

APRILE 2016

HUNTINGTON POST



NOTIZIE DALLA FONDAZIONE LIRH SULLA RICERCA SULLA MALATTIA DI HUNTINGTON E MALATTIE CORRELATE

CHIEDI AL TUO
COMMERCIALISTA,
A TE NON
COSTA NULLA!

5 x 10000

Codice Fiscale 90026220948

sostegno alle organizzazioni non lucrative di utilità sociale della tua dichiarazione dei redditi



LA RICERCA AL SERVIZIO DELL'ASSISTENZA. L'ASSISTENZA A SOSTEGNO DELLA RICERCA

La Fondazione Lega Italiana Ricerca Huntington e malattie correlate (LIRH) onlus è una organizzazione senza scopo di lucro che sostiene la ricerca scientifica, conduce a sua volta attività di ricerca, fornisce assistenza gratuita ai pazienti, promuove la conoscenza sulla malattia e la formazione degli specialisti e divulga i risultati della ricerca, in Italia e all'estero.

ABBIAMO COMINCIATO A 'ISOLARE' LA CURA

Aiutaci a continuare

Siamo felici di informarvi che l'ambulatorio LIRH di Catania è stato attivato ed è operativo un sabato ogni due mesi: nelle giornate del 23 gennaio e del 5 marzo sono state già visitate, infatti, venti persone. Grazie di cuore a tutti coloro che hanno fatto donazioni a sostegno di questa iniziativa: continuate a farlo e migliorerete la nostra organizzazione. Invitiamo tutte le famiglie che vivono in Sicilia e in Calabria a contattare il numero verde

E' partito
l'Ambulatorio LIRH
a Catania

800.388.330 per prenotare un appuntamento: la prossima data di Catania è prevista sabato 21 maggio. Vi ricordiamo che, oltre al Prof. Squitieri, ci sono il dr. Massimo Marano, medico specializzando in neurologia e il dr. Simone Migliore, neuropsicologo.

Cogliamo l'occasione per ricordare anche che il numero verde LIRH è un numero 'di servizio', che risponde a richieste di appuntamenti, certificati, rinnovi di piani terapeutici, informazioni sul test genetico, informazioni sulle iniziative divulgative e sulle sperimentazioni. Nel caso in cui aveste bisogno di un consulto psicologico, o di informazioni sui farmaci, potrete chiedere di essere messi in contatto con il professionista di riferimento: la persona che vi accoglie al telefono potrebbe non avere le competenze per rispondere anche a queste richieste.



SI ABBASSANO I "TONI" DEL GENE DIFETTOSO: INIZIA L'ERA DEL SILENZIAMENTO

Conosciamo il difetto genetico responsabile della malattia di Huntington dal 1993. Dal 1994 abbiamo compreso che è presente in qualsiasi popolazione del mondo anche se più frequente in quello occidentale, inclusa l'Italia. Dal 1996 sappiamo che il difetto può essere studiato in un animale da laboratorio. Da allora abbiamo cominciato ad analizzare l'effetto di ogni possibile farmaco o molecola in grado di bloccare l'effetto tossico del difetto, nel tentativo di eseguire sperimentazioni nell'uomo. Dal 2000 ad oggi abbiamo trasferito dal laboratorio alla sperimentazione nell'uomo decine di farmaci, quasi sempre senza molto successo. Nel 2015 sono stati trattati circa 1200 pazienti in tutto il mondo con diversi farmaci sperimentali. Nel 2016 ci aspettiamo saranno circa 1600. Alcune di queste terapie farmacologiche sembrano promettenti e rappresentano la più concreta speranza per le famiglie nel breve termine. Per la

fine del 2016 attendiamo i primi risultati della sperimentazione PRIDE-HD con il farmaco pridopidina, un farmaco che, se confermasse l'aspettativa, potrebbe aprire nuovi orizzonti nella cura della malattia. Tuttavia, una nuova era è iniziata: il primo tentativo nell'uomo di agire direttamente sulla causa responsabile della malattia. È un tentativo iniziale, ancora rudimentale, che per la prima volta viene trasferito dal modello animale di laboratorio al modello umano di laboratorio ai poche parti del mondo e con l'obiettivo di valutarne la tollerabilità (NON l'efficacia) a breve termine. Il sistema di cura sperimentale prevede l'iniezione nel liquor, il liquido che avvolge l'encefalo ed il midollo spinale, di un farmaco (ASO: antisense oligonucleotide) in grado di ridurre (silenziare) la produzione della proteina nel sistema nervoso. Ognuno di noi possiede due copie del gene denominato HTT. Quando una delle due copie contiene il difetto responsabile della malattia di Huntington, le cellule del sistema nervoso cominciano a non comunicare più bene tra loro e muoiono in maniera progressiva. La tecnica del silenziamento adottata nel programma sperimentale con ASO prova a ridurre il rumore del difetto genetico. Per farlo, deve spegnere purtroppo anche quello della copia del gene sano, sperando che ciò non produca danni al sistema nervoso. Per questo motivo la strategia è ancora preliminare, dovrà essere confermata da future sperimentazioni, necessita monitoraggio nel tempo e, si spera, non faccia del male, almeno nel breve termine. Il cammino è ancora lungo e l'era di questi nuovi approcci sperimentali è appena iniziata. È tuttavia iniziata ed è promettente. Ora cosa

