iniziative di solidarietà sociale, che assicura la sua attività.

Organizzazione

Sono organi statuari della Fondazione il Consiglio di Amministrazione, il Presidente, il Comitato Tecnico Scientifico, l'Organo di Controllo dei Conti, l'Assemblea dei Soci di Partecipazione. Tutte le cariche sono gratuite, salvo il rimborso delle eventuali spese sostenute per ragione dell'ufficio, debitamente documentate.

Consiglio di Amministrazione

Aniello Squitieri, Presidente *pro tempore*

Barbara D'Alessio, Vice presidente

Ferdinando Squitieri, consigliere

Luciano Finotto, consigliere

Al Consiglio di amministrazione spettano: la gestione ordinaria e straordinaria della Fondazione, l'approvazione del bilancio; la nomina dei componenti del Comitato Tecnico Scientifico, dell'Organo di Controllo dei Conti dei soci di partecipazione, nonché la riforma dello Statuto della Fondazione. Il CdA si riunisce almeno due volte l'anno.

Comitato tecnico scientifico

Ferdinando Squitieri, Presidente

Francesco Pierelli

Ralf Reillman

Umberto Sabatini

Justo Garcia de Yebenes

Francesco Marrosu

Andrea Ilari

Simone Migliore

Il Comitato Tecnico Scientifico formula proposte sulle iniziative della fondazione; esprime pareri su programmi ed attività; propone la concessione di borse di studio e l'organizzazione di seminari per borsisti ed altri partecipanti; valuta i risultati conseguiti in ordine alle singole iniziative attuate dalla fondazione; incoraggia tutte le attività che, a suo giudizio, rispondono ai fini statuari.

Revisore dei Conti

Paolo Lista

L'Organo di Controllo dei Conti provvede al riscontro della gestione finanziaria; accerta la

regolare tenuta delle scritture contabili; esprime il proprio parere mediante apposita relazione sui bilanci preventivi e sui conti consuntivi; effettua verifiche di cassa.

L'Assemblea di partecipazione:

L'Assemblea dei soci di partecipazione è composta da:

- a) quanti fra gli associati abbiano dichiarato di voler assumere tale qualifica entro trenta giorni dall'avvenuto riconoscimento della Fondazione;
- b) coloro che per tre anni consecutivi abbiano effettuato elargizioni pari ad almeno 5.000,00 euro complessivi, su proposta del Consiglio di amministrazione, accettata entro trenta giorni;
- c) da quanti ne facciano richiesta scritta e motivata, accettata dal Consiglio di Amministrazione.

La qualità di socio di partecipazione ha durata indeterminata, purché si effettui almeno una elargizione pari ad euro quindici all'anno.

L'Assemblea di partecipazione ha solo funzioni consultive, non vincolanti. Formula pareri consultivi e proposte sulle attività, programmi ed obiettivi della Fondazione, già delineati ovvero da individuarsi, nonché sui bilanci consuntivo e preventivo.

A marzo 2018, l'assemblea di partecipazione conta 88 aderenti.

Risorse Umane

Per lo svolgimento delle attività istituzionali, la Fondazione si avvale di un team che opera in due 'macro-aree':

- Direzione Scientifica, che coordina le attività di ricerca, di assistenza, di formazione agli specialisti, di progettazione scientifica e di divulgazione dei risultati della ricerca.
- Direzione Generale, che coordina le attività amministrative, di progettazione delle attività sociali di awareness raising, di comunicazione e raccolta fondi.

Entrambe le direzioni curano le relazioni con enti ed organismi internazionali.

Nel 2018 le attività della Fondazione sono state rese possibili grazie alla collaborazione di 12 persone tra dipendenti, collaboratori occasionali, tirocinanti, volontari e consulenti.

Organigramma 2018



La malattia di Huntington (in sintesi)

