

OTTOBRE 2018

HUNTINGTON POST



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



COSTRUIAMO
INSIEME
IL NOSTRO
FUTURO



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.

LUCI E OMBRE SULLA RICERCA SCIENTIFICA PIÙ RECENTE

Nel 2018 la ricerca sulla malattia di Huntington ha prodotto qualche delusione, ma anche una **rinnovata speranza per il futuro**.

Le due sperimentazioni condotte negli ultimi tre anni con le molecole sperimentali **pridopidina e laquinimod**, entrambe prodotte da Teva, si sono fermate alla fase 2. Per motivi diversi, non sono arrivate alla fase 3, la più importante, quella che serve a capire il dosaggio potenzialmente efficace (terapeutico) su un numero più alto di pazienti rispetto a quelli coinvolti nelle prime due

fasi. Entrambe queste molecole, tuttavia, sono state acquistate da altre aziende interessate ad approfondirne lo studio.

D'altro canto, a conclusione delle fasi 1/2a di sperimentazione, il farmaco **ASO RG6042** (prima chiamato IONIS-HTT_{rx}), ora in mano a Roche, si è rivelato **sicuro e ben tollerato**. Oggi sappiamo che la fase 3 inizierà nel 2019, coinvolgerà 660 pazienti di diversi Paesi del mondo e durerà almeno 25 mesi. Ma cosa significa fase 1, fase 2 e fase 3?

L'ABC DI UNO STUDIO CLINICO TERAPEUTICO

Per valutare se è davvero efficace e, soprattutto, se non comporta danni alla salute, la molecola chimica che aspira a diventare un farmaco è sottoposta a una lunga serie di studi, la cui durata oscilla tra i sette e i dieci anni, che si articolano in diverse fasi:

RICERCA PRECLINICA

Gli studi vengono condotti IN LABORATORIO e sono studi prima "in vitro" (sulle cellule) e poi "in vivo" (sugli animali).

RICERCA CLINICA

Superata con successo la fase pre-clinica, la molecola viene valutata SULL'UOMO, attraverso studi che si articolano in varie fasi, l'una successiva all'altra. Si passa alla fase successiva solo se quella precedente ha dato esito positivo:

I – Gli studi di fase 1 valutano sicurezza e tollerabilità del principio attivo e coinvolgono poche persone;

II – Gli studi di fase 2 valutano dosaggio e

tollerabilità su un numero maggiore di pazienti, per incominciare a capire qual è l'effetto del farmaco in relazione ad alcuni parametri (ad esempio, quelli cardiovascolari) considerati indicatori dello stato di salute di una persona;

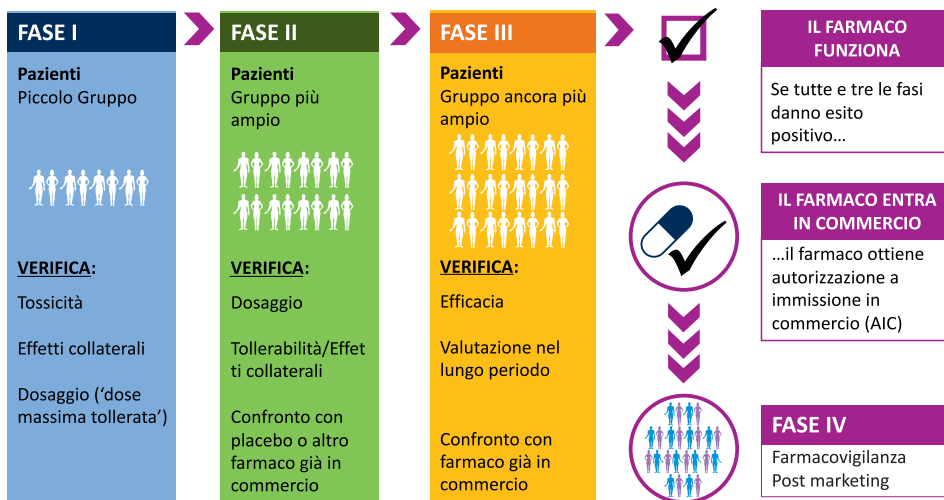
III – Gli studi di fase 3 mirano a comprendere il livello di efficacia su un numero molto più elevato di pazienti e per un periodo di tempo più lungo.

IV – La fase 4 consiste nella sorveglianza sul farmaco per alcuni anni dopo la sua immissione in commercio. Serve a valutare le reazioni avverse più rare: quelle che negli studi clinici, per quanto ampi, non potevano emergere, ma che con l'uso di massa del nuovo farmaco potrebbero venire alla luce.

Obiettivi, numero di partecipanti, articolazione e durata delle visite, criteri d'inclusione ed esclusione dei pazienti sono definiti nel protocollo che disciplina il singolo specifico studio.

Chi partecipa alle sperimentazioni cliniche farmacologiche non lo fa solo per se stesso, ma lo fa per tutti i pazienti che si trovano in condizioni analoghe e che potranno beneficiare degli effetti positivi del farmaco, qualora si rivelasse efficace.

