LA MALATTIA DI HUNTINGTON HA MOLTI VOLTI. AIUTACI A DARGLI UN NOME...

INDICA IL CF 90026220948 NEL RIQUADRO 'SOSTEGNO DEL VOLONTARIATO E DELLE ALTRE ORGANIZZAZIONI NON LUCRATIVE DI UTILITÀ SOCIALE' NEL MODELLO PER LA DICHIARAZIONE DEI REDDITI. SCEGLI LIRH PER IL TUO 5 PER MILLE.

Come abbiamo usato il 5 per mille nel corso dal 20162

Negli ambulatori gratuiti LIRH di Roma, Milano, Campi Bisenzio (FI), Catania, Isernia e San Giovanni Rotondo, abbiamo fornito assistenza neurologica, genetica, psicologica e - come anticipato nel numero precedente di questa newsletter - anche nutrizionale, complessivamente a 660 persone. Di queste. 114 si sono rivolte a noi per la prima volta. Questi numeri, ancora più alti rispetto a quelli dell'anno precedente, sono molto significativi. Premiano i nostri sforzi e ci dimostrano che le iniziative di divulgazione, informazione, sensibilizzazione che promuoviamo aiutano le persone coinvolte ad avere meno paura di parlare della malattia o della condizione di rischio in cui si trovano. Dall'altro lato, fanno crescere le nostre responsabilità. Abbiamo risposto a molte centinaia di richieste di informazione, orientamento e assistenza pervenuteci attraverso il numero verde (il sistema ha registrato 2700 telefonate in entrata), ma anche tramite il sito internet (con il form 'chiedi all'esperto') e molte email ricevute all'indirizzo info@lirh.it. Nel corso del 2016, abbiamo divulgato informazioni sulla malattia e sui risultati della ricerca attraverso video, interviste, sito web, convegni, newsletter elettroniche e cartacee. Ricordiamo, in particolare, il convegno a Prato del 14 maggio 2016 promosso dall'Associazione LIRH Toscana – che ringraziamo – e il convegno annuale di aggiornamento sulla ricerca che si è svolto a Roma il 3 dicembre 2016, con illustri relatori italiani e stranieri e la partecipazione di circa 250 persone provenienti da ogni parte d'Italia. Abbiamo dato – e continuiamo a dare - un contributo significativo allo svolgimento delle sperimentazioni cliniche Legato-HD e Open Pride presso l'IRCCS Casa Sollievo della

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

FIRM Annamaria Bianchi

Codice fiscale del beneficiario (eventuale) |9|0|0|2|6|2|2|0|9|4|8

660 PERSONE SI SONO RIVOLTE AI NOSTRI AMBUI ATORI NEL 2016

GUARDA IL VIDEO SULLA PAGINA YOUTUBE 'LEGA ITALIANA RICERCA **HUNTINGTON'**

LA TUA SCELTA PUÒ FARE LA DIFFERENZA: CODICE FISCALE 90026220948

Sofferenza di San Giovanni Rotondo (FG) svolgendo un ruolo di supporto, soprattutto nella gestione delle informazioni ai partecipanti, del coordinamento e dei rimborsi.

Abbiamo consolidato il legame con UNIAMO -Federazione Italiana Malattie Rare e con EHA – European Huntington Association per avere sempre una visione allargata e di insieme, in modo da affrontare le problematiche che ci riguardano in maniera aperta e sempre più

LIRH continua il suo impegno costante nel sostegno alla ricerca e all'assistenza, con l'obiettivo di vincere le sfide per ottenere cure e conoscenze adeguate. Mantenetevi in contatto con noi e aiutateci ad eliminare la maschera dell'omertà e della reticenza, perché la malattia di Huntington diventi sempre più conosciuta.

