

**LA RICERCA È L'UNICA STRADA CERTA VERSO  
UNA CURA, AIUTACI A PERCORRERLA IN FRETTA.**

**FAI SUBITO LA TUA DONAZIONE.**

**SOSTEGNO + RICERCA = CURA**

**E** 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. È un'iniziativa internazionale globale, in quanto coinvolge molti paesi del mondo da ogni continente, rivolta alle famiglie con malattia di Huntington e programmata per facilitare la conoscenza della malattia per ricostruirne la naturale evoluzione ed individuare terapie efficaci. È, come tale, un'iniziativa unica nel suo genere come è, d'altra parte, unica l'Huntington, malattia rara, genetica, neurodegenerativa e modello di studio come dichiarato dalla Food and Drug Administration (FDA) nel 2010. ENROLL è un programma di ricerca sostenuto dalla fondazione americana CHDI (Cure for Huntington Disease Initiative), con fondi messi a disposizione da donatori anonimi. Lo studio ha l'obiettivo di analizzare come la malattia si manifesta e cambia negli anni in tutte le popolazioni del mondo. Viene condotto in Nord America, Europa, America Latina, Australia, Nuova Zelanda e in alcuni paesi dell'Asia. Si stima che parteciperanno allo studio più di 20.000 persone nei prossimi 5 anni, sia sintomatiche che asintomatiche. Rappresenta un'opportunità straordinaria, per chiunque appartenga ad una famiglia in cui è presente la malattia, di contribuire alla ricerca, indipendentemente dall'aver eseguito o meno il test genetico. Chi lo desidera, potrà richiedere di partecipare ad ENROLL senza sentirsi obbligato a sottoporsi al test e senza dover necessariamente ricevere un risultato. Trattandosi di una malattia progressiva e neurodegenerativa, il monitoraggio dei cambiamenti clinici e biologici nel corso del tempo è un aspetto fondamentale dello studio.

**ENROLL - HD aiuterà i ricercatori a raggiungere tre obiettivi:**

- Comprendere la storia naturale della malattia: come si manifesta e come si sviluppa;
- Favorire la partecipazione dei pazienti alle sperimentazioni cliniche;
- Migliorare l'assistenza multidisciplinare, attraverso la conoscenza delle pratiche cliniche più corrette.



“ ENROLL-HD è la più vasta raccolta di dati e campioni biologici su scala globale mai realizzata prima per una malattia rara.

Possono partecipare i soggetti portatori della mutazione genetica, i soggetti a rischio che non hanno voluto o potuto eseguire un test, i partners non consanguinei. Possono partecipare anche i minori di 18 anni, con sintomi della malattia.

ENROLL-HD prevede un monitoraggio medico e psicologico con test per la valutazione del comportamento, movimento, stato emotivo e qualità della vita. Un prelievo di sangue servirà ai ricercatori per comprendere i cambiamenti biologici che si verificano nel corso della vita. Particolare attenzione è rivolta alla privacy con

“ Chi vuole partecipare non è obbligato a sottoporsi al test genetico. Possono partecipare anche i partner (non consanguinei).

un rigoroso sistema, che rende impossibile risalire all'identità dei partecipanti. È previsto un parziale rimborso delle spese di partecipazione.

La Fondazione LIRH contribuisce attivamente al programma ENROLL-HD con le sue sedi sparse sul territorio nazionale e con uno staff addestrato all'uso degli strumenti di valutazione necessari. Attualmente la Fondazione LIRH è tra le prime organizzazioni al mondo per rilevanza del contributo al reclutamento di partecipanti nello studio.

“ La privacy è protetta in una maniera estremamente rigorosa, che rende impossibile risalire all'identità dei partecipanti.

# HUNTINGTON POST



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



**AIUTACI  
A ISOLARE  
LA CURA**

Pag: 02

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 una organizzazione senza scopo di lucro che sostiene la ricerca scientifica, conduce a sua volta attività di ricerca, fornisce assistenza gratuita ai pazienti sul territorio nazionale, promuove la conoscenza sulla malattia e la formazione degli specialisti e divulga i risultati della ricerca.

## LA MALATTIA DI HUNTINGTON:

**LA PIÙ CURABILE TRA LE MALATTIE INCURABILI .**

Non ti ricordi più chi sei, la tua capacità di concentrazione si riduce, i movimenti diventano impacciati e ti cadono le cose dalle mani, perdi peso, cominci a parlare con difficoltà, il cibo ti va di traverso, movimenti simili a scatti scuotono i tuoi arti e poi tutto il tuo corpo, hai incontrollabili scatti di ira, a volte desideri morire. Vivi nel timore di diventare come tua madre o tuo fratello e di trasmettere tutto questo ai tuoi figli,

**“In Italia la malattia di Huntington ha una frequenza di circa 11 persone ogni 100.000 abitanti, per un totale di circa 6.500 ammalati”**

ti chiedi se non sia il caso di suggerire loro di sottoporsi al test genetico. I sintomi iniziano a manifestarsi, in genere, intorno ai 40 anni anche se, raramente, possono cominciare molto prima (forme giovanili) o, talvolta, assai tardi. Sebbene abbia i numeri di una malattia rara, in Italia la malattia di Huntington 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 bloccare il decorso. La ricerca, però, ci indica la strada da seguire.

