

HUNTINGTON POST



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



FAMILIARI E SPECIALISTI UNITI PER COMBATTERE LA MALATTIA DI HUNTINGTON NEI BAMBINI

La Fondazione Lega Italiana Ricerca Huntington e malattie correlate onlus (LIRH) è l'unica organizzazione italiana completamente dedicata alla ricerca, alla assistenza e alla conoscenza della malattia di Huntington. Opera in rete con le associazioni LIRH Toscana, LIRH Puglia e NOI Huntington-La Rete Italiana dei Giovani. E' parte della International Huntington Association (IHA), della European Huntington Association (EHA) e di HD-Cope. Collabora con Huntington Disease Youth Organization (HDYO) e con i network globali della ricerca sulla malattia di Huntington.

La forma pediatrica rappresenta la variante più rara e più grave di questa malattia che, grazie a recenti scoperte, la comunità scientifica riconosce adesso come la "vera" forma giovanile, clinicamente e biologicamente diversa da quella dell'adulto. Lo scorso 15 marzo a Roma, presso la sede della Fondazione Lega Italiana Ricerca Huntington, è avvenuto un incontro che potrebbe cambiare la prospettiva. Il Prof. Ferdinando Squitieri e il Dr. Simone Migliore dell'Unità Huntington e Malattie Rare dell'Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza, insieme al Dr. Alessandro Capuano e alla Dr.ssa Federica Graziola del Dipartimento di Neurologia dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù hanno

visitato, per la prima volta insieme, Melissa e Noemi, due bambine di 8 e 11 anni. La nonna di Melissa e la mamma di Noemi hanno dato la loro più ampia disponibilità a collaborare con gli specialisti e ad essere esse stesse punto di riferimento per altre famiglie che vivono situazioni simili. Se sei a conoscenza di casi di malattia di Huntington pediatrica, chiamaci al numero verde 800.388.300. Oppure mettiti in contatto con Silvia (mamma di Noemi) 320-4112519 o con Elisa (nonna di Melissa) 320-9404649. Vogliamo aprire anche ai bambini la possibilità di partecipare a terapie sperimentali. Il tuo aiuto è importante.

HD-COPE: PROSEGUE IL NOSTRO DIALOGO CON LE INDUSTRIE FARMACEUTICHE

Dal 21 al 24 febbraio 2019 si è svolto a New York il meeting annuale di HD-COPE, che ha avuto come scopo primario quello di incontrare i responsabili di alcune industrie farmaceutiche attualmente impegnate nella ricerca sulla malattia di Huntington. HD-Cope (Huntington Coalition for Patients Engagement) è un'iniziativa nata dalla collaborazione tra Huntington Society of Canada, Huntington Disease Society of America (HDSA) e European Huntington Association (EHA), con l'obiettivo di far ascoltare le voci di pazienti e caregiver alle aziende farmaceutiche, ma anche alle agenzie regolatorie e ai decisori politici. Di HD-COPE fanno parte pazienti e familiari in rappresentanza di diverse organizzazioni nazionali. Il primo incontro, come forse ricorderete, c'era stato lo scorso anno dal 2 al 4 febbraio 2018 a Londra e fu essenziale per creare il team e per preparare i membri del team ad interagire meglio con i rappresentanti delle case farmaceutiche. L'incontro di quest'anno a New York è stato di notevole importanza ed ha avuto un grosso impatto su di noi. Innanzitutto, c'è stato un allargamento di HD-COPE che ora comprende anche nuovi membri provenienti dall'Africa, dall'Australia, dalla Cina e dal Sud America. Ora finalmente tutti i continenti sono rappresentati e quindi HD-COPE si sta caratterizzando come una coalizione globale, che vuole rappresentare davvero tutti i pazienti. Il team si è ritrovato dopo un anno ed è stata una gioia per me rivedere i colleghi degli altri Paesi, che ormai sono diventati degli amici, ed interagire ancora una volta con loro nell'interesse delle famiglie della

