

MALATTIE RARE FINO AL 2007 LA TETRABENAZINA SI POTEVA COMPRARE SOLO ALL'ESTERO. A CARO PREZZO

# Malattia di Huntington: quel farmaco «introvabile» che oggi è disponibile

Una storia a lieto fine grazie alla collaborazione fra malati, medici e Chiesi

Monica Tiezzi

«Sono i più sfortunati fra gli sfortunati: perché chi soffre di malattie rare - rispetto a patologie molto diffuse, conosciute e studiate - deve fare i conti con una ricerca spesso povera di fondi, con medici non sempre informati, con la difficoltà di reperire farmaci. Anche per ricordare la condizione di questi pazienti, dal 2008 il 28 febbraio è diventato la Giornata europea delle malattie rare.

È il caso dei circa quattromila italiani che soffrono della malattia di Huntington, patologia neurodegenerativa ereditaria, di origine genetica, che colpisce 3-5 persone ogni 100 mila abitanti. Una malattia che inizia con lievi segni clinici (cambiamento di personalità e riduzione delle performances cognitive e motorie) ed evolve con disturbi nella marcia, dell'equilibrio e cognitivi sempre più invalidanti, con l'insorgenza di movimenti involontari (soprattutto movimenti coreici, da «corea», in greco «danza»), con la progressiva incapacità di lavorare e il bisogno di assistenza.

«La terapia della Malattia di Huntington è sintomatica. Per la discinesia, ossia i movimenti volontari esagerati, e la psicosi abbiamo a disposizione depletori di dopamina e neurolettici tipici e atipici», spiega Anna Rita Bentivoglio dell'Istituto di neurologia dell'Università cattolica del Sacro Cuore di Roma, responsabile dell'Ambulatorio per i disturbi del movimento del Policlinico Gemelli di Roma, attivo da vent'anni e che attualmente in cura circa 200 pazienti con Malattia di Huntington.

«L'unico depletore monoaminergico in uso è la tetrabenazina, sostanza che indebolisce la tra-

## RICORRENZA

### Malattie rare: oggi la giornata europea

Chiesi ricorda la Giornata europea delle malattie rare, che cade oggi, con una campagna di sensibilizzazione con manifesti e con depliant che dal 14 febbraio sono disponibili in farmacie, parafarmacie, studi medici e poliambulatori. Le malattie rare come la talassemia, la malattia di Huntington, la fibrosi cistica e la sindrome da distress respiratorio neonatale sono la sfida che Chiesi Farmaceutici ha deciso di accettare mettendo a punto e producendo farmaci contro queste patologie. L'iniziativa da Chiesi Farmaceutici ha il patrocinio dell'Agenzia alla Sanità del Comune.



**28 FEBBRAIO 2011**  
**4ª GIORNATA EUROPEA DELLE MALATTIE RARE**

missione della dopamina, un neurotrasmettitore cerebrale, e si è dimostrata in grado di ridurre i movimenti involontari con meno effetti collaterali rispetto ad altri farmaci», continua Bentivoglio.

Insomma, un farmaco cruciale soprattutto nei periodi della malattia nei quali i movimenti involontari diventano molto gravi e invalidanti.

Eppure, fino al 2007, la tetrabenazina non era commercializzata in Italia. I pazienti e i loro familiari erano costretti a cercarla in Vaticano, a San Marino, in Svizzera. E a caro prezzo: una confezione da 112 compresse (che copre approssimativamente un mese e mezzo di cura) costa 214 euro. Una situazione insostenibile che l'Associazione italiana Corea di Huntington (che

raccolge volontari e familiari dei malati) ha cercato di risolvere con l'aiuto di medici e ricercatori. Trovando un «prezioso alleato», così lo definisce Anna Rita Bentivoglio, nell'azienda Chiesi.

«Credo che per tutte le persone della Chiesi la scoperta di una umanità sofferente abbia fatto vibrare corde di empatia e di solidarietà e abbia portato molti frutti», dice la dottoressa.

Pur trattandosi di un farmaco destinato, in Italia, a non più di 1.000-1.200 pazienti, per di più già brevettato, e che Chiesi avrebbe dovuto distribuire in licenza, l'azienda farmaceutica di Parma ha deciso di fare un'operazione che, come spiegano alla «business unit specialty care» del gruppo, non ha portato vantaggi economici all'azienda, ma ha

enormemente aiutato i pazienti.

Oggi infatti il farmaco è disponibile in fascia A, anche se può essere prescritto solo da alcuni specialisti come neurologi, neuropsichiatri, psichiatri e geriatri.

