



TERAPIE CHE RIDUCONO LA QUANTITÀ DI HUNTINGTINA ANOMALA PRODOTTA: COSA BOLLE IN PENTOLA.

***Prof.ssa Marina Frontali**



All'ultimo congresso mondiale sulla Malattia di Huntington, che si è tenuto in settembre a Rio de Janeiro, Brasile, il Prof. Douglas MacDonald ha fatto il punto sulla ricerca di terapie per impedire, almeno parzialmente, al gene dell'huntingtina di produrre la proteina anomala. Si tratta di terapie che promettono di affrontare il problema della malattia alla radice e che hanno quindi maggiori probabilità di successo di quelle che invece cercano di

modificare i molteplici effetti della huntingtina mutata.

Il principio basilare che governa la possibilità di modulare la quantità di huntingtina prodotta, è già stato descritto in passato su questo giornalino (vedi **Box 1**). Ma se esiste un principio basilare comune in questo tipo di terapie, le strategie in sperimentazione possono differire a seconda del tipo di molecole utilizzate (DNA, RNA o proteine) e delle modalità utilizzate per fare entrare le molecole nelle cellule nervose (nude, uso di vettori virali, nanoparticelle). Diverse sono anche le modalità per veicolare le molecole in studio nelle regioni cerebrali di interesse superando la barriera ematoencefalica. Infatti una delle difficoltà nel far arrivare farmaci a livello cerebrale è costituita dal fatto che i capillari cerebrali, a differenza di quelli di altre parti dell'organismo, hanno una parete difficilmente attraversabile da parte di molecole di una certa grandezza. Questo costituisce una difesa dell'integrità delle cellule nervose nei confronti di eventuali sostanze nocive che possono essere trasportate dal sangue, ma anche un impedimento a diffondere a livello cerebrale delle sostanze benefiche introdotte per bocca o per iniezioni intramuscolari o endovenose. Alcuni hanno iniettato le molecole in studio direttamente nella specifica regione del cervello che si vuole raggiungere - il corpo striato nel caso della M. di Huntington - ottenendo però un silenziamento del gene solo in quella regione, mentre nella Malattia di Huntington tutto il cervello subisce gli effetti della huntingtina mutata, con una riduzione complessiva di volume che arriva al 30%, e quindi c'è l'esigenza di far arrivare la terapia anche ad altre parti del cervello. Altri hanno sperimentato l'introduzione nel cervello di una cannula attraverso la quale si perfonde

La Malattia

La Còrea di Huntington (CH) è una malattia genetica che colpisce il sistema nervoso causando il progressivo deterioramento delle capacità fisiche e mentali dell'individuo che ne è affetto. La CH deve il suo nome a George Huntington, il medico americano che per primo descrisse i sintomi e il decorso della malattia in un articolo scritto nel 1872.

La malattia è ereditaria ed ogni figlio di una persona colpita può avere a sua volta ereditato il gene mutato che ne è responsabile. Chi ha ereditato quel gene inevitabilmente svilupperà la malattia nel corso della sua vita a meno che non muoia per altre cause prima di manifestarne i sintomi. L'età media di insorgenza della malattia è intorno ai 40 anni ma esiste una grande variabilità per cui essa può manifestarsi durante l'arco di vita dell'individuo, da prima dei 10 anni ad oltre i 70. I primi sintomi sono ambigui: possono apparire a livello neurologico sotto forma di movimenti involontari e incoercibili (da cui il termine Còrea, dal greco antico: "danza"), o a livello psichico come nette alterazioni della personalità (stati depressivi, aggressività). Man mano che la malattia progredisce l'articolazione delle parole diventa lenta e impacciata, deglutire difficile, l'andatura appare incerta e oscillante. Le capacità di ragionamento e giudizio mostrano un netto deterioramento. Non ci sono farmaci in grado di prevenire, curare o arrestare la malattia il cui decorso si snoda per lunghi anni. Molto è stato scoperto sulla patogenesi della CH ma molto rimane ancora da scoprire ed è per questo motivo che è essenziale sostenere la ricerca scientifica.