nostra comunità. Il primo giorno abbiamo incontrato Wave che sta mettendo a punto il protocollo della fase 1 e 2/a di un farmaco che consente di abbassare l'huntingtina mutata nei pazienti, ma può essere usato solo da coloro che hanno determinate mutazioni nel gene dell'huntingtina mutata chiamate SNP1 e SNP2. Queste mutazioni sono possedute da circa il 70 % dei pazienti. Il team di Wave ha voluto conoscere le nostre esigenze, per tenerne conto nei protocolli terapeutici. Abbiamo poi incontrato il team di Roche che sta mettendo a punto i protocolli di fase 3 per testare sui pazienti il farmaco RG6042, che abbassa i livelli di huntingtina (sia mutata che non). Anche in questo

caso, sono state raccolte le nostre necessità, sia per meglio finalizzare la sperimentazione, sia per capire come monitorare gli effetti del farmaco nel rispetto della vita delle famiglie. Interessante è stato l'incontro con Robert Pacifici (che alcuni di voi ricorderanno tra i relatori del convegno LIRH del 2017) e Robi Blumenstein della Fondazione CHDI, che ci hanno illustrato lo scopo della fondazione e le ultime novità della ricerca scientifica. Con loro abbiamo parlato dell'importanza di ENROLL-HD che fornisce alla comunità scientifica dati sui pazienti che sono stati già utili all'identificazione di fattori genetici che possono aggravare la malattia o mitigarne gli effetti. Abbiamo poi avuto occasione di parlare anche con Anu Bhattacharyya, una scienziata dell'azienda PTC Therapeutics che ha sviluppato un farmaco che impedisce la maturazione dell'RNA dell'huntingtina e quindi la sua produzione. Diversi farmaci sono quindi in via di sperimentazione e ormai appare chiaro a tutte le industrie farmaceutiche che, perché la ricerca clinica abbia successo, occorre tenere conto dei suggerimenti dei pazienti. E' per questo che è nata HD-COPE ed è per questo che sono contento di farne parte e dare il mio contributo a nome della nostra comunità.

Andrea Ilari, membro di HD-COPE per conto di Lega Italiana Ricerca Huntington.



SAVE THE DATE: APPUNTAMENTI DA SEGNARE IN AGENDA

MAG 9

Roma

**IBPM Annual Meeting 2019:
From Model Systems to Therapies (CNR)**
E' prevista una lecture sulla malattia di Huntington a cura del prof. Ferdinando Squitieri.

MAG 18-19

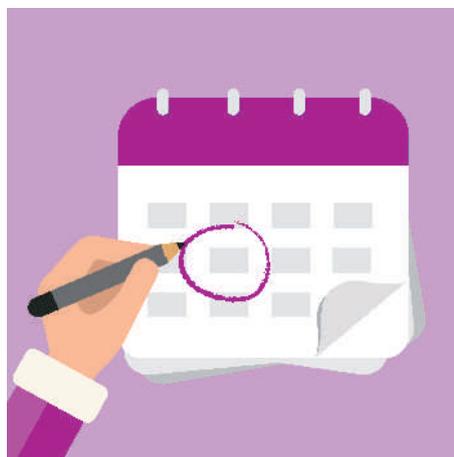
Firenze

**HD on the Bike & Open Day
sulla Malattia di Huntington**
Iscrizioni a info@noihuntington.it oppure
Marco 347-8866869 o Alessia 339-9514268
DA NON MANCARE!

GIU 8

Bari

2° Incontro delle famiglie pugliesi
Data e luogo saranno confermati più avanti. DA
NON MANCARE!


GIU 15-18 Gothenburg (Svezia)

European Human Genetics (EHSG) Conference
E' prevista una sessione sulla malattia di Huntington a cura del prof. Ferdinando Squitieri

OTT 4-6

Bucarest (Romania)

**European Huntington Association (EHA)
Conference**
E' prevista una sessione sulla malattia di Huntington giovanile a cura del prof. Ferdinando Squitieri.
Per registrarsi: eurohuntington.org
Facciamo sentire la presenza dell'Italia!
DA NON MANCARE!