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 ONLINE**  
Tramite PayPal [www.lirh.it](http://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 BIENIZIO (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

# AIUTACI A ISOLARE LA CURA.

**A PARTIRE DAL 2016, SARÀ OPERATIVO IL PRIMO AMBULATORIO LIRH IN SICILIA, CON SEDE A CATANIA.**

Grazie al sostegno di persone generose, è stato possibile per la Fondazione LIRH onlus attivare una serie di ambulatori gratuiti per pazienti e familiari sul territorio nazionale. Attualmente, questi ambulatori si trovano a Roma, a Milano, a Campi Bisenzio (Firenze) e ad Isernia e assistono circa 500 pazienti l'anno. L'assistenza fornita è neurologica, neuropsichiatrica, genetica e psicologica. Ringraziamo l'Istituto di Genetica Umana CSS Mendel di Roma, il Centro Medico Certosa di Milano, la Pubblica Assistenza di Campi Bisenzio (Firenze) e l'Istituto Europeo di Riabilitazione GEA Medica di Isernia, che mettono gratuitamente a disposizione i propri spazi per la nostra Fondazione e, soprattutto, per i pazienti e i loro familiari. In risposta alle molte richieste che abbiamo ricevuto in questo senso, a partire dal 2016 renderemo operativo anche il primo Ambulatorio LIRH in Sicilia, con sede a Catania. Stimiamo che in Sicilia ci siano circa 600 pazienti, che hanno

diritto – come tutti - non solo di ricevere assistenza qualificata ma anche di poter partecipare a studi sperimentali e a progetti di ricerca. Per poter fare questo, abbiamo bisogno di due cose: di far arrivare questa informazione a tutte le persone potenzialmente interessate e di avere risorse che ci consentano di rendere questa iniziativa sostenibile nel tempo.

Abbiamo stimato che il costo per il funzionamento di un'attività ambulatoriale che si svolga con cadenza mensile - rigorosamente gratuita per chiunque vi acceda - sia di circa 10.000,00 euro l'anno. Aiutaci a coprire il costo di questa iniziativa, in cui l'assistenza sarà anche funzionale alla ricerca, oltre che senza alcuno scopo di lucro. Aiutaci a divulgarla tra i tuoi conoscenti, amici, colleghi, contatti, medici di famiglia. A partire dal prossimo sabato 23 gennaio 2016, grazie alla Fondazione LIRH onlus, il **prof. Ferdinando Squitieri, insieme al dr. Massimo Marano**, giovane e promettente medico specializzando in neurologia, sarà a disposizione per la prima giornata di ambulatorio dedicato alla malattia di Huntington, a Catania. Saremo affiancati da un neuropsicologo e da un infermiere, come accade anche negli altri ambulatori. L'ambulatorio LIRH di Catania sarà operativo presso lo studio del Dr. Pietro Marano (neurologo esperto di disordini del movimento) che ringraziamo, in Via Oliveto Scammacca, 16 - 1° piano - 95127 Catania. **Per prenotazioni o informazioni, occorre chiamare il numero verde LIRH 800.388.330** (dal lunedì al venerdì dalle 9 alle 14 e dalle 15 alle 18) oppure inviare una mail a [segreteria@lirh.it](mailto:segreteria@lirh.it). L'impegno della Fondazione LIRH sul piano

**"Aiutaci a coprire il costo di questa iniziativa, in cui l'assistenza sarà anche funzionale alla ricerca"**



# LA RICERCA PRECLINICA E LA RICERCA CLINICA.

**Dal farmaco sperimentale al farmaco in commercio.**

Il farmaco che aspira a diventare una cura è sottoposto a una lunga serie di studi, che vengono condotti prima in laboratorio e su animali (sperimentazione preclinica) e, solo

successivamente, sull'uomo (sperimentazione clinica). Gli studi sull'uomo si articolano attraverso tre fasi. Gli studi di fase I valutano solo la sicurezza e la tollerabilità su volontari

dell'assistenza non si limita ai confini nazionali: come alcuni di voi già sanno, è nato un punto di riferimento assistenziale gratuito per pazienti Huntington anche in Medio Oriente, a seguito di una richiesta di aiuto da parte di una famiglia con 18 persone malate che abbiamo ricevuto nell'estate del 2013.