L'Associazione italiana Còrea di Huntington - Roma Onlus

L'A.I.C.H.-Roma Onlus è una associazione nata per iniziativa di un gruppo di malati e loro familiari, di medici, di ricercatori e di persone interessate a questo problema. È iscritta nel Registro Regionale delle Organizzazioni di Volontariato del Lazio con decreto del Presidente della Giunta Regionale n° 984 del 7/7/1999. Ciò, oltre a rappresentare un riconoscimento ufficiale delle attività fin qui realizzate, conferisce alla Associazione personalità giuridica, vale a dire che l'A.I.C.H.- Roma Onlus potrà proteggere meglio gli interessi delle persone ammalate di Còrea di Huntington.

Le donazioni a favore delle Onlus, usufruiscono di particolari benefici fiscali. Si possono dedurre dal proprio reddito le donazioni a favore di A.I.C.H.-Roma Onlus per un importo non superiore al 10% del reddito complessivo dichiarato e nella misura massima di 70.000,00 euro annui (art. 14 Comma 1 del Decreto Legge 35/05).

Per le aziende è possibile dedurre le donazioni a favore di A.I.C.H.-Roma Onlus per un importo non superiore a 2065,83 euro o pari al 2% del reddito d'impresa dichiarato (art. 100 comma 2 del Dpr 917/86).

L'A.I.C.H. - Roma Onlus lavora per:

- 1) diffondere una migliore informazione,
- 2) coinvolgere le strutture pubbliche,
- 3) potenziare l'attività di prevenzione e ricerca.

Ha realizzato:

- bollettini ed opuscoli informativi,
- organizzazione di gruppi di sostegno,
- iniziative sociali,
- progetti di ricerca/intervento nell'ambito della medicina riabilitativa.

Ha inoltre in programma di:

- sviluppare attività in campo socio-sanitario,
- potenziare le ricerche nel settore della terapia e dell'assistenza.



A.I.C.H.

ASSOCIAZIONE ITALIANA CÒREA DI HUNTINGTON ROMA ONLUS

Anno 20 - 2013 - n. 3

Periodico - Spedizione in abbonamento postale - Roma

Registrazione Tribunale di Roma n. 177 del 26 aprile 1994

Editore

A.I.C.H. - Roma Onlus

00161 Roma - Via Nomentana, 56 - Tel. 0644242033

Direttore responsabile

Sergio Cecchini

Direzione e Redazione

00161 Roma - Via Nomentana, 56 - Tel. 0644242033

Amministrazione

00161 Roma - Via Nomentana, 56 - Tel. 0644242033

Stampa

Arti Grafiche Lauria Snc - Ladispoli

Se vuoi aiutarci:

c/c postale n. 35453000

Unicredit Banca di Roma (Ag. Roma Nomentana)

Coordinate IBAN: IT 74 Q 02008 05109 000010221899

5xmille: firma nel riquadro dedicato alle Organizzazioni

Non Lucrative (Onlus), riporta sotto la tua firma,

il C.F. di Aich Roma Onlus 96152570584.

Indirizzi utili

AICH-Roma Onlus

00161 Roma - Via Nomentana, 56 - Tel./Fax 0644242033

Consulenza neurologica

Dott.ssa A. Rita Bentivoglio, Policlinico "A. Gemelli"