www.lirh.it 800 388 330 info@lirh.it

SOSTIENI ANCHE TU LA RICERCA E L'ASSISTENZA GRATUITA

DONAZIONE ON LINE Tramite PayPal www.lirh.it

IT 46 N 010 0503 2110 0000 0001 712

(Swift code: BNLIITRR) Intestato a Fondazione LIRH onlus **CODICE FISCALE PER 5X1000** 900 26 22 09 48 **IBAN POSTALE** IT 40 T 07601 15600 000060 428976

Versamento con bollettino postal Numero del conto: 60428976 Intestato a: Fondazione LIRH onlus

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

CAMPI BISENZIO Via Orly 35

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

Via dell'Acqua Solfurea, 1 c/o Istituto Europeo di Riabilitazione Gea Medica CATANIA Via Oliveto c/o Studio Dr. P. Marano

HUNTINGTON

MALATTIA DI HUNTINGTON HA MOLTI VOLTI



E UN SOLO NUMERO 90026220948





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.

IL TUO 5X1000 ALLA LIRH PER VINCERE 3 SFIDE!

DIVULGA IL CODICE FISCALE 90026220948 TRA I TUOI FAMILIARI. AMICI E COLLEGHI.

Chi la conosce, sa che la malattia di Huntington è subdola anche perché il modo in cui si manifesta da persona a persona può essere molto diverso. persino all'interno della stessa famiglia. C'è chi ha movimenti involontari e chi non li ha. C'è chi dimentica le cose e chi no. C'è chi ha improvvisi scatti di ira e chi invece è tranquillo. Però, tutti hanno la stessa mutazione genetica.

Il fatto che la stessa malattia possa esprimersi in modi diversi nelle persone affette rappresenta: 1) una sfida per l'assistenza, in quanto rende più difficile riconoscerla rispetto ad altre che in alcuni aspetti le assomigliano (come l'Alzheimer. il Parkinson o la Schizofrenia);

2) una sfida per la ricerca, perché non abbiamo ancora capito come mai la stessa causa biologica provochi queste differenze;

3) una sfida sociale, perché i molteplici volti della malattia sono spesso, purtroppo, oggetto di stigma e discriminazione.

Con le quote che riceveremo attraverso il 5 per mille intendiamo affrontare queste tre sfide. Spiegare come si riconosce e come si cura, indagare nuove strade che ci aiutino a comprendere aspetti della malattia che ancora non conosciamo, mantenere alta l'attenzione sociale e combattere contro tutte le forme di discriminazione che nascono dalla ignoranza.

CI AIUTA A CAPIRLO CHRIS DE SOUSA. UN GIOVANE A RISCHIO

Accrescere la conoscenza sulle malattie rare è il primo passo per poterle guarire. E' stato solo dopo che la conoscenza si è diffusa. che abbiamo potuto costruire una comunità e oggi possiamo sperare di curare l'incurabile.

Uno degli strumenti più importanti a disposizione della nostra comunità è Enroll-HD.

Perchè Enroll-HD è così importante?

Enroll-HD è un programma di ricerca che acquisisce informazioni sulla nostra salute, la mia e la tua - perché siamo entrambi coinvolti - con l'obiettivo di capire come la malattia progredisce nel tempo. lo partecipo ad Enroll e non so se sono affetto o meno. Per i prossimi 30 anni della mia vita. i ricercatori e i medici di Enroll mi sottoporranno a valutazioni annuali e osserveranno i miei cambiamenti. Se svilupperò la malattia, vedranno quali cambiamenti si verificheranno nel mio cervello e nel mio corpo nel corso del tempo. Se non la svilupperò, useranno le informazioni che mi riguardano per confrontarle con quelle di chi si è ammalato. Tutti i cambiamenti che osservano su di me e sulle altre migliaia di persone che partecipano al programma di ricerca sono molto importanti. perché li osservano in tempo reale. Una cosa è testare una idea in laboratorio, altra cosa è quardare la malattia in azione, lungo tutto il corso della vita. Nessun trattamento che esca da un

laboratorio ha alcun senso, finché non si inserisce nella vita reale. Enroll-HD ci aiuta in questo

In che modo, esattamente?

