

... "Nuovi Rapporti di Lavoro" € 9,90 in più; con "Operazioni Straordinarie" € 9,90 in più; con ...
... "Impresa" € 6,90 in più; con "Norme e Tributi" € 12,90 in più; con "Condominio" ...
... "Transfer Pricing" € 9,90 in più; con "Welfare Aziendale" € 9,90 in più; con "Transfer Pricing" € 9,90 in più; ...
... "Procedura del Lavoro" € 9,90 in più; con "Guida Pratica alla Rottamazione Cartelle" € 9,90 ...
... "Lettere" € 9,90 in più; con "How To Speed It" € 2,00 in più; con "Il Maschile" € 2,00 in più.

...a non solo
...tta contro

La malattia di Huntington

"La più curabile tra le malattie incurabili"

... modificare il decorso di una
... malattia che colpisce 25 milio-
... ni di persone nel mondo. Ecco
... allora lo studio di un anticor-
... po monoclonale in via di anticor-
... po monoclonale in via di spem-
... imentazione per il trattamen-
... to dell'AD in fase precoce. La
... rivista Nature ha pubblicato
... risultati di studi preclinici e
... del trial clinico di fase 1b del-
... la nuova molecola che ridu-
... ce i depositi di beta-amiloide
... nel cervello dei pazienti con
... Alzheimer lieve. Attualmente
... in corso due ampi studi
... fase 3 volti a stabilire de-
... terminatamente l'efficacia del
... trattamento. Nota di rilievo:
... il principale farmaco è sta-
... ammesso al programma
... PRiority MEdicines
... EMA che consente di ac-
... celerare la disponibilità di
... farmaci sperimentali per pa-
... zienti in fase di trattamento
... e necessitano di opzio-
... ni terapeutiche migliori. Infi-
... ne non meno importante,
... per la SMA, l'atrofia
... muscolare spinale, una delle
... malattie genetiche
... che colpisce pre-
... ziosamente neonati e bam-
... bi in questa area
... Biogen sta spem-
... imentando una nuova mole-
... cola in grado
... di modificare il decorso della
... malattia facendo tut-
... to per rendere di-
... stinto il farmaco alla
... cura dei pazienti il prima
... possibile concluso l'am-
... legato Banfi.
... possa essere
... da inizi 2017
... il secondo tri-
... in Europa".

La malattia di Huntington è una grave malattia rara, ereditaria, neurodegenerativa. Si tratta della più frequente malattia genetica dominante. Ogni figlio ha un rischio del 50% di ereditarla dal genitore affetto. Non è possibile prevenirla (l'insorgenza o bloccarne il decorso). E' possibile prevederla e riconoscerla con un test sul DNA e curarne i sintomi. Si manifesta intorno ai 40 anni. Raramente, può avere inizio prima dei 20 (forme giovanili) o, talvolta, in tarda età. I sintomi coinvolgono il controllo del movimento (è nota con il nome di 'corea', dal greco 'danza', per via degli scatti incontrollati del corpo), del comportamento (con difficoltà del controllo delle emozioni, predisposizione al suicidio e talvolta psicosi) e delle facoltà intellettive fino alla demenza. Interesse sia il corpo che la mente, modificando chi ne è affetto nell'aspetto e nella personalità. La diagnosi richiede una valutazione clinica con la ricostruzione della storia familiare. La sintomatologia può essere dubbia o confusa con altre malattie più note (Parkinson, Alzheimer, Schizofrenia). Il test genetico sul DNA riconosce la mutazione responsabile. Se la mutazione non è stata ereditata, non potrà essere

trasmessa ai figli. Il test genetico rappresenta una procedura che richiede interventi multidisciplinari. Non è solo un prelievo di sangue, in quanto le implicazioni di un eventuale esito positivo sulla vita propria e su quella dei propri cari (partner, fratelli, figli) hanno un peso determinante nelle scelte di vita (generare figli a rischio o comunicare loro la notizia). La scelta del test presintomatico è personale - così come lo è il risultato - ed andrebbe sempre accompagnata al consultorio genetico e psicologico. Possiamo prevedere che la malattia si presenti in una persona a rischio, ma non siamo in grado di sapere quando ciò avverrà nel corso della vita né - come detto - possiamo ancora prevenirla. Chi è a rischio o ha ricevuto una diagnosi positiva va incoraggiato ad informarsi, a cercare assistenza qualificata, a conoscere i progressi della ricerca. La stima di frequenza nel nostro Paese è di circa 6.500 malati e 35-40.000 persone a rischio di ammalarsi. L'allungamento della vita consente una previsione di ulteriore aumento della frequenza di malattia entro il 2030 (Epidemiology of Huntington disease: first post-HTT gene analysis of prevalence in Italy - Squitieri F. et al. Clin Genet. 2016). Le terapie richiedono una rete assistenziale multidisciplinare neurologica, genetica, psichiatrica, psicologica, nutrizionale, riabilitativa, con attenzione al familiare, che svolge un ruolo critico ed impegnativo per molti anni. Cure farmacologiche sintomatiche sono oggi disponibili e dovrebbero essere adottate secondo protocolli validati per controllare, soprattutto, il disturbo del comportamento. La ricerca scientifica ha



Ferdinando Squitieri, MD, PhD
Co-Fondatore e Direttore Scientifico Fondazione LIRH onlus
Responsabile Unità Ricerca e Cura Huntington e Malattie Rare IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza e Istituto Mendel di Roma

come obiettivi principali: 1) Migliorare la conoscenza della malattia; 2) Prevenire, rallentare o fermare il processo di morte delle cellule nervose che conduce alla progressiva disabilità fisica e mentale; 3) Migliorare la qualità della vita dei pazienti, agendo sui sintomi, e dei familiari, attraverso un'assistenza adeguata ed un'informazione corretta. La Fondazione Lega Italiana Ricerca Huntington e malattie correlate onlus (LIRH) sostiene e conduce programmi di ricerca mirati, offre assistenza gratuita sul territorio e divulga i risultati della ricerca. Fa parte della European Huntington Association e della International Huntington Association. Collabora sia con la rete dei ricercatori europea (European Huntington Disease Network) che con quella americana (Huntington Study Group). Ha una stretta collaborazione con l'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza e con l'Istituto Mendel di Roma, per ambulatori e sperimentazioni di cure innovative. Pazienti, persone a rischio e familiari possono contribuire a progetti di ricerca, come Enroll-HD.



Per saperne di più:
numero verde LIRH 800.388.330
info@lirh.it
www.lirh.it