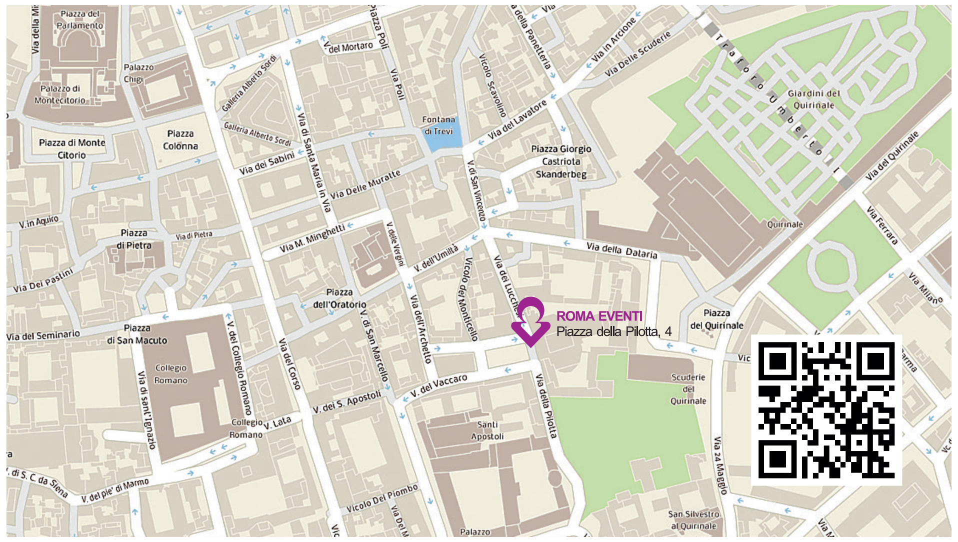
“LA RICERCA SULLE MALATTIE RARE E LE PROSPETTIVE DI CURA PER LA MALATTIA DI HUNTINGTON„

CONVEGNO ANNUALE DELLA FONDAZIONE LIRH ONLUS - ROMA, SABATO 2 DICEMBRE, 2017 ORE 09.30-16.00
SALA LOYOLA – ROMA EVENTI, PIAZZA DELLA PILOTTA 4 (FONTANA DI TREVI)



> LE INDUSTRIE FARMACEUTICHE CHE INVESTONO NELLA RICERCA SULLA MALATTIA DI HUNTINGTON SONO MOLTE DI PIÙ RISPETTO AL PASSATO

> LO SCENARIO INTERNAZIONALE INCORAGGIA SEMPRE DI PIÙ UNA FORTE INTERAZIONE TRA L'INDUSTRIA, LA RICERCA E LE ORGANIZZAZIONI DEI PAZIENTI HUNTINGTON'

> LA RIDUZIONE DEI LIVELLI DI HUNTINGTINA E LA TERAPIA GENICA SONO IL FUTURO DELLA RICERCA CLINICA. PERCHÉ? NE PARLEREMO IL 2 DICEMBRE A ROMA

Siamo lieti di invitarvi all'annuale appuntamento con la ricerca: sabato 2 dicembre vi aspettiamo in Piazza della Pilotta 4 a Roma, vicino a Fontana di Trevi presso Roma Eventi, nella Sala Loyola. Questo nostro appuntamento concluderà un anno molto intenso e ricco di incontri importanti: la Conferenza della Fondazione CHDI a Malta (marzo), il Congresso sui Disordini del Movimento, Vancouver, Canada (giugno), la Conferenza europea a Sòfia, Bulgaria (settembre), il convegno di Huntington Study Group a Denver, USA (novembre).

Abbiamo, dunque, davvero molte cose da raccontarvi.