La malattia di Huntington (anche detta Còrea, dal greco “danza”, per via dei movimenti involontari che induce) è una patologia genetica rara, degenerativa, ereditaria, molto grave e complessa che interessa principalmente, ma non solo, il sistema nervoso: ne sono interessati anche muscoli ed altri organi, per cui è corretto definirla come una patologia sistemica. La malattia prende il nome da George Huntington, il medico americano che l'ha descritta per la prima volta nel 1872, all'età di 22 anni, sintetizzandone i tre punti fondamentali: la tendenza al suicidio e al disturbo mentale; l'ereditarietà; il carattere progressivamente invalidante. Dal 1993 se ne conosce la causa genetica: si tratta di una mutazione dovuta ad un allungamento di un tratto nel gene HTT, che produce una proteina anomala (chiamata huntingtina), la quale provoca la morte di cellule nervose (neuroni) in alcune aree del cervello. Ne è dunque responsabile un unico gene, con un tratto del DNA più esteso di quanto necessario che genera una proteina con un numero elevato di amminoacidi definite glutammine, o, in gergo tecnico, 'Q'. Più sono le 'Q' trasmesse dal genitore ammalato, prima la malattia si manifesta nei figli, che hanno una probabilità del 50% di ereditarla. La scoperta del gene è stata possibile attraverso lo studio del più noto agglomerato di malati di Huntington al mondo nella zona di Maracaibo, in Venezuela. La complessità della malattia deriva dal fatto che essa agisce contemporaneamente su più livelli: quello dei movimenti involontari; quello delle capacità cognitive e quello dei disturbi psichiatrici. La malattia può avere molti volti: si manifesta, cioè, in maniera diversa da persona a persona, anche all'interno dello stesso nucleo familiare: “una stessa causa, facce diverse della malattia”. Ciò rende particolarmente difficile riconoscerla e trattarla adeguatamente. Primi impercettibili sintomi possono essere collegati ad alterazioni della personalità, difficoltà di controllo delle emozioni e alterazioni dell'umore. Possono tuttavia essere una spia di allarme anche difficoltà di memoria, impaccio nei movimenti e movimenti casuali involontari delle dita. Uno dei più precoci sintomi motori è la còrea: scatti involontari del corpo simili, appunto, a una danza. Un sintomo comune è rappresentato anche da rallentamento e disorganizzazione del linguaggio, che si associa alla difficoltà di deglutizione. E' possibile sapere in anticipo, anche di 10-20 anni, se ci si ammalerà, sottoponendosi un test genetico (predittivo) sul DNA, attraverso un prelievo di sangue. Il counseling genetico è fondamentale per chiunque sia a rischio di avere ereditato la mutazione e stia pensando di sottoporsi al test. I sintomi della malattia cominciano a manifestarsi in genere tra i 40 e i 50 anni di età, compromettendo una fase critica della vita, quando si è nel pieno della costruzione della carriera e della famiglia. Esistono, tuttavia, anche forme giovanili, sebbene molto rare e casi di insorgenza tardiva. La durata della malattia è di circa 15 – 20 anni. Sebbene abbia i numeri di una malattia rara, in Italia ha una frequenza di circa 11 persone ogni 100.000 abitanti, per un totale di circa 6.500 ammalati e 30-40.000 persone a rischio di ereditare la mutazione genetica. Questo dato è purtroppo destinato a crescere nei prossimi anni per via dell'invecchiamento della popolazione e dell'allungamento fisiologico della vita, che facilita la manifestazione delle forme ad insorgenza più tardiva, altrimenti non riconoscibili. L'insorgenza della malattia non si può ancora prevenire né siamo ancora in grado di bloccarne il decorso. La ricerca, però, ci indica la strada da seguire.

Le malattie correlate (in sintesi)

Sono definite correlate alla Malattia di Huntington tutte quelle patologie neurodegenerative con caratteristiche cliniche simili ed in parte sovrapponibili, oppure causate da meccanismi genetici caratterizzati da tratti biologici simili. Alcune malattie neurodegenerative del cervelletto, denominate Atassie Spinocerebellari Dominanti (SCA), possono associarsi a tratti genetici simili (espansione di tratti del DNA), ma presenti in geni diversi, causando sintomi talvolta simili ed indistinguibili dalla corea. Ad esempio, la SCA17 o l'atrofia dentato-rubro-pallido-luysiana (DRPLA) possono presentare sintomi molto simili alla "Còrea" ed una causa genetica anch'essa da espansione del tratto CAG, ma in geni diversi. La lista di queste patologie molto rare cresce di anno in anno ed oggi molte di queste malattie meno note dell'Huntington denominate con delle sigle come SCA1, SCA2, SCA3 ecc., possono fornire elementi di conoscenza per la lotta alla Còrea e, d'altra parte, giovare esse stesse di future terapie innovative efficaci per l'Huntington, quando saranno disponibili. D'altra parte altre patologie, più note alla comunità scientifica, come forme atipiche di malattia di Parkinson, demenze tipo Alzheimer o sindromi distoniche familiari (come la malattia di Wilson), possono rappresentare esse stesse 'malattie correlate', per via della somiglianza dei loro sintomi con quelli della Corea. Pertanto la malattia di Huntington è ritenuta dalle principali autorità regolatorie internazionali (come l'FDA) un modello di studio importante, il cui guadagno di conoscenza potrà consentire un migliore approccio terapeutico anche per molte altre malattie più note ed altrettanto incurabili.

PARTE II – ATTIVITA' ISTITUZIONALI

Le attività istituzionali sono quelle volte a perseguire in via diretta la missione.

LA RICERCA

Ricerca osservazionale

ENROLL - HD

La Fondazione LIRH onlus partecipa al programma di ricerca osservazionale internazionale denominato Enroll-HD (<http://enroll-hd.org>), il cui ambizioso obiettivo è quello di accelerare la scoperta e la messa a punto di nuove terapie per la malattia di Huntington.

Enroll-HD è la più vasta raccolta di dati, informazioni e campioni biologici mai programmata per nessun'altra malattia rara prima di oggi. Si definisce "studio osservazionale" perché non prevede somministrazione di farmaci sperimentali. E' internazionale perché si svolge in 14 Paesi.

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. Lo studio prevede delle visite annuali in cui i partecipanti sono sottoposti ad un monitoraggio medico e psicologico, con test per la valutazione del comportamento, del movimento, dello stato emotivo e della qualità della vita e ad un prelievo di sangue, che viene spedito ad una biobanca centrale situata a Milano (Biorep). Particolare attenzione è rivolta alla privacy: un complicato sistema computerizzato trasforma i nominativi dei partecipanti in codici numerici, che rendono impossibile risalire alla identità della persona.