LE FASI DELLA RICERCA CLINICA TERAPEUTICA



NOI
HUNTINGTON

INSIEME
SIAMO
PIU' FORTI



338.9514268
Alessia



info@noihuntington.it



Noi Huntington



noihuntington



www.noihuntington.it



RESOCONTO DI EHDN 2018

EHDN Conference – Ogni due anni ricercatori, familiari, istituti di ricerca e aziende interessate a studiare la malattia di Huntington si incontrano in occasione del convegno promosso da European Huntington Disease Network. Oltre mille partecipanti, anche da paesi extra-europei, si sono ritrovati a Vienna in questa edizione 2018, dal 14 al 16 settembre. Rispetto alle scorse edizioni, molto spazio è stato dedicato ai giovani e alle organizzazioni di familiari. Una sintesi delle ultime sperimentazioni ha messo in evidenza la non riuscita degli studi clinici Amaryllis (Pfizer) e Legato-HD (Teva). Viceversa, gli studi finanziati

da Roche e Wave – entrambi volti a ridurre la proteina difettosa, sebbene in modi e pazienti diversi – sembrano promettenti. Ne parleremo al convegno del 1 dicembre a Roma.

European Huntington Disease Association business meeting: la riunione ha visto la partecipazione di 64 persone, in rappresentanza di 28 associazioni provenienti da 25 Paesi. Noi eravamo presenti a questo incontro con Barbara D'Alessio – riconfermata Vice Presidente di EHA – e Marco Salvadori (quarto da destra nella foto), in rappresentanza di 'Noi Huntington'. La prossima conferenza di EHA si terrà a Bucarest (Romania) dal 4 al 6 ottobre 2019.

International Huntington Association business meeting – La principale novità su questo fronte è consistita nella elezione di un nuovo comitato direttivo, i cui membri sono adesso espressione di una maggiore

internazionalità. Il nuovo presidente è il norvegese Svein Olaf Olsen. Rafforzare l'interesse nei confronti della malattia di Huntington giovanile è stato uno dei primi impegni annunciati.

Incontri con aziende farmaceutiche – I rappresentanti di Wave e di Roche, che saranno presenti anche al nostro convegno del 1 dicembre, hanno voluto incontrare responsabili e rappresentanti delle organizzazioni dei pazienti e familiari per raccogliere domande e suggerimenti.



SCOPERTA UNA NUOVA VARIANTE GIOVANILE DELLA MALATTIA DI HUNTINGTON

Un team di ricercatori coordinato da Ferdinando Squitieri ha scoperto una nuova variante della malattia giovanile con insorgenza in età infantile, che causa un impatto ancora più drammatico sulla qualità della vita già subito dopo la nascita. "Si tratta dello studio più vasto e dettagliato mai realizzato finora sulla malattia di Huntington giovanile, che mette insieme analisi genetica, dati di imaging (risonanza magnetica) e dati clinici raccolti nel corso di molti anni sui pazienti, a

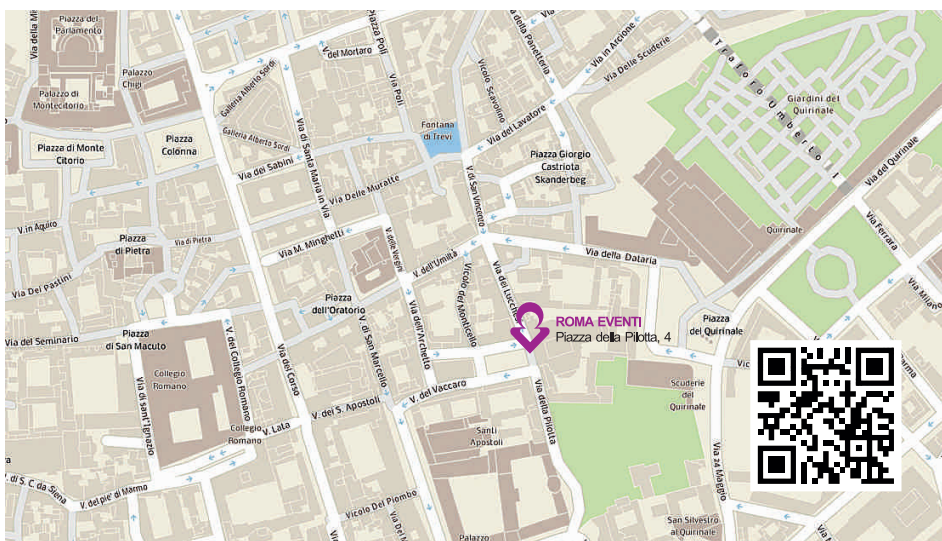
livello internazionale – ha commentato Martha Nance, Direttore del Centro Huntington del Minnesota, USA, considerata tra gli esperti di Huntington giovanile. I bambini che hanno un allungamento del tratto superiore a 80 CAG mostrano una progressione di malattia più veloce e anomalie cerebrali che non sono presenti nelle altre forme giovanili e nemmeno in quelle dell'adulto. Ciò suggerisce che questa variante più rara deve essere affrontata in una fase precedente rispetto alle altre. Sarah Tabrizi, Direttore del Centro Huntington di UCL (University College London) e Global Chief Investigator IONIS-HTTRx, così commenta l'articolo: "La malattia di Huntington giovanile è devastante, molto più aggressiva di quella dell'adulto e con un decorso più rapido. Questo studio apre la strada a future prospettive terapeutiche".