Per appuntamento Sig.ra Flavia Torlizzi

Cell. 338.8069142 lunedì/giovedì ore 9 - 10.30

E-mail: flavia.torlizzi@rm.unicatt.it

Dott.ssa Maria Spadaro, Dott.ssa Silvia Romano

Per appuntamento ambulatorio

E-mail: maria.spadaro8@virgilio.it - Cell. 3383607591

E-mail: silvia.romano@uniroma1.it - Cell. 3403484080

Consulenza genetica

Prof.ssa Marina Frontali - Tel. 0649934222-3

E-mail: marina.frontali@ift.cnr.it

Consulenza pneumologica

Dott.ssa Laura Torrelli - Tel. 067136193

Consulenza medicina legale

Dott. Orazio Di Tommaso - Tel. 064451271

E-mail: dottorditommaso@libero.it

Consulenza psicologica

Dott.ssa Gioia Jacopini

E-mail: gioia.jacopini@istc.cnr.it

E-mail: gioia.jacopini@aichroma.com

Dott.ssa Paola Zinzi

E-mail: paola.zinzi@istc.cnr.it

Tel. 0644252298

Consulenza nutrizionale

Prof. Giacinto Miggiano, Università Cattolica S. Cuore

Tel. 0630154176-30154635

Gruppi di sostegno

Sig.ra Lucia Angelica - Tel. 065115854

Presidente

Dott.ssa Francesca Rosati

E-mail: info@aichroma.com

Vice Presidente

Wanda Danzi Bellocchio

E-mail: wanda.danzi@aichroma.com

Tel. 0644242033 - Cell. 3355265409

Sito internet: www.aichroma.com

una soluzione contenente le molecole in studio che così arrivano in una specifica regione cerebrale, ma anche nelle zone vicine. Altri ancora hanno introdotto la soluzione nel liquor (il liquido che circola nel cervello), attraverso una tecnica simile alla puntura lombare, ottenendo in questo caso una diffusione del prodotto in tutte le aree cerebrali anche se con diversa concentrazione. Bisogna capire a questo punto quale è il sistema migliore per una sperimentazione su pazienti umani, che hanno una massa cerebrale assai più ampia dei modelli animali.

Un ultimo problema riguarda infine i metodi usati per valutare se si sono avuti effetti benefici dalla terapia. Negli animali da esperimento e particolarmente nei topi che hanno un ciclo vitale breve è possibile monitorare entro termini ragionevoli di tempo dalla somministrazione sia i miglioramenti dei sintomi e/o il rallentamento della progressione della malattia, sia la diffusione del prodotto e i suoi effetti a livello cerebrale, sacrificando gli animali. Nella specie umana il problema si presenta più complesso essendo il ciclo vitale e il decorso della malattia assai più lungo, cosa che può richiedere anni per poter apprezzare un eventuale effetto benefico sui sintomi e sulla progressione della malattia, e inoltre non potendo accedere al cervello per valutare la diffusione del prodotto nelle diverse regioni cerebrali e l'efficacia del trattamento a livello di cellule nervose. Una cospicua parte degli studi sono quindi rivolti a trovare dosaggi di sostanze del sangue o immagini cerebrali (ad es. di Risonanza Magnetica Nucleare) che permettano di avere un feedback rapido ed efficiente degli effetti della terapia.

Interferenza con RNA sperimentata su scimmie

In passato, era già stata sperimentata l'introduzione nel cervello di topi affetti dalla malattia di piccole molecole di RNA (small interfering RNA, o siRNA) appositamente ingegnerizzate per formare un doppio filamento con l'RNA dell'huntingtina, e legate a virus inattivati. Questo procedimento aveva dato buoni risultati in termini di recupero delle funzioni perdute e di blocco della progressione della malattia. Stiles e altri della Meditronic, MN USA, (azienda leader nel campo delle tecnologie biomediche) hanno utilizzato le stesse molecole su scimmie (primati non umani), che hanno una massa cerebrale notevolmente più grande di quella di un topo e quindi più vicina a quella umana. Queste molecole sono state perfuse, mediante una cannula attaccata ad una pompa, per 7 giorni nella regione cerebrale, detta putamen, e ne è risultata una riduzione della huntingtina nelle regioni limitrofe al punto di perfusione. I buoni risultati ottenuti fanno ritenere che la tecnica utilizzata per la introduzione delle molecole possa essere utilizzata anche nella specie umana.