Impariamo a distinguere le vere novità dalla propaganda

accade? Come nel caso dei più comuni farmaci, le industrie farmaceutiche cominciano a proporsi con nuove tecniche di silenziamento, sempre più sofisticate, provate nei modelli animali. Pensate al diabete o all'ipertensione. Ogni anno abbiamo nuovi farmaci proposti con nomi diversi da industrie diverse. Così ora accade nella malattia di

NEL 2015 SONO STATI TRATTATI CON FARMACI SPERIMENTALI CIRCA 1.200 PAZIENTI, CHE DIVENTERANNO CIRCA 1.600 NEL 2016

Huntington con la tecnica del silenziamento genico. Nuove tecnologie da diverse industrie vengono ora proposte e così leggete di notizie promettenti di industrie con nomi diversi che cercano di esaltare l'attenzione su queste interessanti tecnologie. Il tentativo sull'uomo rimane, per ora, uno solo ed è in corso. Tuttavia sentirete o leggerete di nuove tecnologie di silenziamento che migliorano la malattia nei modelli animali, ma che non rappresentano, ancora, una opportunità per i pazienti. È necessario non lasciarsi confondere da tutto questo. Impariamo a distinguere le vere novità dalla propaganda fatta di slogan, titoli su web che traducono dall'inglese (quando lo fanno e non lo fanno male) senza accompagnare gli articoli con spiegazioni e/o opinioni. Questi sono 'rumori' altrettanto tossici.

Ferdinando Squitieri, MD, PhD



Ferdinando Squitieri MD PhD
Direttore Scientifico
Fondazione LIRH onlus
Responsabile 'Unità Ricerca
e Cura Huntington
e Malattie Rare' IRCCS
Casa Sollievo della Sofferenza
e CSS Mendel di Roma



DA SEGNARE IN AGENDA

I PRINCIPALI APPUNTAMENTI NAZIONALI E INTERNAZIONALI

Il **Convegno di LIRH** sulle novità dal mondo della **ricerca** è stato posticipato al **3 dicembre**, in quanto i risultati ufficiali di alcune delle sperimentazioni in corso non saranno resi pubblici prima della fine dell'anno. Le novità sulla ricerca clinica, sulla ricerca di base e sulla

terapia genica vi saranno illustrate, come sempre, da ospiti illustri con linguaggio semplice. Segnate fin d'ora in agenda questa data. Il prossimo sabato **14 maggio**, invece, si svolgerà a Campi Bisenzio, presso la sede della Pubblica Assistenza in Via Orly 35, il

convegno promosso dalla LIRH Toscana (toscana@lirh.it).

Sul fronte internazionale, i due più importanti eventi del 2016 sono l'EHDN Conference, promossa da European Huntington Disease Network in collaborazione con European Huntington Association, che si svolgerà a The Hague (Olanda) dal **16 al 18 Settembre 2016**; l'HSG Conference, promosso da Huntington Study Group, che si svolgerà a Nashville, TN (USA), dal **3 al 5 novembre**. Per ulteriori informazioni, visitate il nostro sito www.lirh.it.



METTIAMO CURA NELLA RICERCA

IL COUNSELLING PSICOLOGICO PER CHI INTENDE SOTTOPORSI AL TEST PRESINTOMATICO

Le persone che intendono sottoporsi al test genetico pre-sintomatico, pur non presentando sintomi riferibili alla malattia di Huntington, hanno il 50% di probabilità di aver ereditato la mutazione genetica dal genitore affetto. Spesso la scelta di sottoporsi al test deriva dalla circostanza per cui il "sapere" è una opzione che viene preferita al "non sapere", in quanto consente di pianificare meglio la propria vita futura (famiglia, lavoro, investimenti, etc.). Il counselling si articola in diverse fasi, nelle

