

“LE PRINCIPALI NOVITÀ DAL MONDO DELLA RICERCA,, CON UN AGGIORNAMENTO SULLA SPERIMENTAZIONE CON PRIDOPIDINA

RG6042 – La riduzione dell'huntingtina (lowering huntingtin)

RG6042 – finora conosciuto con il nome IONIS-HTTrx è il primo farmaco che ha dimostrato di poter ridurre l'espressione dell'huntingtina nelle cellule cerebrali dei pazienti. Tuttavia, riduce l'espressione sia della proteina difettosa che di quella sana. La sperimentazione di fase 1/2a è stata condotta in Canada, Inghilterra e Germania. Il farmaco sperimentale non si assume per via orale, ma viene iniettato nel liquor tramite puntura lombare. E' prevista una fase 3 con inizio nel 2019. Ad oggi, ancora non sappiamo quando comincerà esattamente, né quali Paesi coinvolgerà e quali saranno i criteri di inclusione e di esclusione dei partecipanti. Seguiteci per restare aggiornati.

RAREST-JHD

Rare in Rarity: per la prima volta uno studio sulla malattia giovanile viene sostenuto da fondi pubblici del Ministero della Salute. Il progetto, di cui facciamo per ora solo breve e preliminare presentazione, è coordinato dall'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza e CSS-Mendel (San Giovanni Rotondo e Roma, Prof. Ferdinando Squitieri) ed ha come centri partner il Policlinico di Catanzaro (Dipartimento di Radiologia, Prof. Umberto Sabatini) ed il CNR di Roma (Istituto di Biochimica, Dr. Andrea Ilari). RAREST-JHD unisce un progetto clinico, a quello di imaging avanzato e ad uno di biologia cellulare con strumenti tecnologicamente innovativi (RMN-PET e riprogrammazione cellulare da pazienti), per la prima volta nella malattia di Huntington. Il contributo delle famiglie e dei pazienti sarà prezioso per cui invitiamo tutte le famiglie a rinforzare l'attenzione sulla malattia nei ragazzi ed a collegarsi con noi al numero verde 800.388.330.

PRIDOPIDINA – Cosa aspettarsi?

Pridopidina è una molecola che agisce sulla cattiva funzione della dopamina, sostanza naturalmente prodotta dall'organismo umano in varie aree cerebrali, che ha un impatto sul modo in cui le persone si comportano, pensano e si muovono e sul recettore Sigma1, che favorisce il collegamento tra cellule nervose. Una prima fase 3 è stata condotta in maniera promettente già dal 2007 (sperimentazione MarmalHD-NeuroSearch), ma necessitava di ulteriore approfondimento sui dosaggi, per cui nel 2014 si è dovuti ritornare ad una fase 2 (sperimentazione PRIDE-HD – Teva Pharma) che è stata prolungata fino al 2017 con lo studio in aperto Open Pride. Tutti auspicavano una continuazione



“

SCRIVI 90026220948 NEL RIQUADRO RISERVATO ALLE ONLUS PER SOSTENERE LEGA ITALIANA RICERCA HUNTINGTON CON IL TUO 5 PER MILLE

“

SIAMO A DISPOSIZIONE PER INFORMAZIONI E PER PRENOTAZIONI AL NUMERO VERDE 800.388.330

“

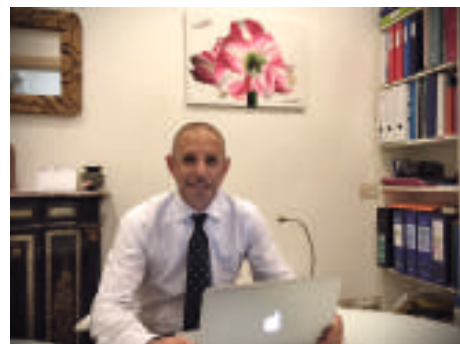
SE HAI UN'ETÀ COMPRESA TRA I 15 E I 30 ANNI, SCRIVI A INFO@NOIHUNTINGTON.IT LA RETE DEI RAGAZZI CHE PARLA AI RAGAZZI

della sperimentazione in fase 3 che potesse definitivamente dimostrare l'efficacia del farmaco. Per motivi legati ad aspetti NON scientifici ma economici, Teva non ha più voluto continuare il suo impegno con questa sperimentazione, comunicando una brusca interruzione a novembre 2017, pur garantendo l'uso compassionevole del farmaco per un solo anno in attesa di un'ipotetica fase 3. Nessuna conferma su future fasi 3 è tuttavia giunta a tutt'oggi, lasciando nei ricercatori l'idea che un uso compassionevole a tempo limitato sia una scelta priva di ragionevole utilità.