E' previsto un rimborso forfettario delle spese di partecipazione (da un minimo di 20 ad un massimo di 60 euro a partecipante, a seconda della distanza km che percorrono per raggiungerci). I rimborsi vengono effettuati in contanti: la Fondazione – così come tutti gli

altri centri che partecipano al programma, in Italia e all'estero - riceve un bonifico di 4.500,00 euro dallo sponsor e lo usa per effettuare i rimborsi, che rendiconta regolarmente, fino ad esaurimento. Poco prima che il fondo si esaurisca, la Fondazione carica la rendicontazione dei rimborsi effettuati e la richiesta di ricaricare il fondo di altri 4.500,00 euro, su un portale dedicato. La Fondazione recluta i partecipanti nelle sue diverse sedi sul territorio nazionale, grazie a ad un team di collaboratori opportunamente formati.

La Fondazione CHDI – sponsor del programma di ricerca – riconosce alla Fondazione LIRH, così come agli altri Centri italiani e stranieri che partecipano al programma, un importo economico per ogni visita effettuata. L'importo varia a seconda del numero di valutazioni effettuate durante la visita. La prima visita si chiama baseline (basale). Le visite successive (visite di follow-up) devono essere effettuate tra i 9 e i 12 mesi dopo la prima, e così le successive. La continuità della partecipazione al programma è essenziale: la malattia è neurodegenerativa ed è fondamentale osservare e studiare come evolve nel corso degli anni. Il protocollo di studio Enroll –HD è stato valutato – sotto il profilo della eticità – dal Comitato Etico dell'Istituto Leonarda Vaccari per la Riabilitazione, l'Integrazione e l'Inserimento delle Persone con Disabilità.

VISITE ENROLL	2018	2017	2016
Nuovi inserimenti	115	132	155
Follow-up	457	364	235
Totale visite	572	496	390

Le regioni di maggiore provenienza dei partecipanti sono risultate essere, nel 2018: Puglia, Lazio, Campania e Lombardia.

Oltre il Movimento: Le Abilità Cognitive nella Malattia di Huntington

Cosa abbiamo fatto:

Abbiamo coinvolto 30 soggetti in fase pre-sintomatica di malattia e 18 di controllo, comparabili per caratteristiche socio-demografiche (genere, età e scolarità) - Gruppo task-switching

Abbiamo coinvolto 28 soggetti in fase pre-sintomatica di malattia e 21 di controllo, comparabili per caratteristiche socio-demografiche (genere, età e scolarità) - Gruppo decision-making economico.

Una valutazione iniziale ha analizzato lo status clinico motorio, comportamentale e cognitivo dei partecipanti alla ricerca. In seguito, è stato loro somministrato il protocollo computerizzato per la valutazione delle abilità di task-switching e di decision-making economico. La durata complessiva della valutazione è stata di circa 2 ore per ciascuna di loro.

Cosa abbiamo osservato:

1. Le abilità di task-switching sono apparse compromesse già in fase pre-sintomatica;
2. Le capacità di task-switching sono apparse rallentate già molto prima della presentazione dei sintomi;
3. Un atteggiamento più prudente nel ponderare scelte di tipo economico in chi è in fase pre-sintomatica;

4. Entrambi gli strumenti utilizzati si sono dimostrati sufficientemente sensibili nel mettere in evidenza sia difficoltà di tipo attentivo che di decision-making economico in una fase della vita lontana dalla presenza di chiari sintomi.

In che modo queste informazioni possono essere utili?

I nostri risultati suggeriscono l'opportunità di valutare alcuni specifici aspetti del funzionamento cognitivo già molto prima dei sintomi legati alla difficoltà del movimento e aprono alla possibilità di valutare l'efficacia di programmi di stimolazione cognitiva focalizzati su tali abilità per valutare l'impatto sul decorso clinico della sintomatologia cognitiva. La nostra conclusione è che la malattia di Huntington non va considerata solo come "disturbo del movimento", ma piuttosto come una complessa patologia il cui contributo della sfera cognitiva è molto precoce e dovrebbe meritare riabilitazione specifica come già accade per l'alterazione del movimento.

Il Premio LIRH per la ricerca sulla malattia di Huntington – II Edizione

Il comitato scientifico della Fondazione, in linea con gli obiettivi statuari, ha assegnato quest'anno il Premio alla dott.ssa Caterina Fusilli, primo autore dell'articolo Biological and clinical manifestations of juvenile Huntington's disease: a retrospective analysis. **Lancet Neurol.** 2018 Nov - **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**.

In passato, si è definita la malattia di Huntington ad insorgenza precoce prima dei 20 anni come la "forma giovanile" (o juvenile Huntington disease - JHD). Si trattava di una definizione convenzionale, che nasceva dalla difficoltà oggettiva di riconoscere delle differenze biologiche e cliniche tra forma giovanile e forma dell'adulto. Grazie a questa scoperta, la comunità scientifica riconosce adesso la variante pediatrica come la "vera" forma giovanile clinicamente e biologicamente differente da quella dell'adulto.