L'incontro inizierà alle ore 09.30 e si concluderà alle 16.00. Sarà diviso in tre parti: la prima parte sarà dedicata alla ricerca scientifica sulle malattie rare, con interventi dei principali attori che la influenzano nel nostro Paese; la seconda parte sarà focalizzata sulla ricerca sulla malattia di Huntington, con interventi di ricercatori, clinici e aziende farmaceutiche; la terza parte sarà dedicata agli aspetti assistenziali e sociali della malattia. Siamo molto onorati della presenza di relatori illustri, italiani e stranieri, a testimonianza della crescente attenzione nei confronti della malattia di Huntington, di voi tutti che la affrontate e del nostro stesso impegno come organizzazione di ricerca e assistenza. Saranno nostri ospiti, tra gli altri, Domenico Crupi, Direttore Generale dell'Ospedale di Ricerca Casa Sollievo della Sofferenza e dell'Istituto di genetica Mendel di Roma, Mario Melazzini, Direttore Generale di AIFA (Agenzia Italiana del Farmaco), Ilaria Ciancaleoni Bartoli, Direttore di OmAR (Osservatorio Malattie Rare), Robert Pacifici, Direttore Scientifico della Fondazione CHDI (USA), Jean-Marc Burgunder, Coordinatore di EHDN (European Huntington Disease Network), Astri Arnesen, Presidente di EHA (European Huntington Association) e i rappresentanti di alcune delle principali aziende farmaceutiche che in questo momento stanno sperimentando o stanno per sperimentare nuovi farmaci per curare la malattia. E' importante sapere che le aziende farmaceutiche che studiano molecole nuove da sperimentare nei pazienti sono molte di più rispetto al passato. Saranno loro stesse a spiegarci perché. Dall'altra parte, la comunità Huntington europea è molto più attiva di prima e questo potrebbe aprire più facilmente le porte all'ingresso di nuovi studi sperimentali anche in Europa e, speriamo, in Italia.

Se vogliamo trovare una cura, dobbiamo studiare la malattia. Dobbiamo studiarla non soltanto in laboratorio, ma anche nelle persone. Per questo è importante partecipare ai programmi di ricerca, sia osservazionale (come Enroll-HD, che molti di voi conoscono o HD-Clarity, che sta per partire) che farmacologica. Inoltre, le principali organizzazioni dei pazienti a livello internazionale stanno rafforzando il loro interesse a svolgere un ruolo sempre più attivo nella progettazione e nella buona riuscita degli studi clinici terapeutici, che rappresentano il vero ponte verso l'accesso a nuove e più efficaci terapie.

Il programma dettagliato del convegno sarà presto disponibile sul sito internet www.lirh.it. La partecipazione è libera e gratuita. Vi preghiamo, tuttavia, di confermarla telefonicamente al numero verde 800.388.330 oppure via email a segreteria@lirh.it entro il 20 novembre. Sul nostro sito internet troverete anche informazioni dettagliate su come arrivare.

Vi aspettiamo in tanti sabato 2 dicembre per condividere una giornata intensa di conoscenza e scambi. Non mancate!

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

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 dei Mille 41/A
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 Oliveto
Scammacca, 16
c/o Studio Dr. P. Marano

GS GRAPHIC SERVICE tel. 0444.50.13.11 www.gservice.eu

SETTEMBRE 2017

HUNTINGTON POST

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

Fondazione LIRH
LEGA ITALIANA RICERCA HUNTINGTON
E MALATTIE CORRELATE - ONLUS

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.

OGNUNO DI NOI PUO’ ESSERE STRAORDINARIO

Ogni persona che, senza trascurare le sue normali attività e vivendo la vita di tutti i giorni, tra lavoro, famiglia, preoccupazioni, interessi e passioni, trova il tempo di sostenere la ricerca scientifica, è straordinaria. Chi dona qualcosa di sé agli altri, è straordinario.

Le donazioni e la partecipazione volontaria a programmi di ricerca sono straordinariamente preziosi. La ricerca ha bisogno di entrambe le cose.

Vuoi fare qualcosa di semplicemente straordinario per combattere la malattia di Huntington? Dona!

IBAN IT 46 N 010 0503 2110 0000 0001 712

per le donazioni in denaro, deducibili dalla dichiarazione dei redditi nel limite del 10% del reddito complessivo

Numero verde 800.388.330

per donare il tuo tempo e partecipare ai programmi di ricerca.

SOSTENERE LA RICERCA NON E’ MAI STATO COSÌ... BUONO!

Le aziende agricole LUILA Funghi e OLIO SACCO vi invitano ad aderire ad una iniziativa di raccolta fondi per la ricerca sulla malattia di Huntington: se acquisterete i loro prodotti, una parte del ricavato sarà donato alla LIRH. Per aderire, basta effettuare un ordine attraverso i loro sito internet. Basta collegarsi al sito **www.luila.it** (per i funghi) oppure oppure **www.oliosacco.it** (per l’olio), cliccare sulla voce 'contatti' e compilare il modulo, specificando nell'oggetto 'per la ricerca sulla malattia di Huntington (LIRH)'. E' un modo buono e sano per sostenere la ricerca, aderisci anche tu!