quali un team specializzato accompagna la persona a rischio nel percorso che la porterà a decidere se effettuare o meno un test presintomatico: 1. Comprensione: quanto si conosce effettivamente la malattia e quanto si sa del test?; 2. Considerazione: si valuta il potenziale impatto che il risultato del test può avere sul piano psicologico-sociale e come la persona potrebbe affrontarlo; 3. Psicoeducazione: sulla base dei primi due aspetti, la persona viene aiutata a conoscere le diverse possibili alternative in termini di reazioni emotive ad un eventuale esito positivo); 4. Riflessione: sulla base di quanto emerso al punto 3, vengono approfonditi aspetti specifici, secondo le necessità. Le linee guida che delineano il processo attraverso il quale una persona affronta la decisione se effettuare o meno un test presintomatico sono state elaborate per arrivare ad una scelta ponderata, che consideri l'impatto psicologico di un eventuale risultato positivo del

test. Il team LIRH e CSS Mendel di Roma è composto da neurologi, psicologi e genetisti che accompagnano chiunque affronti il dilemma: 'voglio davvero sapere?', 'sono pronto/a a sapere?' verso una decisione pienamente consapevole.

Simone Migliore, PhD
Neuropsicologo e Psicoterapeuta



IL 'BURNOUT' NEI FAMILIARI (C.D. 'CAREGIVERS')

La malattia di Huntington richiede un regime assistenziale impegnativo per la famiglia, investita di un carico emotivo enorme, con ricadute anche sociali e finanziarie. Ci si accorge che non basta conoscere la malattia per farvi fronte, i ruoli familiari si invertono, si prendono in prima persona decisioni importanti che prima sarebbero state condivise, gli spazi per sé si riducono. Questa situazione espone i familiari (i cosiddetti 'caregivers': coloro che 'si prendono cura') al rischio di accumulare un forte stress, associato spesso a stati d'animo

depressivi, ansia, irritabilità, senso di colpa e frustrazione; talvolta stanchezza cronica, insonnia e disturbi gastrointestinali. Tali sintomi rientrano in una sindrome complessa definita "burnout", in italiano "scoppiato-bruciato", che inquadra abbastanza bene lo stato psicofisico vissuto dai familiari che assistono il paziente. Il burnout ha delle conseguenze importanti: lo stress del caregiver influenza la sua salute psicofisica, con ricadute negative sulla possibilità di dispensare cure efficaci. Prevenire il burnout è altrettanto importante che controllare che il paziente prenda le medicine all'ora corretta o rispetti gli appuntamenti con il medico. Il team LIRH e CSS Mendel di Roma si sta impegnando per fornire un supporto a tali problematiche attraverso gruppi psicoeducativi atti a gestire in maniera più funzionale tutti questi aspetti.

Sabrina Maffi, Psicologa



SCRIVI **90026220948** NEL RIQUADRO ONLUS DEL MODELLO PER LA DICHIARAZIONE DEI REDDITI: NOI CI METTIAMO LA FACCIA... TU, VUOI METTERCI LA FIRMA?

IN COSA IL TUO 5 PER MILLE PUÒ FARE LA DIFFERENZA

Com'è noto, destinare il 5 per mille del proprio reddito ad una organizzazione senza scopo di lucro che persegue interessi di utilità sociale come, in questo caso, la ricerca sulle malattie rare neurodegenerative, è un gesto semplicissimo: basta inserire il numero di codice fiscale dell'organizzazione prescelta nell'apposito riquadro (per LIRH: 'Sostegno al volontariato e alle altre Organizzazioni Non Lucrative di Utilità Sociale') e apporre la propria firma in calce.

Il 5 per mille è solo una piccolissima parte del nostro reddito, può sembrare una goccia nel mare, tutto sommato troppo piccola per poter rappresentare un aiuto, ma non è così: gli importi che riceviamo attraverso tante scelte del 5 per mille ci consentono di svolgere attività di assistenza, informazione, formazione e ricerca sulla malattia di Huntington. Ci consentono, in altri termini, di fare la differenza.

Perché destinare il 5 per mille alla Fondazione LIRH?

Enroll-HD, come molti di voi già sanno, è la più grande piattaforma di ricerca mondiale sulla malattia di Huntington, che consentirà di comprendere la storia naturale della patologia e di indentificare le terapie più efficaci. Al 1° febbraio 2016 risultano inseriti dati e informazioni relativi a 9.197 partecipanti di 14 Paesi nel mondo: 4.777 partecipanti sono stati coinvolti da 67 organizzazioni europee (Danimarca, Germania, Polonia, Irlanda, Italia, Olanda, Spagna e UK). La Fondazione LIRH ha dato il contributo maggiore per l'Italia, con 325 nuovi partecipanti inseriti finora. Abbiamo, inoltre, avviato studi che ci aiuteranno a comprendere se, e in che misura, vi saranno in Italia possibilità di sviluppo della terapia genica.