NOV 7-9 Sacramento (California)

**Huntington Study Group (HSG)
Conference 2019**
Il punto sulla ricerca clinica condotta in Nord America (USA e Canada)

DIC 14

Roma

**Convegno Annuale della Fondazione LIRH.
Piazza della Pilotta 4 (F. Trevi)**
Attenzione! Quest'anno il nostro convegno si terrà sabato 14 Dicembre perché il calendario 2019 non offre un sabato utile ad inizio mese
DA NON MANCARE!



HD ON THE BIKE E OPEN DAY

Firenze, 18 e 19 Maggio 2019.

Abbiamo scelto maggio, mese internazionale della consapevolezza sulla malattia di Huntington, per promuovere una due giorni di condivisione, aggregazione, informazione. Sabato 18 maggio ci ritroveremo al Parco delle Cascine (Pavoniere) alle 10.00 e da lì partiremo insieme alla volta di Campi Bisenzio, che dista circa 20 km, dove prevediamo di arrivare intorno alle 13.00. Il percorso è tutto pianeggiante, davvero alla portata di tutti: giovani e meno giovani, sportivi e non. Una volta arrivati a Campi Bisenzio, pranziamo tutti insieme alla Pubblica Assistenza, che ospita da anni uno degli ambulatori gratuiti della LIRH. Ciascuno dovrà ritirare la propria bici presso Florence By Bike in Via S. Zanobi, 54/R tra le ore 08.00 e le ore 09.30 di sabato. Le bici saranno ritirate all'arrivo con dei

mezzi ad hoc. Domenica 19 maggio vi aspettiamo nel primo pomeriggio all'Abbazia di San Miniato al Monte, in Via delle Porte Sante, 34. Alle 16.00 comincerà un Open Day sulla malattia di Huntington, introdotto da un breve concerto del musicista russo Dimitri Grechi, che si terrà all'interno della splendida e suggestiva Abbazia. Per tutto il pomeriggio, sarà disponibile un punto informativo in cui potrete incontrare familiari e specialisti e rivolgere loro tutte le domande. Queste due giornate sono aperte a tutti, invitate anche vostri amici e parenti e unitevi a NOI in tanti!

Marco Salvadori, Presidente NOI Huntington
cell. 347-8866869

Alessia Migliore, Vice Presidente NOI Huntington
cell. 339-9514268

info@noihuntington.it



Lega Italiana Ricerca Huntington Puglia

Associazione di Promozione Sociale

Dal 15 novembre 2018 la "famiglia" della Fondazione Lega Italiana Ricerca Huntington si è ampliata e arricchita con la costituzione della Associazione LIRH PUGLIA APS, che ha già preso contatti con le istituzioni e le altre organizzazioni territoriali per poter, con maggior e miglior sinergia, soddisfare, sotto l'aspetto informativo, quanti, come pazienti, hanno già aderito alla nuova compagine associativa e per poter anche sostenere con maggior forza e vigore quelle che sono le molteplici esigenze ed aspettative di assistenza degli ammalati. C'è molto da fare sul territorio pugliese, per cui invitiamo tutti gli amici della Puglia a prendere contatto e ad iscriversi. La quota associativa è di soli 15 euro l'anno.

Nicola Micchetti, Presidente
cell. 339-3771628

Stefano Ronga, Vicepresidente
cell. 368-3896798

puglia@lirh.it



HD GENERATION 1

Eccoci pronti a iniziare un nuovo studio sperimentale: si chiama GENERATION HD1 e mira a testare efficacia e sicurezza della molecola RG6042. Per la prima volta si sperimenta in fase 3 una molecola disegnata per ridurre i livelli della proteina huntingtina presenti nel liquor (il fluido che avvolge il sistema nervoso centrale), con la speranza che questo possa avere un effetto positivo sul decorso di malattia. La molecola ha ottenuto risultati incoraggianti nelle fasi precedenti di studio, tuttavia il numero esiguo di soggetti sui cui è stata testata non permette, ad oggi, di poter considerare il farmaco efficace.