QUANDO LA MALATTIA MOSTRA TUTTA LA SUA CATTIVERIA: L'HUNTINGTON GIOVANILE

Si definisce giovanile la malattia che inizia prima dei 20 anni di età. E' una definizione che nasce dall'esigenza dei ricercatori di tentare di circoscrivere un problema dai contorni assai poco chiari. Dell'Huntington giovanile sappiamo poco e, in ogni caso, meno della malattia dell'adulto. Non conosciamo la sua evoluzione, non abbiamo certezza dei danni delle strutture cerebrali dei piccoli pazienti e, infine, non conosciamo il numero preciso dei casi giovanili. Si assume che siano circa il 6% della popolazione totale dei pazienti (comunicazione di Raymond Ross, ripresa dalla Commissione Europea); circa il 10% invece in Italia secondo una nostra stima del 2004, tra le più alte mai descritte. E' infantile quando interessa bambini sotto i 10 anni di età. In questi casi, la malattia è quasi esclusivamente trasmessa dal padre, con un tratto di CAG talvolta sopra 60 ripetute. Il caso con una insorgenza più precoce finora descritto ha manifestato la malattia dai 18 mesi di età. In altri casi la malattia si presenta intorno ai 2 o 3 anni, con problemi di apprendimento, scolarità ed epilessia. I sintomi della forma giovanile sono diversi da quelli dell'adulto: rigidità precoce, distonia severa, assenza di movimenti involontari di tipo coreico. La modalità con cui questa variante della malattia aggredisce l'intera famiglia è crudele: più casi in uno stesso nucleo familiare, inefficacia delle terapie sintomatiche, sperimentazioni precluse dai protocolli terapeutici correntemente in uso, durata della vita media più breve rispetto ai pazienti adulti. In alcuni casi,una donna scopre di avere un suocero/a, un marito e uno o più figli con la malattia o il sospetto di essa in un breve arco di tempo. L'assistenza psicologica, sociale e medica (per quanto possibile) sono le uniche risorse in questi casi, con tutte le ovvie limitazioni. La partecipazione ad Enroll-HD è importante e preziosa perché rappresenta l'unica arma che ci consente di conoscere meglio anche questo aspetto della malattia. La LIRH ha scelto di sposare la causa della lotta a questa variante atroce della malattia di Huntington ed ha iniziato a costruire una banca dati. E' nato un gruppo di lavoro sulle forme giovanili nel contesto del Network Europeo HD, che ha prodotto il primo testo dedicato alla malattia giovanile nel 2009 della Oxford University Press (Quarrell, Brewer, Squitieri et al.). Oggi l'European Medicine Agency (EMA), l'autorità regolatoria Europea, impone di includere anche i pazienti pediatrici nelle sperimentazioni terapeutiche per quelle malattie in cui le manifestazioni cliniche coinvolgono un minore. E' finalmente l'inizio di una maggiore sensibilità verso un problema che è stato finora trascurato? Ci auguriamo ovviamente di si e fortemente remiamo nella direzione di chi vuole combattere il volto meno noto della malattia di Huntington. Vi invitiamo a confidarci le vostre paure, a non nasconderle a voi stessi. Due bambini di 7 anni hanno accettato di partecipare da due regioni diverse dell'Italia ad Enroll-HD. A nostra conoscenza, LIRH è, per ora, l'unico soggetto ad avere incluso pazienti così giovani in Enroll-HD. Il nostro messaggio è: percorriamo insieme questa strada per raggiungere un giorno l'obiettivo che, con la conoscenza, non solo l'Huntington degli adulti ma anche quello dei piccoli diventi curabile e non sia più oggetto di stigma, discriminazione ed emarginazione.

> “**DUE BAMBINI** DI 7 ANNI HANNO ACCETTATO DI PARTECIPARE A ENROLL”

HD CLARITY: PARTE UNA NUOVA SFIDA AIUTACI!

HD Clarity è un nuovo studio che si unisce al programma Enroll-HD. Chi partecipa ad Enroll-HD già si sottopone a visite annuali e dona un prelievo di sangue (che, lo ricordiamo, non è un test genetico), per consentire ai ricercatori di indagare negli anni cambiamenti, ancora poco noti, della malattia. HD Clarity rappresenta un'indagine ancora più mirata: attraverso un prelievo di liquor – il liquido spinale che avvolge l'encefalo – si cerca di individuare con una puntura lombare nuovi segnali di come la malattia cambia nel tempo. Possono partecipare ad HD-Clarity le persone di età compresa tra i 21 e i 75 anni. Per partecipare, o per saperne di più, contattaci: 800.388.330 – segreteria@lirh.it HD Clarity rappresenta la premessa per i futuri studi di terapia genica. Con HD Clarity ricercatori e pazienti si preparano per nuove strategie terapeutiche innovative.