Il Premio è stato assegnato dalla dr.ssa Selene Capodarca, Responsabile a livello internazionale del programma Enroll-HD per conto di EHDN (European Huntington Disease Network).



Pubblicazioni scientifiche nel 2018 a cui la fondazione LIRH ha contribuito o in cui è stata ringraziata

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. PubMed PMID: 30243861. (LIRH CITATA TRA AUTORI)

Migliore S, D'Aurizio G, Curcio G, Squitieri F. Task-switching abilities in pre-manifest Huntington's disease subjects. *Parkinsonism Relat Disord*. 2018 Sep 5. pii: S1353-8020(18)30392-4. doi: 10.1016/j.parkreldis.2018.09.007. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 30201420. (RINGRAZIAMENTI)

Migliore S, D'Aurizio G, Parisi F, Maffi S, Squitieri B, Curcio G, Mancini F. Moral Judgment and Empathic/Deontological Guilt. *Psychol Rep*. 2018 Jan 1:33294118787500. doi: 10.1177/0033294118787500. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 30025498. (LIRH CITATA TRA AUTORI)

Rotundo G, Bidollari E, Ferrari D, Spasari I, Bernardini L, Consoli F, De Luca A, Santimone I, Lamorte G, Migliore S, Squitieri F, Vescovi AL, Rosati J. Generation of the induced pluripotent stem cell line CSSi006-A (3681) from a patient affected by advanced-stage Juvenile Onset Huntington's Disease. *Stem Cell Res*. 2018 May;29:174-178. doi: 10.1016/j.scr.2018.04.008. Epub 2018 Apr 21. PubMed PMID: 29704769. (RINGRAZIAMENTI)

Zarotti N, Simpson J, Fletcher I, Squitieri F, Migliore S. Exploring emotion regulation and emotion recognition in people with presymptomatic Huntington's disease: The role of emotional awareness. *Neuropsychologia*. 2018 Apr;112:1-9. doi: 10.1016/j.neuropsychologia.2018.02.030. Epub 2018 Mar 3. PubMed PMID: 29510181. (RINGRAZIAMENTI)

Poster presentati

- A cluster of HD in Italy with several subjects carrying CAG expansion
- homozygosity in different generations and genetic risk over 50%
- Task-switching abilities in pre-manifest Huntington's Disease subjects
- NOI Huntington – The Italian HD youth-driven engagement project
- A Huntington's disease (HD) database at LIRH Foundation (LIRH-Rome site): ENROLL-HD study as a starting point
- Game of Dice task performance in premanifest Huntington's Disease subjects
- Juvenile Onset Huntington's Disease: 15 years observational study delineates clinical presentation, disease progression and brain abnormalities

L'ASSISTENZA

La Fondazione fornisce assistenza neurologica, psichiatrica, psicologica, genetica e nutrizionale gratuita a persone ammalate, persone a rischio e loro familiari.

Le persone affette dalla malattia di Huntington vivono la loro condizione, molto spesso, in solitudine. Sono resistenti a parlarne, non solo con gli estranei o con i colleghi, ma anche con i propri parenti. Isolandosi, si privano non solo della possibilità di condividere la propria esperienza con altri, ma anche della possibilità di accedere a trattamenti adeguati, a cure sperimentali e, più in generale, a conoscenze utili per affrontare meglio la loro condizione. Inoltre, sebbene a livello 'macro' l'attenzione per le malattie rare sia molto aumentata, a livello 'micro', le famiglie si scontrano con mille ostacoli, che vanno dalla scarsa preparazione dei clinici alla mancanza di assistenza territoriale. Non è semplice, nemmeno per gli addetti ai lavori, comprendere appieno la complessità di questa patologia e la necessità di fornire una assistenza multidisciplinare: non soltanto medica, ma anche psicologica – visto che si andrà incontro a cambiamenti degli equilibri personali e familiari – e riabilitativa perché la coordinazione dei movimenti diventerà sempre più complicata e nutrizionale perché, man mano che la malattia avanza, si andrà incontro ad una progressiva perdita di peso. Gli ambulatori che LIRH mette a disposizione sul territorio nascono dalla esigenza di 'andare verso' i pazienti e le loro famiglie e di assicurare loro la migliore assistenza possibile.

Assistenza tramite Ambulatori Gratuiti

La Fondazione, grazie ad accordi e convenzioni con le organizzazioni 'ospitanti' (pro bono), eroga assistenza ambulatoriale gratuita in diverse città

ROMA

Viale Regina Margherita, 261
c/o Istituto CSS Mendel

CAMPI BISENZIO (FIRENZE)

Via Orly 39
Presso la Pubblica Assistenza di Campi Bisenzio
(sede LIRH Toscana e ambulatorio)

MILANO

Viale Certosa 121 – 20151 Milano
c/o Centro Medico Certosa

CATANIA

Via Leucatia Croce, 6 - 95030 S. Agata Li Battiati (CT)
c/o U.M.R. (Hera onlus)

SAN GIOVANNI ROTONDO (FG)

Viale Cappuccini, 1
c/o Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza-Unità Ricerca e Cura Huntington e M. Rare

I numeri dell'assistenza ambulatoriale gratuita.