Non solo. «Attraverso la preparazione e motivazione dei suoi consulenti scientifici, Chiesi ha contribuito a informare i neurologi e ha supportato il nostro sforzo di stilare un documento condiviso sulla buona pratica clinica della malattia di Huntington, sostenendo l'Associazione dei pazienti nella ricerca e divulgazione», spiega Anna Rita Bentivoglio. «Un buon esempio - conclude Bentivoglio - di come medici, aziende e associazioni di pazienti possono collaborare e trarre reciproco vantaggio sviluppando energie, idee ed iniziative».

## Corea di Huntington

### In Italia colpite quattromila persone

La Malattia di Huntington (detta anche Corea di Huntington) è una malattia ereditaria del sistema nervoso (causata dalla mutazione di un gene identificata nel 1993) e prende il nome dal medico americano George Huntington che per primo la descrisse nel 1872.

Colpisce in Italia circa 4000 persone (10-12 mila gli individui, figli di persone affette, a rischio) e circa 30 mila in Nord America. Insorge solitamente tra i 35 e i 45 anni, può colpire soggetti di tutte le etnie, ma è più comune tra i discendenti degli europei.

Ogni figlio di un genitore portatore del gene della malattia ha il 50% di probabilità di ereditare il gene mutato.

Per aiutare la ricerca sulla malattia è nato EURO-HD, un network che riunisce centri di diversi Paesi europei coinvolti nella cura del disturbo. Uno dei centri italiani è l'Istituto di Neurologia dell'Università Cattolica del Sacro Cuore - Policlinico Gemelli, dove è impegnata Anna Rita Bentivoglio, che lavora in tandem con il centro del Cnr (in Italia ce ne sono, attualmente, altri nove). «Abbiamo un registro europeo di pazienti che attualmente conta circa settemila soggetti - spiega Bentivoglio - Questo permette di disegnare studi multicentrici dai quali speriamo di ottenere risposte più risolutive». ♦ m. t.

VOLONTARIATO ASSEMBLEA ANNUALE

## Avis Pablo: 2010, un anno da incorniciare



Avis Pablo il tavolo dei relatori all'assemblea annuale.

### È stata inaugurata la nuova sede ed è proseguito l'aumento di donazioni e donatori

Il 2010 è stato un anno importante per l'Avis di base Pablo, un anno denso di iniziative e durante il quale donatori e donazioni di sangue hanno continuato ad aumentare, confermando un trend positivo che prosegue ininterrottamente dal 1996. Ma soprattutto è stato l'anno in cui il gruppo di volontari - uno dei più attivi e numerosi in città - ha finalmente potuto coronare il sogno di aprire la propria nuova sede, inaugurata il 12 settembre scorso in via Gramsci 31.

Sono stati questi i passaggi salienti dell'intervento del presidente dell'Avis Pablo Rino Amadasi all'assemblea annuale che si è tenuta nei giorni scorsi al centro «Il Tulipano» di via Marconi, alla presenza del presidente dell'Avis comunale Dorianio Campanini e in rappresentanza del Comune - dell'assessore alle Politiche abitative Giuseppe Pelacini.

«Con il vostro contributo - ha detto Amadasi rivolto ai volontari -, con il contributo del Comune e di Parma e della diri-

genza dell'Avis, siamo riusciti ad avere una sede degna del nome che portiamo, degna di essere in mezzo al quartiere e alla gente. Siamo riusciti ad avere l'opportunità di incrementare gli aspiranti donatori, avere quindi più donazioni per aiutare chi ne ha bisogno e portare una ventata di aria nuova che ha percorso tutto il quartiere».

Certo, ha aggiunto, tagliare questo traguardo è stato tutt'altro che facile: per cinque anni, ha ricordato il presidente, «ho continuato a bussare a tante porte, che si aprivano e si richiudevano: eravamo veramente stanchi». Finché non c'è stato l'incontro con l'assessore Pelacini e con il geometra del Comune Giuseppe Dall'Asta, «che hanno preso a cuore fin da subito la situazione dell'Avis Pablo». Un impegno che è stato mantenuto e che ha portato l'anno scorso all'inaugurazione della nuova sede.

Molto positivi anche i risultati ottenuti sul fronte delle donazioni e dei donatori. L'incremento di sacche di sangue è stato di oltre l'8%: da 617 sono passate a 670. I nuovi donatori entrati a far parte del gruppo nel corso del 2010 sono stati 89, portando il totale dei volontari a quota 550 unità. ♦

# LAUREE BIENNALI

Dieci corsi di Laurea Magistrale di respiro internazionale da scegliere dopo la Laurea Triennale, di cui sette anche in lingua inglese: una faculty d'eccellenza impegnata in una continua attività di ricerca, didattica avanzata e opportunità internazionali quali i Double Degree. Perché scrivere «Bocconi» sul proprio curriculum è uno dei modi migliori per presentarsi al mondo del lavoro.