Ridurre la produzione della sola huntingtina mutata

Uno dei problemi da affrontare con l'uso di piccole molecole di RNA e DNA è che queste riducono la formazione tanto della huntingtina normale quanto di quella mutata. Bisogna quindi trovare un equilibrio tra gli effetti auspicabili dovuti alla riduzione della huntingtina tossica e la possibilità di effetti indesiderati dovuti alla riduzione della huntingtina normale. Una via alternativa assai interessante è stata proposta dalla Sangamo Biosciences, California USA, che si basa sull'uso di una proteina con una sequenza zincfinger (a dito di zinco). Queste sequenze hanno la proprietà di legare il DNA e possono essere ingegnerizzate in modo da legare specifiche regioni del DNA. Ora i ricercatori della Sangamo (azienda californiana dedicata allo sviluppo di terapie basate sulla regolazione e modificazione

genica) hanno messo a punto una proteina zinc-finger che si lega preferenzialmente alle sequenze lunghe di triplette CAG, appunto quelle del gene mutato piuttosto che a quelle corte che caratterizzano il gene normale. Questa proteina zinc-finger è associata ad un'altra proteina che impedisce la trascrizione del gene. Veicolando questo complesso proteico mediante un virus inattivato dentro cellule di pazienti Huntington coltivate in laboratorio si è ottenuta una riduzione del 90% della huntingtina mutata e del solo 10% di quella normale. Siamo ancora ad un livello iniziale della ricerca su questo metodo assai promettente che dovrà successivamente essere provato su modelli animali della malattia e poi sperimentato nella specie umana qualora i buoni risultati ottenuti in laboratorio fossero confermati.

È prevista per la fine del 2014 la sperimentazione iniziale del metodo ASO su pazienti

Nel giornalino AICH-Roma dell'Agosto 2012 erano stati riportati (articolo intitolato: 'Un trattamento singolo produce risultati a lungo termine in modelli animali') i risultati ottenuti da Kordasiewicz e collaboratori perfondendo nel liquor di topi transgenici piccole molecole di DNA dette piccoli oligonucleotidi antisenso (antisense small oligonucleotide o ASO) che impediscono al gene sia normale che mutato di produrre huntingtina. La ricerca ha fornito i seguenti risultati: 1) il trattamento durato pochi giorni ha prodotto una riduzione della huntingtina mutata che è durata 2-3 mesi, e – cosa più importante – ha prodotto una remissione dei sintomi della malattia durata 6 mesi; 2) i risultati benefici sono risultati indipendenti dalla riduzione o meno della huntingtina normale, vale a dire che i benefici si sono ottenuti in egual misura sia nei topi in cui era stata silenziata la huntingtina normale e quella mutata, sia nei topi in cui era stata silenziata la sola huntingtina mutata (resa distinguibile da quella normale in questi animali); 3) la terapia blocca la riduzione di volume del cervello degli animali in esperimento per tempi relativamente lunghi; 4) le molecole utilizzate e il metodo di perfusione hanno ridotto la huntingtina anche nelle scimmie che hanno un cervello assai più grande di quello dei topi.

Dopo questi incoraggianti risultati la ISIS Pahramaceutical Inc. (che ha ingegnerizzato le molecole ASO) ha fatto un accordo con la Roche Neurosciences che ha trovato un sistema per veicolare sostanze per uso terapeutico attraverso la barriera ematoencefalica. È stata infatti messa a punto una sorta di 'navetta' che, senza bisogno di introdurre il farmaco direttamente nel cervello, lo trasporta attraverso la barriera ematoencefalica. Questo consente di somministrare con metodi tradizionali trattamenti che, non superando la barriera ematoencefalica, avrebbero dovuto essere introdotti direttamente nel sistema nervoso centrale, come abbiamo visto negli esperimenti sopra descritti. La unione della navetta Roche con le molecole ASO della ISIS sarà sperimentata nei pazienti Huntington a partire dalla fine del 2014.