Nel corso del 2018 sono state effettuate 1.026 visite gratuite, di cui 104 prime visite.

AMBULATORI 2018		AMBULATORI 2017		AMBULATORI 2016	
Gennaio	74	Gennaio	61	Gennaio	48
Febbraio	77	Febbraio	61	Febbraio	41
Marzo	97	Marzo	83	Marzo	81
Aprile	50	Aprile	67	Aprile	62
Maggio	87	Maggio	82	Maggio	53
Giugno	102	Giugno	73	Giugno	57
Luglio	105	Luglio	60	Luglio	67
Agosto	29	Agosto	33	Agosto	12
Settembre	84	Settembre	50	Settembre	64
Ottobre	103	Ottobre	71	Ottobre	55
Novembre	56	Novembre	67	Novembre	66
Dicembre	58	Dicembre	62	Dicembre	55
TOTALE	1.026	TOTALE	770	TOTALE	661
Di cui 1^ visita	104	Di cui 1^ visita	91	Di cui 1^ visita	114

Counselling psicologico pre - test

2018	2017	2016
Persone seguite: 36	Persone seguite: 39	Persone seguite: 38
16 HD negativi 15 HD positivi 2 non hanno ritirato risultato 3 non hanno effettuato test	15 HD negativi 12 HD positivi 12 in attesa di prelievo	18 HD negativi 20 HD positivi

Supporto psicologico a pazienti e familiari

2018	2017	2016
Persone seguite: 53	Persone seguite: 30	Persone seguite: 28
9 pazienti 44 caregiver	16 pazienti 14 caregiver	14 pazienti 14 caregiver

Assistenza tramite il Numero Verde

Il numero verde della Fondazione è stato attivato nel mese di maggio 2015. Le telefonate, che provengono da tutto il territorio nazionale, riguardano prevalentemente: richieste di informazioni sulla ereditarietà della malattia; richieste di informazioni sul test genetico; richieste di visite ambulatoriali o di colloqui psicologici, richieste di chiarimenti o di partecipazione a programmi di ricerca e a sperimentazioni farmacologiche, informazioni sul test genetico prenatale. Come si può vedere dalla tabella qui sotto, vi è una progressiva crescita delle chiamate in entrata.

Chiamate ricevute al numero verde

2018	2017	2016
1.766	1.177	986

Assistenza tramite la pagina del sito 'Chiedi all'Esperto'

Nel luglio del 2016 abbiamo lanciato la pagina 'Chiedi all'esperto' per consentire agli utenti di rivolgere domande al medico, allo psicologo, al nutrizionista o domande di tipo generale, con la possibilità di ricevere una risposta pubblica, in modo che possano beneficiarne anche altre persone che potrebbero avere necessità della stessa informazione. L'identità di chi contatta l'esperto viene mantenuta riservata.

Tutte le domande pervenute e le risposte fornite sono consultabili sul sito www.lirh.it alla voce 'contatti'-domande e risposte'.

L'INFORMAZIONE, LA DIVULGAZIONE, LA FORMAZIONE

Nonostante in rete circolino molte informazioni, registriamo ancora tanti dubbi e confusione in chi, familiare o anche – talvolta – medico, si rivolge a noi in cerca di chiarimenti sui tanti risvolti della malattia di Huntington. Dall'altra parte, i casi in cui i pazienti vengono discriminati, derisi, evitati da chi sta loro intorno non diminuiscono. Questo ci ha convinti della assoluta necessità di condurre una costante attività di informazione per 'educare' alla conoscenza di questa patologia al fine di combattere lo stigma.

Riteniamo, inoltre, che tutte le persone coinvolte abbiano il diritto di accedere agli aggiornamenti e alle informazioni che circolano nella cosiddetta 'Huntington Community', composta sia dai ricercatori che dalle organizzazioni dei pazienti, su scala globale. Spesso la lingua rappresenta una barriera di accesso ed è per questa ragione che la Fondazione, soprattutto quando è presente nei contesti internazionali, fa circolare sempre, attraverso i propri canali di comunicazione, un resoconto in italiano di quanto ha appreso o compreso.

Convegni e incontri nazionali

11 Aprile - Convegno HD a Merano (BZ) con Lions Club Merano Maiense

Si è svolto a Merano l'incontro informativo sulla malattia di Huntington e sulla sua variante giovanile l'11 Aprile, che consolida una collaborazione tra Lions Club Merano Maiense e Fondazione LIRH, nell'ottica di migliorare la conoscenza della malattia nel territorio.

Oltre che per affrontare tutti i principali risvolti che evidenziano la complessità di questa patologia, dagli aspetti biologici a quelli clinici a quelli psicologici e a quelli sociali, è stata una occasione importante per sottolineare le più recenti e attese novità sugli sviluppi della ricerca scientifica.

L'incontro, svoltosi dalle 20.00 alle 22.00, ha visto la presenza di oltre 150 persone e una partecipazione attiva nella parte dedicata alla discussione.