Dal 1° gennaio 2015 al 31 dicembre 2015 rappresentano circa il 20% in più rispetto a quelle ricevute nel 2014. Le telefonate sono arrivate da tutto il territorio nazionale e hanno riguardato, 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, informazioni sul test genetico prenatale.

Negli ambulatori gratuiti di Roma, Milano, Campi Bisenzio (FI), Isernia (dal 2016 conteremo anche Catania) sono state assistite circa 600 persone e altrettanti nuclei familiari, con consulenze gratuite di tipo neurologico, psichiatrico, psicologico e genetico.

Sul modello della dichiarazione dei redditi, inserisci il Cod. Fiscale della **LIRH**: sosterrai la ricerca scientifica sulla **malattia di Huntington** e ci aiuterai ad assistere **gratuitamente** centinaia di famiglie su tutto il territorio nazionale!

SOSTEGNO+RICERCA=CURA

SCELTA PER LA DESTINAZIONE DEL CINQUE PER MILLE

Sostegno del volontariato e delle altre organizzazioni non lucrative di utilità sociale, delle associazioni di promozione sociale e delle associazioni e fondazioni riconosciute che operano nei settori di cui all'art. 10, c. 1, lett a), del D.Lgs. n. 460 del 1997

FIRMA *Annamaria Bianchi*

Codice fiscale del beneficiario (eventuale) **90026220948**

“

325 nuovi partecipanti in Enroll-HD: il maggior contributo italiano alla ricerca viene dalla LIRH

“

3.783 telefonate al numero verde 800.388.330 nel 2015: circa il 20% in più rispetto a quelle ricevute l'anno precedente

“

90026220948 nel riquadro 'Sostegno del volontariato e delle altre Organizzazioni Non Lucrative di Utilità Sociale' (ONLUS)

Abbiamo organizzato 5 convegni nel 2015: uno di sensibilizzazione e divulgazione rivolto al pubblico e ai mass media; due di taglio educativo/formativo rivolti ai medici e agli operatori sanitari; uno di taglio molto scientifico e tecnico, rivolto a biologi e genetisti; uno scientifico/divulgativo, per le famiglie, sulle novità della ricerca. Stimiamo di avere raggiunto oltre mille persone. A nostra conoscenza, LIRH è l'unica organizzazione in Italia che garantisce un'assistenza così capillare sul territorio e un numero verde attivo tutti i giorni ed è, come detto, l'organizzazione più fortemente impegnata sia sul

fronte della formazione/informazione che della ricerca. **Non abbiamo bisogno del vostro 5 per mille per 'esistere', ma per FARE.** Più risorse abbiamo, più e meglio possiamo fare.

Aiutateci a divulgare il nostro codice fiscale tra i vostri familiari, amici, colleghi, commercialisti, clienti, fornitori. Più siamo e più possiamo fare la differenza.

Ricordate, inoltre, che le donazioni effettuate alla LIRH nel corso del 2015 sono fiscalmente detraibili dal reddito che dichiarerete nel 2016.

Barbara D'Alessio, Responsabile Comunicazione, Marketing e Sviluppo

Fondazione
LIRH
LEGA ITALIANA RICERCA HUNTINGTON
E MALATTIE CORRELATE - ONLUS

Numero Verde
800 388 330

www.lirh.it
info@lirh.it

SOSTIENI ANCHE TU LA RICERCA E L'ASSISTENZA GRATUITA

DONAZIONE ON LINE
Tramite PayPal www.lirh.it

IBAN BANCARIO
IT 38 J 05385 781700 000000 71259
Intestato a Fondazione LIRH onlus

IBAN POSTALE
IT 40 T 07601 15600 000060 428976
Se si preferisce effettuare un versamento con bollettino postale:
Numero del conto: 60428976
Intestato a: Fondazione LIRH onlus

ROMA
Via dei Mille 41/A
V.le Regina Margherita, 261
c/o Istituto CSS Mendel

CAMPI BIENZIO (FIRENZE)
Via Orly 35
c/o Pubblica Assistenza

MILANO
V.le Certosa 121
c/o Centro Medico Certosa

ISERNIA
Via dell'Acqua Solfurea, 1
c/o Istituto Europeo di Riabilitazione Gea Medica

CATANIA
Via Oliveto Scammacca, 16
c/o Studio Dr. P. Marano