La sperimentazione umana di queste nuove terapie richiede la messa a punto di sistemi rapidi ed accurati per controllarne l'efficacia

Se nei prossimi anni verrà iniziata la sperimentazione umana delle terapie sopra descritte, bisognerà cercare dei sistemi efficienti per poter controllare i loro effetti. Per risolvere il problema si sta cercando di valutare se sia possibile misurare la quantità di huntingtina mutata nel liquor ottenuto da una puntura lombare. Per massimizzare la possibilità di effettuare un dosaggio accurato la IRBM Promidis in Italia usa uno speciale apparecchio

detto Erenna Immunoassay System della Singulex particolarmente sensibile e preciso. I primi risultati ottenuti sembrano confermare che effettivamente la HTT mutata possa essere dosata nel liquor. La conferma di questi risultati fornirebbe un sistema relativamente rapido per monitorare la quantità di HTT prodotta e quindi l'efficacia di una terapia che miri a ridurla. Naturalmente sarà necessario sapere in che rapporto sia la concentrazione di HTT nel liquor con quella prodotta nei diversi centri cerebrali, in altri termini se la HTT del liquor sia uno specchio fedele di quello che accade nelle cellule.

Una seconda possibilità consiste nel valutare attraverso tecniche radiologiche, come la tomografia ad emissione di positroni (PET), la quantità di recettori D2 della dopamina. I recettori sono particolari strutture delle cellule nervose che reagiscono quando vengono in contatto con un neurotrasmettitore, come la dopamina. Nei pazienti Huntington i recettori D2 della dopamina subiscono una progressiva diminuzione, in conseguenza della morte delle cellule che li possiedono. Ora al Karolinska Institutet in Svezia si sta mettendo a punto un sistema che prevede la somministrazione di una sostanza radioattiva che si lega ai recettori D2 e che può essere visualizzata in immagini. Questo permette di valutare se la progressiva perdita di recettori D2 venga arrestata o diminuita dalla terapia in studio.

Un ulteriore progetto mira a dosare nel sangue dei pazienti una serie di proteine che hanno dosaggi diversi nei pazienti Huntington rispetto agli individui normali, in quanto la HTT mutata tende ad alterarne il meccanismo di produzione. Esistono adesso sistemi accurati per dosare più proteine contemporaneamente e la ricerca mira ad identificare quelle proteine il cui dosaggio sia alterato solo in conseguenza della produzione di huntingtina mutata e non da altri fattori contingenti.

CONCLUSIONI

La pentola come si vede sta bollendo e promette di cucinare cose buone, anche se non possiamo prevedere quando saranno pronte. Tuttavia cominciamo ad avere almeno delle date su quando inizierà la sperimentazione nella specie umana, invece di avere solo i risultati sui modelli animali, senza poter prevedere il loro trasferimento al letto del malato. Nel contempo la messa a punto degli strumenti che serviranno a capire in pazienti Huntington quali terapie siano efficaci e quali non dovrebbe permettere tempi relativamente rapidi di valutazione. Infine la rete ENROLL-HD che dovrebbe mettere insieme alcune decine di migliaia di pazienti, permetterà la sperimentazione contemporanea di terapie diverse. Questo peraltro non vuol dire che la terapia che blocca, previene o rallenta la malattia sia dietro l'angolo, ma che siamo finalmente su una strada a percorrenza veloce.

“...non vuol dire che la terapia che blocca, previene o rallenta la malattia sia dietro l'angolo, ma che siamo finalmente su una strada a percorrenza veloce...”