Nello studio GENERATION HD1 i partecipanti vengono assegnati - in modo casuale e con uguale probabilità - a uno dei tre gruppi previsti. A tutti i partecipanti verrà somministrato un prodotto sperimentale una volta ogni due mesi: ad un primo gruppo si somministrerà tutte le volte il farmaco, ad un secondo gruppo, in modo alternato, farmaco e placebo; ad un terzo gruppo, solo placebo. Lo studio sarà svolto in doppio cieco, per cui né il partecipante né lo sperimentatore sapranno cosa verrà somministrato a chi.

Questo studio rappresenta un'esperienza nuova e impegnativa per tutte le persone coinvolte. Dal nostro punto di vista, la selezione dei partecipanti ci obbliga a fare una scelta in base a rigide regole definite dal protocollo, basate per lo più su criteri numerici.

La tipologia di farmaco e il metodo di somministrazione implicano la necessità da parte nostra di occuparci della preparazione del prodotto e della infusione tramite una procedura delicata e invasiva. La grande quantità di esami e scale di valutazione per i partecipanti, da quando arrivano in Ospedale a quando si procede con la somministrazione del prodotto sperimentale, costituisce un punto cruciale: gli esami, di cui richiediamo risultati quasi immediati, consentono di verificare la presenza delle condizioni di sicurezza necessarie per procedere in sicurezza alla somministrazione del prodotto; le scale di valutazione inoltre consentono di determinare la condizione clinica del partecipante in quel dato istante. Questi momenti, pur rappresentando il cuore del trial per clinici e pazienti, sono certamente impegnativi per entrambe le parti.

Le incombenze richieste possono essere raccontate in differenti modi, tanti quante sono le figure coinvolte: ciascuna tenderà a cogliere un aspetto di complessità peculiare per il proprio ruolo nello studio. Dal punto di vista del paziente (e dell'accompagnatore) ad esempio recarsi in Ospedale una volta ogni due mesi, trattenendosi qualche giorno per sottoporsi ai numerosi esami

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**

5x1000

Non dimenticate che anche quest'anno possiamo sostenere le attività di ricerca e assistenza gratuita della Lega Italiana Ricerca Huntington attraverso la destinazione del 5 per mille del nostro reddito. E' una scelta che non costa nulla,

ma vuol dire davvero tanto. Basta inserire il numero **90026220948** (codice fiscale della LIRH) nel riquadro 'Volontariato e Organizzazioni Non Lucrative di Utilità Sociale (ONLUS)' sul modello della dichiarazione dei redditi e firmare. Contiamo sul vostro sostegno e vi ringraziamo di cuore per la scelta che farete, o che rinnoverete. Mettiamo - INSIEME - cura nella ricerca!



e alla somministrazione del prodotto sperimentale tramite una procedura invasiva, rappresenterà un impegno da rispettare in maniera rigorosa; inoltre la somministrazione così dilazionata nel tempo richiede molta precisione nella cadenza delle visite, che avranno una finestra ridotta e rigida. Nell'arco della durata dello studio, i partecipanti dovranno poi ripresentarsi altre quattro volte "extra" per effettuare una risonanza magnetica. Quotidianamente e per tutta la durata dello studio dovranno interagire con uno smartphone per circa 20 minuti svolgendo specifici esercizi.

Insomma, le prospettive da cui si parte sono entusiasmanti, la strada è lunga e impegnativa e ciascuno ha il proprio ruolo per la corretta riuscita dello studio. È importante che ciascuno svolga con impegno e costanza la propria parte, con la consapevolezza dell'importanza che ha questa sperimentazione così innovativa, tenendo sempre ben presente che di sperimentazione si tratta e guardi ai risultati attesi con ottimismo ma prudenza. Detto questo...buon lavoro a tutti! **Sabrina Maffi**, Study Coordinator Generation HD1 per l'Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza



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 IL 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

SAN GIOVANNI ROTONDO
Viale Cappuccini, 1
c/o Casa Sollievo della
Sofferenza

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