Prima di tutto, abbiamo bisogno di sapere se trattamenti che usiamo sono

efficaci. Se non sappiamo come 66 la malattia progredisce senza quei trattamenti nel corso della vita, non possiamo capirlo.

Enroll consente di osservare

migliaia di persone con gli stessi strumenti di valutazione (clinici e scientifici), nel corso di molti

In secondo luogo, abbiamo bisogno di capire quando è meglio somministrare i trattamenti: sono più efficaci nella fase pre-sintomatica oppure dopo? Sono necessari trattamenti diversi nelle diverse fasi della malattia? Non saremo in grado di rispondere a queste domande fino a quando non riusciremo a capire, nel dettaglio, come la malattia si sviluppa. In terzo luogo, abbiamo bisogno di trovare candidati



per sperimentare nuovi farmaci. Non tutti possono







partecipare a tutti gli studi sperimentali, in quanto

fasi della vita e di malattia sono diverse. Partecipando ad Enroll, veniamo inseriti in un

sistema che, pur nel rispetto dell'anonimato, ci rende candidabili alle sperimentazioni, facendo

risparmiare tempo prezioso ai ricercatori, che non

avranno – in questo modo - bisogno di cercare ogni

Enroll è una grande soluzione a un grande

Ci sono tantissime cose che ancora dobbiamo

capire su come la malattia cambia nel corso degli

anni, prima di poter capire come curarla. Cose che

possiamo cominciare a studiare in laboratorio, ma

di cui dobbiamo vedere l'effetto sul nostro corpo.

nel corso degli anni. E' quindi necessario osservare

tante persone per tanti anni. Il successo di Enroll e

della ricerca dipende dai numeri e, quindi, dipende

da noi. Se partecipiamo ad Enroll, potremo essere

anche noi parte attiva nella ricerca di una soluzione.

volta i soggetti adatti.

IL SUCCESSO DI ENROLL DIPENDE DAI NUMERI.

PIÙ SIAMO. PIÙ POSSIBILITÀ ABBIAMO DI

COMPRENDERE E. QUINDI. DI CURARE. ••





12th Annual HD Therapeutics Conference CHDI Foundation - Malta

SAVE THE DATE



STRONGER TOGETHER

EHA (European Huntington Association) Conference a Sofia (Bulgaria)



HSG Conference (Huntington Study Group) Denver, Colorado



UDIENZA IN VATICANO per le famiglie Huntington



Il Congresso di Neurofisiologia con una sessione sulla Malattia di Huntington a cura di Ferdinando Squitieri) Rabat (Marocco)



CONVEGNO ANNUALE LIRH Roma - Vi aspettiamo in tanti!

*Chiunque sia interessato a partecipare, può contattarci al numero verde 800.388.330 o scriverci a info@lirh.it. Stiamo raccogliendo nominativi, numero di persone e località di provenienza. I dettagli logistici, al momento in cui scriviamo, non sono ancora stati definiti, ma ne sarete informati tempestivamente

HUNTINGTON



GLI AMBULATORI LIRH FAVORISCONO LA RACCOLTA DI DATI. **CAMPIONI BIOLOGICI** E CONOSCENZE. CHE SONO ESSENZIALI PER LA RICERCA SCIENTIFICA.

I MILLE VOLTI **DELLA MALATTIA** DI HUNTINGTON: **COME STUDIARLI** PER COMBATTERLI?

A cura di Ferdinando Squitieri

Sappiamo che il movimento a scatti denominato "còrea" rappresenta solo uno dei tanti aspetti della malattia, e non quello più disabilitante. Il test sul DNA ci ha insegnato guanto sia variabile il guadro clinico con un vasto panorama di sintomi neurologici e psichiatrici diversi, talvolta, tra elementi della stessa famiglia. La ricerca biologica sta analizzando le cause di guesta variabilità per identificarne le cause e trovare dei rimedi. I laboratori di ricerca analizzano sofisticatissimi modelli (dai più semplici come mosche e topolini.