M. Frontali



GLI INIBITORI DELLE FOSFODIESTERASI POTREBBERO AIUTARE

**BOX
1**
Come si silenzia un gene
(Dal bollettino AICH Dicembre 2011)

Il silenziamento di un gene è un percorso che è stato variamente tentato. Per capirne il meccanismo bisogna ricordare che il gene responsabile della MH si chiama IT15, che ciascuno di noi ne possiede due copie e che coloro che ammalano hanno una copia sana e una mutata. IT15, come tutti i geni, è una lunga sequenza di sostanze chimiche indicate con le loro lettere iniziali (Timina, Citosina, Guanina, Adenina). La sequenza delle "lettere" chimiche nelle due copie del gene è identica o quasi, tranne che per il numero di CAG ripetute che nei malati supera la soglia di 35 ripetizioni. Bisogna inoltre ricordare che ciascun gene è fatto di DNA il quale è costituito da due filamenti lungo i quali si dispongono le "lettere" chimiche che abbiamo descritto. Uno dei due filamenti, il filamento di senso, contiene la sequenza di "lettere" che serve a fare la proteina, mentre l'altro filamento, il cosiddetto filamento antisenso, contiene una specie di copia speculare del primo. Il filamento di senso viene copiato (trascritto si dice in gergo) in una molecola che si chiama RNA, simile al DNA ma rigorosamente a singolo filamento. L'RNA si muove all'interno della cellula e entra in un meccanismo che è capace di trasformare (tradurre) la sequenza di lettere del RNA in una proteina. Ora se introduciamo nella cellula delle piccole molecole di DNA o RNA che hanno una sequenza di lettere complementare (cioè antisenso) ad una contenuta nel RNA della huntingtina, esse si legano al RNA corrispondente a formare un piccolo tratto di doppio filamento. Ma vi ricordate che abbiamo detto che RNA deve essere a singolo filamento? Dunque la cellula, appena si accorge di un RNA a doppio filamento, lo distrugge. Di conseguenza, la proteina non si forma.

Il problema più grosso posto da queste tecniche è che siccome il RNA del gene sano e di quello mutato sono quasi identici, tranne che per il numero di triplette CAG, si elimina sia la htt mutata che quella normale. A questo punto ci si è chiesti: è possibile vivere senza la htt normale? Se no, di quanto la possiamo ridurre senza provocare problemi?

Le cellule nervose sono in continua comunicazione tra loro e questa comunicazione è fatta prevalentemente attraverso sostanze chimiche che, prodotte da una cellula, fuoriescono da questa e vanno a connettersi con specifiche proteine, dette recettori, presenti sulla membrana (involucro) di cellule vicine. La cellula che riceve questo messaggio chimico dovrà rispondere ad esempio producendo a sua volta delle sostanze che magari passeranno ad altre cellule ancora. Il recettore che viene stimolato deve quindi mettere in moto un complesso meccanismo per attivare specifici geni in modo da rispondere al messaggio ricevuto. Di questo complesso meccanismo sono parte essenziale due molecole dette cAMP e cGMP che si formano quando arriva il primo messaggio e sono in grado, tra l'altro, di attivare alcuni geni. Si tratta in qualche modo di secondi messaggeri, come quando in tempi antichi i messaggi si portavano a cavallo e se la distanza era molto lunga il cavaliere arrivava ad una prima tappa e da lì partivano altri messaggeri per fare una seconda tappa. I nostri secondi messaggeri, una volta svolto il loro compito di attivazione genica, devono essere distrutti e di questo si incarica una proteina detta fosfodiesterasi. Questo complesso meccanismo è assolutamente essenziale in quanto consente la risposta immediata ai vari stimoli che arrivano alle cellule nervose, per attivare o disattivare le connessioni con altri neuroni che sono alla base ad esempio dei processi di memoria e di apprendimento.

Ora è stato visto che nei neuroni dei pazienti Huntington, quelli striatali medio-spinosi preferenzialmente colpiti dalla malattia, la quantità di fosfodiesterasi 10 prodotta è assai maggiore che nelle cellule normali, questo comporta una troppo rapida distruzione di cAMP e cGMP. Ne consegue una incapacità delle cellule a rispondere correttamente agli stimoli che arrivano, aggravando così il loro già precario funzionamento.