Desideriamo ringraziare la Dr.ssa Sandra Lando e la Dr.ssa Fausa Menghini, rispettivamente Presidente e Consigliera del Club Maiense, il Dr. Frediano Tezzon, già primario della Neurologia dell'Ospedale di Merano, che ha moderato con grande esperienza e competenza la serata, le sig.re Ada Capone e Paola Posadino per le loro toccanti testimonianze come caregivers di persone ammalate.

Ringraziamo inoltre la Dr.ssa Martha Stocker, Assessore alla Salute della Provincia di Bolzano, che ha portato il suo saluto e ha seguito l'intero convegno.

Lo spirito con cui è stato promosso l'incontro è stato quello di costruire e consolidare reti collaborative sul territorio, per rafforzare i ponti tra ricerca e assistenza che già esistono e per costruirne di ulteriori. Siamo pertanto grati a Lions Club Merano Maiense per l'attenzione con cui sta seguendo il tema delle malattie rare, con un occhio particolare alla malattia di Huntington.

11 Giugno - Ma chi ce l'ha fatto fare Ferrara

La Compagnia delle Amiche Coraggiose: Alessandra De Rosa, Anna Giberti, Anna Sotterri, Brunella Negretto, Silvia Negri e Rosa Fogli amiche coraggiose e mogli di Soci del Club Lions Ferrara Europa Poggio Renatico, ha portato in scena uno spettacolo di Teatro per sostenere la LIRH è stato la grande motivazione di essere utili e vicine con il cuore a chi vive la propria malattia nel quotidiano.

Per portare in scena lo spettacolo sui temi del femminile le sei amiche, attrici per l'occasione, hanno chiesto l'aiuto e la professionalità del regista Massimiliano Piva di Teatro Cosquillas. Il regista le ha condotte attraverso un percorso laboratoriale impegnativo e intenso, ma anche ricco di momenti emotivamente molto coinvolgenti, che si è svolto nel laboratorio teatrale della Città del ragazzo a Ferrara.

Lo spettacolo è stato un insieme di "attimi fuggenti" in cui si sono recitate poesie (molte composte dalle stesse "attrici"), si sono cantate canzoni, si è dato respiro e sfogo all'ironia del rapporto tra uomo e donna con tanta allegria e voglia di mettersi in gioco.

Il Presidente del Lions Club Ferrara Europa Poggio Renatico, Carlo **Cannafoglia**, ed il suo Vicepresidente Ivan **Viviani** hanno svolto un ruolo fondamentale nel promuovere ed incoraggiare questa iniziativa.

27 Giugno - Incontro con le famiglie pugliesi a San Giovanni Rotondo (FG)

Mercoledì 27 giugno si è svolto a San Giovanni Rotondo, presso l'Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza, il 1° Incontro sulla malattia di Huntington tra le famiglie pugliesi promosso dalla Fondazione LIRH. L'incontro è stato finalizzato a mettere in rete le famiglie che vivono l'esperienza della malattia di Huntington e a far conoscere meglio le opportunità assistenziali e di ricerca che il loro territorio mette a disposizione.

Il Dr. Massimo Carella e il Dr. Marco Castori, rispettivamente Vice Direttore Scientifico e Primario dell'Istituto di Genetica Medica di Casa Sollievo della Sofferenza hanno illustrato l'impegno dell'Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza, Opera di San Pio da Pietrelcina, in termini di sostegno concreto alla ricerca e all'assistenza sulle malattie rare, inclusa la malattia di Huntington, a partire dalla costituzione dell'Unità di Ricerca e Cura che, unica in un istituto di ricerca in Italia, reca espressamente il nome Huntington nella sua denominazione ufficiale. L'Unità, affidata, come è noto, alla responsabilità del Prof. Ferdinando Squitieri, anche direttore scientifico della Fondazione Lega Italiana Ricerca Huntington, conduce sperimentazioni cliniche sulla malattia di Huntington e offre regolarmente assistenza ambulatoriale, in stretta collaborazione con la LIRH.

1 Ottobre - Seminario formativo al personale della Cooperativa Promozione Lavoro Altavilla Vicentina (VI)

Il Centro Polivalente Papa Luciani è una Cooperativa con più di 2000 soci e 80 posti letto che serve utenti gravissimi, con disabilità acquisita. Fornisce assistenza domiciliare a 500 utenti sul territorio. Ha circa 20 dipendenti e operatori e 30 volontari

Ci hanno contattato per comprendere meglio la malattia, per poter essere più preparati e consapevoli nel prendersi cura di persone affette da questa patologia.

Abbiamo formato tutto il loro personale nella giornata del 1 ottobre.

1 Dicembre - Convegno annuale LIRH

Il convegno ha visto la partecipazione di circa 300 partecipanti provenienti da 17 diverse regioni italiane: Lombardia- Toscana- Lazio- Puglia – Piemonte (queste le 5 regioni con il più alto numero di presenze), Veneto, Emilia Romagna, Friuli Venezia Giulia, Marche, Abruzzo, Molise, Umbria, Campania, Sardegna, Basilicata, Calabria, Sicilia. Si è fatto il punto sulle prossime sperimentazioni e sulle iniziative in tema di malattia di Huntington giovanile.