“COSTRUIAMO INSIEME IL NOSTRO FUTURO,”

CONVEGNO ANNUALE DELLA FONDAZIONE LIRH - ROMA 1 DICEMBRE 2018

Anche quest'anno, autorevoli relatori ci accompagneranno nel racconto di cosa sta accadendo e cosa accadrà a breve. Vi racconteremo gli esiti delle ultime sperimentazioni e le programmazioni di quelle prossime. Condivideremo con voi in dettaglio cosa è emerso negli ultimi incontri internazionali tra ricercatori e organizzazioni dei pazienti. Vi racconteremo i nostri progetti. Come sempre, la partecipazione è libera e aperta a tutti coloro che, a qualsiasi titolo, sono interessati. Per motivi organizzativi, è richiesta la registrazione preventiva, che potete effettuare online direttamente sul nostro sito, oppure mandando una mail a info@lirh.it oppure tramite numero verde 800.388.330. Sul sito del Centro congressi: <http://www.roma-eventi.com/it>, in alto a destra è presente il bottone DOVE SIAMO, che contiene tutte le indicazioni su come arrivare, sia con i mezzi pubblici che in automobile.



Chi dalla Puglia è interessato a raggiungere Roma con il pullman, è pregato di mettersi in contatto con la nostra segreteria.

**Malattia di Huntington.
Costruiamo insieme il nostro futuro**
Convegno annuale
della Fondazione LIRH onlus

Sabato 1 dicembre 2018 - ore 09.30-15.00

Sala Loyola (Trevi Eventi), Piazza della Pilotta 4
Roma (Fontana di Trevi)

09.30 – 09.50

Apertura lavori e saluti

Barbara D'Alessio, Direttore Fondazione Lega Italiana Ricerca Huntington (LIRH) onlus
Massimo Carella, Vice Direttore Scientifico IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza

09.50 – 10.10

L'Autorità regolatoria e la ricerca farmacologica

Sandra Petraglia, Direttore Area Pre-Autorizzazione, AIFA (Agenzia Italiana del Farmaco)
Armando Magrelli, Scientific Advice Working Party, EMA (European Medicine Agency)

10.10 - 12.00

I ricercatori e le aziende farmaceutiche in prima linea

Ferdinando Squitieri, Responsabile Unità Huntington e Malattie Rare at IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza/Istituto Mendel;

“

VI RACCONTEREMO GLI
ESITI DELLE ULTIME
SPERIMENTAZIONI E LE
PROGRAMMAZIONI DI
QUELLE PROSSIME

“

ANCHE I PAZIENTI CON
MALATTIA DI HUNTINGTON
GIOVANILE POTREBBERO IN
FUTURO ESSERE INCLUSI
NELLE SPERIMENTAZIONI
TERAPEUTICHE

“

ASSEGNEREMO ANCHE
QUEST' ANNO IL PREMIO
LIRH PER LA RICERCA
SULLA MALATTIA DI
HUNTINGTON AD UN
GIOVANE RICERCATORE
ITALIANO

Direttore Scientifico Fondazione LIRH onlus
Georg Bernhard Landwehrmeyer, Professor of Neurology “Clinical Neurobiology” at the Ulm University Hospital. Global PI Enroll-HD, PI del trial Ionis-Roche
Anna Maria Porrini, Direttore Medico, Roche Italia
Wendy Erler - Vice President of Patient Advocacy and Market Insights, Wave Lifescience
Q&A

12.00 – 12.30

Light lunch

12.30 – 12.45

Assegnazione del Premio LIRH per la ricerca italiana sulla malattia di Huntington

Selene Capodarcia, Global Project Manager Enroll-HD, EHDN

12.45-13.30

I Giovani

Catherine Martin, Executive Director, HDYO (Huntington's Disease Youth Organization)
Alessia Migliore e Marco Salvadori
NOI Huntington – la rete italiana dei ragazzi

13.30 – 14.00

Oltre il movimento: il progetto di ricerca della Fondazione LIRH sulle abilità cognitive nella malattia di Huntington

Adriano Tomba, Segretario Generale Fondazione Cattolica Assicurazioni
Simone Migliore, Neuropsicologo, Fondazione LIRH/IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza

14.00-15.00

Q&A e Conclusioni



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 Varese, 31 (sede operativa)
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 Gea Medica
Via Umbria, snc (sede legale)

CATANIA

Via Leucata Croce, 6
S. Agata Li Battiati
c/o UMR - Hera onlus