Esistono già in commercio delle sostanze che impediscono alle fosfodiesterasi di degradare i secondi messaggeri, i cosiddetti inibitori delle fosfodiesterasi. Le fosfodiesterasi sono diverse tra loro e generalmente specifiche per i diversi tipi di cellule e dunque diversi sono anche gli inibitori delle fosfodiesterasi. Alcuni di essi vengono usati ad esempio per la terapia dell'asma, altri per le patologie cardiache, e altri ancora per la disfunzione erettile (come nel caso del Viagra). L'inibitore della fosfodiesterasi 10, detto TP10, è stato già provato su modelli animali della Malattia di Huntington dal gruppo della dr.ssa Francesca Fusco a Roma con effetti benefici.

Recentemente la Fondazione CHDI ha stretto un accordo con la Pfizer per continuare la sperimentazione animale con TP10 e per mettere a punto altri inibitori della fosfodiesterasi 10, pianificando di trasferire, se tutto va bene, la sperimentazione su pazienti Huntington verso la fine del 2013.

M.F.

L'UNITÀ OPERATIVA COMPLESSA PER LA CONTINUITÀ ASSISTENZIALE E LA MALATTIA DI HUNTINGTON

***Dott.ssa Maria Rita Lo Monaco – *Dott. Diego Ricciardi**

Si può prevedere che la persona che ha la Malattia di Huntington possa incontrare durante la sua storia di malattia numerose figure mediche (neurologo, internista, medico di medicina generale, fisiatra, psichiatra, nutrizionista), così come altre figure professionali socio-sanitarie (fisioterapista, logopedista, terapeuta occupazionale, psicologo, infermiere) che operano, nella maggior parte dei casi, in modo autonomo e non coordinato tra loro.

Il percorso assistenziale dedicato alle persone con Malattia di Huntington è stato pensato presso l'Unità Operativa Complessa per la continuità assistenziale del Policlinico "A. Gemelli" che opera nell'ambito del Day-Hospital di Geriatria dove sono accolte non solo persone over 65 ma anche pazienti cosiddetti "fragili".

La definizione di "paziente fragile" rende l'idea della vulnerabilità di chi affronta ogni giorno i rischi del vivere quotidiano con un ingombrante compagno di viaggio, che procura guai anche per svolgere attività della routine quotidiana.

Può capitare che il medico che cura pazienti con MH, sia talmente focalizzato sui disturbi neurologici, da non considerare che il suo paziente può avere l'osteoporosi, la pressione alta, e tutti gli altri acciacchi dell'età. Inoltre, quando vi sono tante situazioni da controllare, barcamenarsi fra tante visite specialistiche può essere complicato.

Il percorso assistenziale all'interno del Day Hospital è stato pensato per dare un punto di riferimento unico che:

- 1.** Prenda in carico pazienti che possono avere, oltre a un disturbo del movimento, anche problemi internistici.
- 2.** Controlli periodicamente alcuni parametri (ECG, glicemia, osteopenia, pressione arteriosa, ecc.) in modo da prevenire e gestire patologie tipiche dell'età che avanza.

Il percorso prevede una valutazione clinica generale associata alla esecuzione di esami ematochimici completi, elettrocardiogramma e test cognitivi, oltre alla determinazione dell'indice di fragilità. I medici del DH lavorano in stretta collaborazione con l'Ambulatorio dei Disturbi del Movimento del Policlinico Gemelli, ma naturalmente il DH è aperto a tutti i pazienti, anche seguiti presso altri centri neurologici.

Il percorso, non è solo assistenziale ma anche riabilitativo, e comprende la valutazione fisioterapica ai fini della stesura di un piano di mantenimento delle capacità funzionali residue, della postura, dell'equilibrio e dell'andatura associato ad attività di terapia occupazionale ed esercizi respiratori. Il percorso riabilitativo si svolge nelle palestre del nostro Policlinico, comprende attività in gruppo e individuale ed è pensato per pazienti che siano in grado di camminare e collaborare attivamente agli esercizi. Il responsabile dell'attività in palestra è il dottor Diego Ricciardi, terapeuta della riabilitazione.