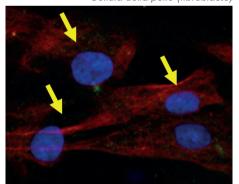
hanno identificato molte delle cause riconducibili ai diversi aspetti della malattia, ma le risposte conclusive vanno confermate sui pazienti, che la malattia la vivono ogni giorno. A Casa Sollievo della Sofferenza (CSS), Opera di San Pio da Pietrelcina di San Giovanni Rotondo (FG) ed all'Istituto CSS-Mendel di Roma si compie lo sforzo di ricongiungere la ricerca di base a quella clinica affinché le scoperte biologiche trovino riscontro nella clinica. La Fondazione LIRH aiuta lo sforzo dei ricercatori fornendo risorse, informazioni e divulgazione scientifica. I punti di osservazione clinica di LIRH rappresentano punti di raccolta dati, campioni biologici e acquisizione di conoscenze essenziali alla realizzazione di un programma di studio il cui obiettivo si propone di ricomporre un enorme puzzle i cui pezzi sono composti da elementi biologici (DNA, proteine, cellule, modelli animali di laboratorio) e clinici (sintomi, esordio a 10 come a 90 anni, severità del decorso). Perché, per esempio, due pazienti con la stessa mutazione possono iniziare la malattia

fino alle scimmie geneticamente modificate) ed

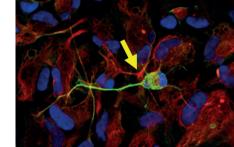
questo numero dell'Huntington Post, ad informarvi su come la ricerca guadagni terreno nella conoscenza. Sapevate che da una cellula della vostra pelle possiamo ottenere una cellula nervosa? (metodologia a cura della dr.ssa Jessica Rosati e del prof. Angelo Vescovi).

ad età così diverse? Proveremo, partendo da

Cellula della pelle (fibroblasto,



Cellula nervosa (neurone



Ricerca in corso presso IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo e CSS-Mendel - Roma (foto eseguita da Lidia De Filippis, Ricercatrice)

BREVE AGGIORNAMENTO SULLE PRINCIPALI **SPERIMENTAZIONI**

CLINICHE IN CORSO

LEGATO-HD (farmaco: laquinimod) Coinvolge Repubblica Ceca, Germania, Olanda, Portogallo, Spagna, Regno Unito, Russia, Nord America e Italia. Il reclutamento dei pazienti si concluderà nella prima metà del

PRIDE-HD E OPEN PRIDE (farmaco: pridopidina) I risultati definitivi dello studio Pride-HD (farmaco vs placebo) sono attesi entro quest'anno. Per quanto riguarda Open Pride (solo farmaco), chi ha concluso il trattamento sperimentale potrà continuarlo per altri 24 mesi.

AMARYLLIS (farmaco: PDE10)

Questo studio, sponsorizzato da Pfizer, ha coinvolto 271 pazienti in diversi Paesi: Germania, Polonia, Inghilterra e Nord America. Purtroppo i dati preliminari, presentati a dicembre 2016, non hanno evidenziato risultati molto positivi rispetto alle aspettative. Sono tuttavia in corso ulteriori approfondimenti.

HD-DBS (Deep Brain Stimulation) E' uno studio sulla stimolazione profonda cerebrale, condotto dall'Università di Dusseldorf in Germania. Svizzera e Austria per contrastare movimenti involontari.

IONIS (farmaco: IONIS HTTRx) E' il primo studio di fase I (valuta la tollerabilità e la sicurezza, non ancora l'efficacia) con l'obiettivo di ridurre la produzione della proteina huntingtina (gene silencing). Si svolge in Canada, Germania e Regno Unito. Risultati attesi per la fine del 2017.