Bocconi. Empowering talent.

## GRADUATE TOUR Parma, 2 marzo



Starhotels Du Parc, viale Piacenza 12/C  
contact.unibocconi.it/gradtour  
call center 02.5836.3434  
Call by Skype: unibocconi\_1

Bocconi  
Graduate  
School

DISABILI ALLO STUDIO UN CONVEGNO SULL'AUTISMO



Comune All'incontro anche Giuseppina Ciotti dell'Ausl (a destra).

## Bernini incontra in Comune i genitori dei malati autistici

Stabilire un rapporto fra le istituzioni e il mondo del volontariato per aiutare i disabili. Questo il tema al centro dell'incontro fra l'assessore Giovanni Paolo Bernini, Agenzia Disabili, e alcuni rappresentanti dell'Associazione nazionale genitori soggetti autistici di Parma (Angsa) avvenuto nei giorni scorsi in Municipio, al quale ha preso parte anche Giuseppina Ciotti, direttore del distretto sanitario di Parma dell'Ausl.

«L'Amministrazione è sempre stata molto attenta alle politiche a favore dei disabili, alla tutela delle fasce deboli e all'abbattimento delle barriere architettoniche, come dimostrano i numerosi riconoscimenti ottenuti ultimamente a livello nazionale ed internazionale», dice Bernini. «Con questo incontro -

prosegue - voglio testimoniare la disponibilità dell'Amministrazione ad ascoltare le vostre richieste e, nel caso in cui fosse possibile, a sostenerne anche attraverso lo stanziamento di risorse».

Presente a livello nazionale da 27 anni, l'Angsa di Parma sta invece muovendo ora i suoi primi passi e, come afferma la presidente Angela Volta, «uno degli obiettivi principali dell'associazione è favorire uno scambio di idee, magari attraverso la promozione di un convegno sull'autismo».

«L'Angsa, insieme all'associazione La Rondine di Mezzani e agli Amici di Piazzale Pablo, è riuscita a donare materiale al Centro per l'Autismo di via Spezia», conclude Viviana Maghei, tesoriere dell'associazione. ♦

SIMPOSIO INCONTRO ALLA CITTA' DI PARMA

## Disturbi respiratori nel sonno: rischi e prevenzione

Alla sala convegni della Casa di cura Città di Parma ha avuto inizio il Progetto Otorinolaringoiatria del Programma Ecm 2011.

Il primo incontro riguardava un tema di grande interesse, ovvero i disturbi respiratori nel sonno. Relatori del simposio erano Liborio Parrino, del Centro di Medicina del Sonno dell'Unità Complessa di Neurologia dell'Università di Parma e Luca Banchini e Valerio Vighi, specialisti in otorinolaringoiatria della Casa di Cura Città di Parma.

I relatori hanno sottolineato come negli ultimi cinquant'anni la medicina si sia sempre più interessata dei disturbi respiratori nel sonno; patologia prima piuttosto misconosciuta, seppur frequente, caratterizzata dalla presenza di un sintomo estremamente diffuso e poco considerato dal punto di vista medico: il russamento.

### Le apnee e i grandi russatori

Nomi quali sindrome delle apnee ostruttive nel sonno, malattia dei grandi russatori, roncopia cronica, stanno ad indicare quadri patologici caratterizzati sì dal russamento, ma principalmente dalla presenza di pause respiratorie durante il sonno (apnee), che sono la causa principale di una lunga serie di alterazioni che coinvolgono i sistemi cardio-circolatorio, bron-

co-polmonare, neurologico, endocrino.

Nel corso del simposio, i relatori hanno fornito ai numerosi medici presenti informazioni di interesse epidemiologico, etiologico, clinico, diagnostico-strumentale, nonché terapeutico in un'ottica interdisciplinare, per consentire di riconoscere, diagnosticare e trattare correttamente una patologia più diffusa di quanto non si creda ed estremamente importante per i riflessi negativi che può avere su vari sistemi, ma ancora oggi banalizzata perché associata quasi sempre al solo sintomo russamento.

A testimonianza della diffusione di queste patologie, basti dire, per esempio, che la prevalenza della sindrome delle apnee ostruttive è del quattro per cento negli uomini e del due per cento nelle donne in età lavorativa.

### La sonnolenza diurna

L'importanza clinica della malattia è legata soprattutto al rischio di incidenti automobilistici e sul lavoro causati dalla sonnolenza diurna, ed al cospicuo aumento del rischio per ipertensione ed eventi cardiovascolari acuti. Di fronte ad un russamento importante e frequente è quindi consigliabile rivolgersi al proprio medico curante per valutare l'opportunità di approfondimenti specialistici. ♦