L'opinione - di Ferdinando Squitieri

«Come ricercatore e clinico, ritengo che la Pridopidina potesse rappresentare una risorsa preziosa per i pazienti in fase iniziale di malattia e che meritasse una sorte diversa come farmaco potenzialmente neuroprotettivo. Penso che il fallimento delle sperimentazioni, MarmalHD prima e PRIDE dopo sia dipeso da un cattivo disegno dello studio nel primo caso e da una strategia di reclutamento dei pazienti non adeguata nel secondo caso. Con questo farmaco

non si riteneva di riuscire a bloccare il decorso della malattia, ma di renderlo meno severo. La scelta di non continuare oltre le sperimentazioni lascia il dubbio di privarsi di una preziosa risorsa terapeutica e le famiglie che hanno partecipato allo studio in un ingiusto e ingeneroso scontro. Come ricercatore, mi dissocio da questa politica dell'industria che non condivido nei modi e nei fatti.»



Dr. Ferdinando Squitieri

HUNTINGTON POST



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



METTIAMO CURA
NELLA RICERCA.
FALLO ANCHE TU
COL TUO **5X1000**



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

La Fondazione Lega Italiana Ricerca Huntington e malattie correlate (LIRH) onlus è la fondazione Italiana 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.

IN QUESTO NUMERO DELLA NOSTRA NEWSLETTER PARLEREMO DI:

NOI Huntington: Potremmo definirlo come il 'progetto giovani', di cui siamo particolarmente orgogliosi. Nasce per iniziativa di un gruppo di ragazzi fortemente determinati a rivendicare il diritto ad essere affetti da una malattia rara, senza per questo doversi sentire diversi, o esclusi, o compatiti. **Ragazzi** che intendono affrontare la loro difficile situazione in maniera **positiva e propositiva**.

5 per mille – 90026220948 è il codice fiscale della LIRH, che vi chiediamo di inserire nel riquadro **ONLUS** sui modelli della **dichiarazione dei redditi**, in modo da destinare il 5 per mille del vostro reddito alla ricerca e alla **assistenza gratuita** sulla malattia di Huntington.

RG6042 – Questo è il nuovo nome del **farmaco sperimentale** finora conosciuto come IONIS-HTTrx, che è stato somministrato – in fase 1/2a – a 34 pazienti in stadio iniziale di malattia per 13 settimane. Nelle persone che hanno ricevuto il

dosaggio più alto del farmaco è stata riscontrata una **significativa riduzione** dei livelli di huntingtina, la proteina che, se mutata, è responsabile della malattia.

PRIDOPIDINA – Riteniamo doveroso aggiornarvi sulla situazione relativa allo studio clinico **Open Pride** che, mettendo in evidenza un comportamento irresponsabile da parte dell'azienda farmaceutica **TEVA**, ha preso una piega del tutto inaspettata.

RAREST-JHD – E' il primo **progetto di ricerca** sulla malattia di **Huntington giovanile** che ha ricevuto un finanziamento, pubblico e autorevole, da parte del Ministero della Salute. La malattia di Huntington si definisce 'giovanile' quando insorge prima dei **20 anni di età**. Vi spiegheremo in cosa consiste il progetto e perché è necessario occuparsi anche delle forme più rare di una malattia, già di per sé, rara.

LEGA ITALIANA RICERCA HUNTINGTON E MALATTIE CORRELATE - ONLUS

Numero Verde **800 388 330**

www.lirh.it
info@lirh.it

Sede legale: Via Umbria snc, Isernia

SOSTIENI ANCHE TU LA RICERCA E L'ASSISTENZA GRATUITA

DONAZIONE ON LINE
Tramite PayPal www.lirh.it

NUOVO IBAN BANCARIO
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 postale:
Numero del conto: 60428976
Intestato a: Fondazione LIRH onlus

ROMA
Via Varese, 31
V.le Regina Margherita, 261
c/o Istituto CSS Mendel

CAMPI BISENZIO (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 Leucatia Croce, 6
95030 S. Agata Li Battiati
c/o UMR - Hera onlus

NOI HUNTINGTON COSA È COSA NON È

E' un progetto che ha come obiettivi quelli di mettere in rete ragazzi accomunati dall'esperienza con la malattia; informare adeguatamente anche bambini e ragazzi e mantenere un costante collegamento con la ricerca. NON E', né intende diventare, uno "sfogatoio", non è un gruppo di "auto mutuo aiuto", né ha la pretesa di essere un gruppo di esperti.