La valutazione logopedica è finalizzata alla istruzione dei pazienti e dei familiari sulle norme comportamentali per migliorare la disfagia.

È previsto al bisogno, il coinvolgimento di specialisti quali psichiatra, fisiatra, pneumologo, otorinolaringoiatra e nutrizionista/dietologo.

Il geriatra referente è la Dott.ssa Maria Rita Lo Monaco.

Dove ci troviamo:

Presso il Centro di Medicina dell'invecchiamento (Ce.M.I.) sito presso l'ala V del Policlinico Universitario "A.Gemelli"; il DH di Geriatria è situato al piano 0.

Contatti:

Dott. Maria Rita Lo Monaco
06 30155562 (lunedì, mercoledì e venerdì dalle 12.00 alle 14.00)

06 30155330

Email: rita.lomonaco@rm.unicatt.it

Dott. Diego Ricciardi
06 30155562 - 06 30155330
Email: diegoricciardi@virgilio.it

Sig.ra Flavia Torlizzi
338 8069142 (dal lunedì al giovedì dalle 9.00 alle 10.30)

Email: flavia.torlizzi@rm.unicatt.it

INCONTRO AICH ROMA 14/09/2013

Per combattere insieme un unico "nemico"

Questa giornata rimarrà sempre nel mio cuore perché ho incontrato persone che, sebbene sia stata la prima volta che vedevo i loro volti, era come se li conoscessi già da tempo. Tutti quanti ci siamo ritrovati insieme, accomunati da una singola cosa che ci riguarda tutti da vicino, ovvero la Corea Di Huntington, per parlare proprio di quest'ultima ma, già a metà della giornata, abbiamo lasciato in disparte la malattia e abbiamo raccontato le nostre vite e ciò che facciamo quotidianamente. E a un tratto mi sentivo come a casa mia, tra la mia famiglia e i miei amici, poiché tutti insieme ridevamo, parlavamo e scherzavamo su qualsiasi cosa, eppure ci conoscevamo solo da un paio di ore!!! Ho avuto l'occasione di conoscere persone meravigliose e simpaticissime, con una forza di volontà e con un coraggio da leoni tali che non diresti mai che hanno dei problemi in famiglia. Persone che, per quanto questa malattia possa avere cambiato la loro vita, non hanno perso il sorriso e questo mi ha fatto capire che sebbene un giorno io possa avere questa malattia, non ci si deve abbandonare alla disperazione poiché insieme, con il sorriso e la voglia di vivere, si possono superare qualsiasi difficoltà secondo me.

Simone

Un sabato qualunque, 9 ragazzi che s'incontrano per la prima volta, e a fine giornata sembra quasi che si conoscano da una vita!!!

Stessi pensieri, stesse preoccupazioni, stesse domande... scambio di opinioni sulle nostre vite e sulle nostre famiglie... sapere che qualcuno vive la tua stessa situazione, beh, che dire, quel giorno in quel di Roma, bastava guardare negli occhi ognuno di noi per capire le nostre emozioni, i nostri sentimenti!!!

Confrontarsi con delle persone che vivono le stesse cose che vivi tu, nessuno più di loro può capire realmente!!! Grazie Aich

Con affetto

Madda



*Auguriamo un Buon Natale
e un Sereno Anno Nuovo*


AICH
Roma
Onlus

SE VUOI AIUTARCI:

AICH-ROMA ONLUS
c/c postale n. 35453000 Unicredit Banca:
IBAN IT 74 Q 02008 05109 000010221899

5xmille: C.F. 96152570584

AICH-Roma ONLUS
Via Nomentana, 56 - 00161 Roma
Italia Tel./Fax: 3906.44242033
Sito web: www.aichroma.com
e-mail: info@aichroma.com