Convegni e incontri internazionali

4 Febbraio - Convegno HD in Oman

20-22 Maggio - I congresso mondiale Enroll – HD a Quebec City, Canada

Dal 20 al 22 maggio si sono ritrovate a Quebec City, in Canada, oltre 500 ricercatori e studiosi coinvolti nello studio Enroll-HD. Enroll Quello che è emerso con maggiore evidenza in occasione dell'incontro di Quebec City è che i prossimi studi farmacologici tenderanno a coinvolgere soprattutto persone cosiddette *pre-manifest*, ovvero ancora senza sintomi, persone che si trovano nelle fasi iniziali della malattia. Per questa ragione,

Enroll-HD si pone l'obiettivo di raddoppiare il numero dei partecipanti nei prossimi dieci anni, incrementando il numero dei *pre-manifest*, che al momento rappresentano il 19% del totale dei partecipanti.

Dall'altro lato, la qualità del lavoro dei 'Centri Enroll-HD' presenti nei vari Paesi del mondo verrà valutata con crescente attenzione. Dal punto di vista strettamente scientifico, è inoltre emerso lo stimolo a studiare con attenzione i casi 'atipici' che, benchè non frequenti, talvolta vengono all'attenzione dei clinici. Il Congresso si è concluso con una sessione dal titolo '*Looking Ahead: the Future is Bright*' che vuol dire "*Guardando avanti, il futuro è luminoso*".

14-16 Settembre -EHDN Conference a Vienna

EHDN è un network indipendente e no profit dedicato alla promozione della ricerca, alla conduzione di trial clinici e al miglioramento delle cure per la Malattia di Huntington. Attraverso EHDN è stata realizzata una piattaforma affinché scienziati, clinici, pazienti e familiari possano collaborare agli studi clinici sulla malattia di Huntington. EHDN promuove un convegno ogni due anni. Vi sono stati circa mille partecipanti e le varie sessioni hanno dato ampi spazio anche ai rappresentanti dei pazienti. Inoltre, si è svolta anche la assemblea di EHA e il board è stato riconfermato.

8-10 Novembre – HSG Conference a Houston, TX, USA

Appuntamento annuale con la ricerca terapeutica condotta prevalentemente in Nord America ma che sta aprendosi sempre di più anche a ricercatori provenienti dall'Europa.

10 Dicembre – Incontro con famiglie HD e con il Ministro della Salute a Malta

Abbiamo incontrato il Ministro della Salute di Malta nel tentativo di sensibilizzarlo a favorire la nascita di un sistema assistenziale all'altezza delle esigenze dei malati ma non abbiamo trovato un interlocutore aperto e sensibile. Tutt'altro. Il Ministro ritiene che prima si debba costituire un'associazione di pazienti e dopo l'associazione dovrà interloquire con le istituzioni.

Sito Internet e Social Media

Il sito internet e i social media rappresentano uno strumento importantissimo per veicolare informazioni sulla malattia, sui risultati della ricerca e sugli eventi internazionali. Rappresentanti dalla Fondazione LIRH onlus sono soliti partecipare agli annuali eventi internazionali promossi dalla rete dei ricercatori e/o da quella delle associazioni di familiari. Subito dopo, viene pubblicato un resoconto in italiano.

Le performance generali del nostro sito nel 2018 sono riportate di seguito e comparate a quelle degli anni precedenti:

GOOGLE ANALYTICS

2018	2017	2016	2015
Sessioni 49.853	Sessioni 34.983	Sessioni 39.212	Sessioni 24.728
Utenti 41.783	Utenti 26.045	Utenti 31.501	Utenti 17.890
Page Views 71.902	Page Views 66.612	Page Views 77.899	Page Views 60.242
Nuovi visitatori 92%	Nuovi visitatori 89,4%	Nuovi visitatori 79,7%	Nuovi visitatori 72%

Articoli e interviste

28 Febbraio

In occasione della Giornata delle Malattie Rare abbiamo avuto due interviste, una su RAI 3 (rubrica Fuori TG) e una su RAI 2 (trasmissione Medicina 33)

C'è poi stata un' intervista video realizzata da Askanews in occasione del convegno annuale del 1 Dicembre 2018

Newsletter

'Huntington Post' è il nome della nostra newsletter, lanciata per la prima volta nel dicembre 2015. Ne pubblichiamo due numeri cartacei e una decina telematici all'anno.

La tiratura stampata è passata da mille a duemila.

HD-Cope: Huntington Disease - Coalition for Patients Engagement

A fine settembre del 2017 è stata annunciata ufficialmente la nascita di HD-Cope (*Huntington Disease Coalition for Patients Engagement*), alleanza globale tra **European Huntington Association (EHA)**, organizzazione ombrello composta da 43 associazioni nazionali di 28 diversi Paesi che rappresenta oltre 30.000 pazienti in tutta Europa; **Huntington Disease Society of America (HDSA)**, la più antica organizzazione di famiglie degli Stati Uniti, fondata negli anni '60 e **Huntington Society of Canada (HSC)**, unica organizzazione canadese che fornisce assistenza alle persone affette da malattia di Huntington. La Coalizione è nata per rivendicare il riconoscimento e l'importanza di un ruolo attivo delle organizzazioni dei pazienti nello sviluppo della ricerca clinica. La Fondazione LIRH è parte di questa coalizione in quanto membro della European Huntington Association. Ha inoltre indicato un proprio rappresentante nel gruppo di familiari che riceveranno una formazione specifica nell'ambito delle iniziative formative promosse dalla Coalizione.