NOI Huntington nasce il 30 settembre 2017, dopo un lungo incontro tenutosi presso la sede della Fondazione LIRH tra otto ragazzi di età compresa tra i quindici e i trent'anni, provenienti da ogni parte d'Italia. Al secondo incontro, il 3 marzo 2018 i ragazzi erano diventati quattordici e rappresentavano sette diverse regioni italiane.

NOI Huntington è nato per accogliere. Invitiamo tutti i ragazzi interessati a contattare il gruppo info@noihuntington.org. Sarete i benvenuti!

«Ho partecipato all'incontro di NOI HUNTINGTON in un banalissimo primo sabato di marzo a Roma e, inaspettatamente, mi sono trovato in un gruppo di piccoli eroi. Il mito di Ulisse (prototipo degli eroi) racconta un viaggio tra pericoli, divinità avverse ed il coraggio del protagonista che non si arrende, ma trasforma le sfortune in opportunità per mettere alla prova la sua astuzia (che lo fa vincere) con lo scopo di estinguere la sua nostalgia di casa. Assomiglia veramente a ciascuno dei membri del gruppo. Tutti hanno affrontato i timori, le preoccupazioni e un pessimo tempo meteorologico (tra freddo e tempeste di neve) con determinazione per giungere in quell'appartamento. Pure Ulisse dopo tutte le sue peripezie e venti anni passati ad attraversare il mare giunge finalmente a casa sua. Agli occhi dei suoi cari era iriconoscibile e cencioso, ma la nutrice guardando la sua cicatrice si rende conto con certezza che è proprio lui. Che le

cicatrici siano un segno indelebile e insostituibile della maturazione della personalità avvenuta sotto il torchio della sofferenza è stato capito anche da un altro mito contemporaneo, Harry Potter e la sua a

forma di saetta. Queste tracce marciano in quell'individuo la presenza di una volontà che resiste alla tragedia (che è la carta d'identità degli eroi). Tutti, NOI, membri del gruppo avevano cicatrici causate dalla Malattia di Huntington, che colpisce gli affetti, l'autostima e la salute (fisica e mentale) di chi si trova ad affrontarla. Come veri eroi del XXI secolo, tuttavia, non eravamo disposti a piangere sul latte versato, invece siamo stati determinati ad affrontare con astuzia il pericolo fino a metterlo sotto scacco. Ulisse aveva i suoi compagni di viaggio, Harry Potter i suoi amici, una rete con cui sono riusciti nella loro impresa epica, indice del fatto che la solitudine rende gli eroi più vulnerabili alle difficoltà. Anche per NOI, il progetto, per essere forte, deve realizzare una rete tra i giovani che vi partecipano e coinvolgere i ragazzi toccati in qualsiasi modo da

“UN PROGETTO GESTITO
DA GIOVANI A FAVORE
DI ALTRI GIOVANI”



non-normale) non esiste, che la diversità è naturale e mostruosi sono semplicemente i suoi pregiudizi. Vogliamo accendere i suoi sentimenti per le nostre storie e sensibilizzarlo a guardarci in faccia come pari. Se le difficoltà sono parte di questa vita non c'è niente di male (letteralmente) che possa giustificare la sua reazione difensiva e spaventata. Lo invitiamo ad osservare attentamente le nostre cicatrici perché sono cicatrici eroiche, stimabili, degne di riconoscimento. Non sono qualcosa di strano come quelle della creatura di Frankenstein. Non sono pericolose, tutt'altro, sono banalmente umane. L'umanità non può rifiutare qualcosa di umano e noi vogliamo ricordarglielo.» Marco.

SAVE THE DATE: APPUNTAMENTI DA SEGNARE IN AGENDA

APR 11  Merano (BZ)
Incontro informativo sulla malattia di Huntington rivolto alla cittadinanza e ai medici, con testimonianze dei familiari. Incontro promosso da Lions Club Merano Maiense insieme a Fondazione LIRH onlus

MAG 20-22  Quebec City (Canada)
Enroll-HD Congress
Congresso Mondiale sul programma di ricerca Enroll-HD.