RIORDINIAMO LE IDEE

L'ESPERTO RISPONDE

NOVITA': A PARTIRE DA QUESTO NUMERO, L'HUNTINGTON POST RISERVERÀ UNO SPAZIO ALLE VOSTRE DOMANDE E ALLE VOSTRE TESTIMONIANZE.

COME FUNZIONA L'EREDITARIETÀ NELLA MALATTIA DI HUNTINGTON?

D - Il nonno materno del fidanzato di mia figlia è deceduto per Corea di Huntington. La mamma ha 54 anni e ad oggi non mostra segni di malattia. Il ragazzo ha 30 anni, potrebbe svilupparla lui stesso in futuro o trasmetterla ai figli? Sono sempre 50% le possibilità che anche in lui si presenti la malattia?

R – *La malattia di Huntington non salta le generazioni: questo significa che se la mamma non ha ereditato il gene mutato, il figlio non ha alcun rischio di ammalarsi. Se, invece, la mamma è portatrice della mutazione genetica, il figlio ha una possibilità su due (50%) di ereditarla a sua volta.*

UN VALORE ALTERATO DELLE PROTEINE NEL SANGUE PUÒ ESSERE UN INDICATORE DELLA MALATTIA?

D - La mia ragazza è a rischio. Qualche giorno fa ha fatto un esame del sangue ed è risultato un valore più alto del previsto per alcune proteine: la cosa è preoccupante?

R - *Il valore che lei riferisce non è collegato alla eventuale presenza di mutazione genetica per malattia di Huntington. L'unico strumento che permette di riscontrare con certezza la presenza della mutazione è il test genetico sul DNA.*

COME SI EFFETTUA IL TEST PRENATALE? CI SONO RISCHI PER LA GRAVIDANZA?

D - Sono la moglie di una persona a rischio. A mia suocera è stata diagnosticata la malattia solo ora, noi ci siamo sposati da poco tempo e questa cosa ci ha sconvolti. Non so se mio marito vorrà effettuare il test, io accoglierò ogni sua decisione con comprensione e amore ma per quanto riguarda l'allargamento della famiglia ho molte paure. Volevo sapere come si effettua il test prenatale e se ci sono rischi per la gravidanza.

R - *Il test prenatale si effettua attraverso il prelievo dei villi coriali, tecnica non particolarmente rischiosa per la gravidanza. Se lei e suo marito avete bisogno di ulteriori informazioni, venite a trovarci in uno dei nostri ambulatori: numero verde 800.388.330.*

L'IMPORTANZA DELL'ATTIVITÀ FISICA (ANCHE) NELLA MALATTIA DI HUNTINGTON

L'attività fisica, si sa, ha effetti positivi sia sulla mente che sul corpo. Aiuta le funzioni muscolari, l'equilibrio, la coordinazione dei movimenti e riduce il rischio di sviluppare malattie legate a stili di vita non corretti, come per esempio il diabete, l'ictus o il cancro.

Una serie di ricerche condotte su pazienti Huntington che hanno regolarmente svolto attività fisica hanno dimostrato che:

- erano in grado di camminare più a lungo e più velocemente
- avevano un migliore equilibrio e cadevano di meno
- erano meno aggressivi, meno depressi e meno ansiosi
- erano più sicuri nell'eseguire i movimenti quotidiani, come entrare e uscire dal letto, sedersi o alzarsi da una sedia.

Con il progredire della malattia, condurre una vita fisicamente attiva può diventare più difficile, anche perché subentra l'apatia. Cosa possiamo fare?

Ecco alcune consigli pratici:

- fissiamoci piccoli obiettivi, che siano raggiungibili
- rendiamo l'attività fisica parte della nostra routine quotidiana, non una cosa da fare una volta ogni tanto
- scriviamo un diario quotidiano, in modo da potere anche misurare i nostri progressi
- chiediamo ai nostri amici o familiari di stimolarci in questa direzione e, perché no, di fare gli esercizi insieme a noi.

Per approfondire:
http://eurohuntington.org/active-huntingtons/