Dal 2 al 4 febbraio 2018 si è svolto a Londra al primo incontro promosso da HD-Cope (*Huntington Disease Coalition for Patients Engagement*).

Lo scopo finale è quello di tutelare l'interesse delle famiglie HD, in particolar modo dei pazienti reclutati per sperimentazioni cliniche ed anche per aiutare le aziende farmaceutiche coinvolte ad individuare i bisogni primari reali di pazienti e famiglie.

L'evento è stato organizzato perché l'azienda farmaceutica Roche ha acquistato da una piccola company IONIS un farmaco in grado di abbassare la quantità di *huntingtina* mutata (la causa della malattia) in modelli animali. La molecola ha già passato la fase 1/2A della sperimentazione clinica e Roche si sta preparando ad affrontare la fase 3.

Le giornate sono state intense sia dal punto di vista emozionale che dal punto di vista conoscitivo. Erano presenti 24 persone provenienti da 11 Paesi diversi (Stati Uniti, Canada, Regno Unito, Italia, Irlanda, Portogallo, Olanda, Germania, Norvegia, Russia, Francia), che si sono aperte ad un confronto costruttivo con i rappresentanti del mondo farmaceutico.

Noi Huntington

Abbiamo sostenuto la nascita di Noi Huntington, la prima e unica associazione giovanile italiana, nata dal desiderio di un gruppo di giovani di fare rete con altri giovani.

NOI Huntington ha da subito preso contatti con la organizzazione giovanile internazionale - www.noihuntington.it

Donare con Fiducia



In maniera del tutto volontaria, lo scorso anno abbiamo iniziato un percorso di autovalutazione per migliorare le nostre procedure interne e la modalità di redazione del bilancio in una maniera il più conforme possibile alle linee guida predisposte dall'Agenzia delle Onlus, per essere ancora più trasparenti nei confronti dei nostri stakeholders.

L'Istituto Italiano della Donazione (IID) è un'associazione riconosciuta, senza scopo di lucro, indipendente, autonoma e apartitica che, grazie ai suoi strumenti e alle verifiche annuali, assicura che l'operato delle Organizzazioni Non Profit (ONP) sia in linea con standard riconosciuti a livello internazionale e risponda a criteri di trasparenza, credibilità ed onestà.

Il marchio IID **"DONARE CON FIDUCIA"**, concesso ai Soci Aderenti, conferma che l'ONP mette al centro del proprio agire questi valori.

Fondato nel 2004 da **Fondazione Sodalitas** e **Forum Nazionale del Terzo Settore**, l'IID basa la propria attività sulla **Carta della Donazione**, primo codice italiano di autoregolamentazione per la raccolta e l'utilizzo dei fondi nel non profit.

A conclusione di un intenso anno di attività, il 18 dicembre 2017 LIRH è diventato socio aderente dell'Istituto Italiano della Donazione (IID), che ne ha verificato la trasparenza e il corretto uso dei fondi raccolti. Il nostro bilancio economico, il bilancio di missione e il codice etico sono consultabili sul nostro sito. Il marchio donare con fiducia è stato confermato anche per il 2018.

PARTE III – PROSPETTO ECONOMICO (SINTESI)

Di seguito si riporta un semplice prospetto di sintesi delle principali voci in entrata e in uscita.

Per i dettagli si rimanda al bilancio economico 2018.

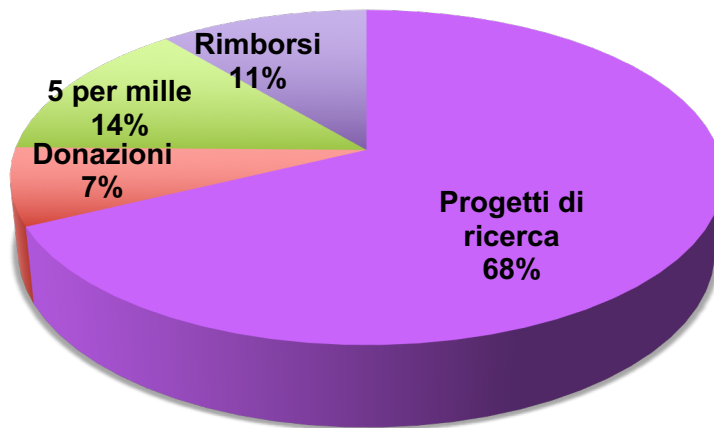
PRINCIPALI FONTI DI ENTRATA

Progetti di ricerca	277.321,00
Donazioni	30.555,89
5 per mille	55.756,76
Rimborsi	45.429,47

PRINCIPALI VOCI DI USCITA

Attività Istituzionali (ricerca e assistenza)	195.760
Comunicazione/promozione	31.490
Supporto generale	50.860

Principali Fonti di Entrata



Distribuzione delle Uscite