GIU 27  San Giovanni Rotondo (FG)
Incontro con le famiglie pugliesi, promosso da Fondazione LIRH onlus e Associazione LIRH Toscana onlus

AGO 18  Liege (Belgio)
HD On The Bike
Una gara in bici per diffondere consapevolezza e fare rete. Promosso da European Huntington Association

SET 16-18  Vienna (Austria)
EHDN Conference
Promosso da European Huntington Disease Network in collaborazione con European Huntington Association



NOV 8-10  Huston (USA)
HSG Conference
Promosso da Huntington Study Group

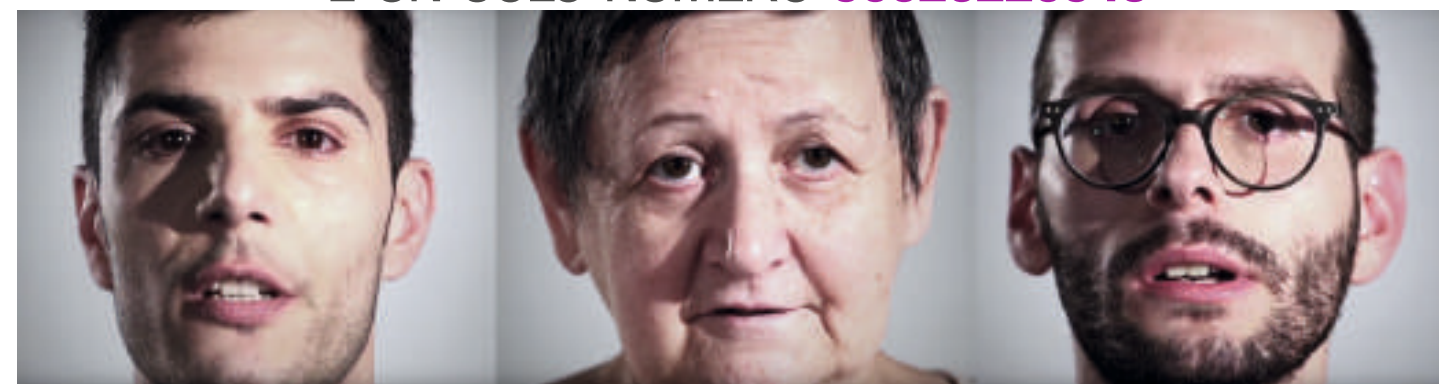
NOV 19  Roma
Conferenza sul MH e malattie correlate presso Aula Magna Istituto Mendel

DIC 1  Roma
Conferenza Annuale LIRH
Piazza della Pilotta 4 (Trevi Eventi)

LA MALATTIA DI HUNTINGTON HA MOLTI VOLTI



E UN SOLO NUMERO **90026220948**



770 visite gratuite, condotte nei sei ambulatori LIRH di Milano, Campi Bisenzio/Firenze, Roma, Isernia, San Giovanni Rotondo (FG) e Catania. Oltre cento in più rispetto all'anno precedente.

Di queste, **380** nell'ambito del programma di ricerca osservazionale Enroll-HD.

40 persone accompagnate nel percorso verso il test genetico

20 nuovi familiari e pazienti incontrati per la prima volta a Malta

30 persone a cui è stato fornito supporto psicologico specialistico

50 consulenze nutrizionali

5 convegni nazionali e **3** convegni internazionali

250 partecipanti al convegno annuale del 2 dicembre

13 interviste

2 video

3 nuovi progetti di ricerca avviati

2 premi assegnati al miglior lavoro scientifico pubblicato sulla malattia di Huntington

10 e-newsletter e **2** newsletter cartacee

88 aderenti

1.770 telefonate in entrata al numero verde

Questi sono solo alcuni dei numeri che ci aiutano a spiegare, molto in sintesi, quello che abbiamo fatto nell'ultimo anno. Tutti i dettagli saranno presto disponibili nel bilancio di missione, che troverete sul nostro sito.

Una delle risorse più importanti che ci consentono di portare avanti le nostre attività è

rappresentata dalle scelte effettuate attraverso la destinazione del 5 per mille del reddito.

Scegliendo di destinare il 5 per mille, si sceglie quale organizzazione non profit contribuire a sostenere con una parte delle proprie tasse.

Scrivere **90026220948** nel riquadro riservato alle ONLUS presente nel modello della dichiarazione dei redditi significa scegliere che una piccola parte del nostro reddito possa essere usato per contribuire a migliorare la vita, le relazioni, le prospettive di tante persone che soffrono a causa della malattia di Huntington.

Fai anche tu questa scelta, parlane anche con i tuoi amici e familiari e con il tuo commercialista.

GRAZIE PER QUELLO CHE FARAI!

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!

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

SOSTEGNO+RICERCA=CURA