**È NOSTRA CONVINZIONE CHE BISOGNA FARE TUTTO IL POSSIBILE PER AVVICINARCI AI PAZIENTI E ALLE FAMIGLIE, PERCHÉ PER LORO AVVICINARSI È PIÙ DIFFICILE**

Grazie al coinvolgimento del Ministero della Salute del Sultanato dell'Oman e all'interessamento dell'Ambasciata Italiana, nel 2014 è stato inaugurato a Muscat (la capitale) il Centro Nazionale di Genetica, che ospita la Neurogenetics Clinics, dedicata per la prima volta specificamente alla malattia di Huntington. **La Clinica di Neurogenetica è coordinata dai neurologi locali, con la supervisione e la consulenza medico-scientifica del prof. Ferdinando Squitieri, direttore scientifico della Fondazione LIRH.** La malattia di Huntington è complessa, subdola, difficile. È nostra convinzione che bisogna fare tutto il possibile per avvicinarci ai pazienti e alle famiglie, perché per loro avvicinarsi è più difficile, per motivi legati alla paura, alla vergogna, alla negazione della malattia. Per questo ti chiediamo, adesso, di aiutarci a rendere operativo l'ambulatorio Huntington a Catania.



**Dr. Massimo Marano**  
(specializzando in neurologia).  
L'ambulatorio LIRH di Catania sarà operativo in Via Oliveto Scammacca, 16 1° piano

# LE SEDI OPERATIVE LIRH IN ITALIA.



## Studio clinico di fase II-III OPEN PRIDE



OPEN PRIDE è uno studio sperimentale farmacologico multicentrico, che rappresenta l'estensione in aperto (ovvero, senza possibilità di 'effetto placebo') del precedente studio denominato PRIDE-HD: PRIdopidine Dose Evaluation in Huntington's Disease. È stato progettato per raccogliere e analizzare dati sulla sicurezza, sulla tollerabilità e sulla efficacia della pridopidina in pazienti con malattia di Huntington nel lungo periodo (obiettivo primario). Si intende valutare e misurare il beneficio della pridopidina sui sintomi della malattia di Huntington che dipendono dalla cattiva funzione delle connessioni cerebrali e della dopamina, sostanza natural-

mente prodotta dall'organismo umano in varie aree cerebrali e che ha un impatto sul modo in cui le persone si comportano, pensano e si muovono. Obiettivo secondario è quello di misurare gli effetti della pridopidina sulla severità dei sintomi motori e sul modo in cui questi influenzano la qualità della vita dei pazienti. Lo studio è condotto in Australia, Austria, Canada, Danimarca, Francia, Germania, Italia, Olanda, Polonia, Russia, Regno Unito, Stati Uniti. Coinvolgerà in tutto 53 Centri e 400 pazienti, gli stessi centri e gli stessi pazienti - sul disordine del movimento e sulla memoria - che, soprattutto, neuroprotettiva sulla severità del decorso della malattia e sulla degenerazione neuronale che produce perdita di cellule nervose. La durata della sperimentazione sarà di un anno perché gli effetti da documentare sono di medio-lungo termine. I Centri Italiani che partecipano sono l'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza di San Giovanni Rotondo (FG); l'IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano; l'Università Federico II di Napoli.

i primi 5 pazienti italiani presso l'Unità Ricerca e Cura Huntington e Malattia Rare dell'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza - Opera di san Pio da Pietrelcina - a San Giovanni Rotondo (FG), sotto la direzione del prof. Ferdinando Squitieri. Gli altri Centri italiani coinvolti sono l'IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano e l'Università Federico II di Napoli.

**Lo studio è condotto in Australia, Austria, Canada, Danimarca, Francia, Germania, Italia, Olanda, Polonia, Russia, Regno Unito, Stati Uniti.**

## Studio Clinico di fase II LEGATO-HD

**La durata della sperimentazione sarà di un anno perché gli effetti da documentare sono di medio-lungo termine.**

LEGATO-HD è uno studio sperimentale di fase II, internazionale, in doppio cieco, a gruppi paralleli. Per la prima volta in uno studio così allargato sono previste due importanti novità: l'uso della Risonanza Magnetica Nucleare per valutare nel tempo effetti neuroprotettivi ed una condizione anche molto iniziale di malattia, quasi presintomatica. Il farmaco sperimentale, laquinimod, è già in uso nella Sclerosi Multipla: agisce a vari

livelli, ma nasce soprattutto come un immunomodulatore capace di contrastare effetti tossici legati all'infiammazione ed alla disfunzione neuronale ad essa collegata. Influenza, in altri termini, la produzione di citochine ed interleuchine, sostanze che modulano i processi infiammatori anche all'interno del sistema nervoso e favorisce il rilascio di fattori di crescita dall'effetto protettivo sul sistema nervoso centrale. Si vuole verificare se questo farmaco ha un'azione sia sintomatica - sul disordine del movimento e sulla memoria - che, soprattutto, neuroprotettiva sulla severità del decorso della malattia e sulla degenerazione neuronale che produce perdita di cellule nervose. La durata della sperimentazione sarà di un anno perché gli effetti da documentare sono di medio-lungo termine.

I Centri Italiani che partecipano sono l'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza di San Giovanni Rotondo (FG); l'IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano; l'Università Federico II di Napoli.

**LEGATO-HD**  
THE LAQUINIMOD HD STUDY

