

QUANDO IL MONDO MEDICO-SCIENTIFICO S'INCONTRA CON IL PAZIENTE E LA FAMIGLIA

La storia della Malattia di Huntington (Huntington's Disease, HD) nel '900 è caratterizzata, dagli inizi degli anni '70, da un evento straordinario: l'alleanza tra medici e ricercatori di tutto il mondo interessati alla malattia con i pazienti e le famiglie HD organizzate, a partire dagli Stati Uniti e poi rapidamente ovunque, in Associazioni laiche di volontariato. Si lega dunque a questa malattia il primo esempio di alleanza tra scienza e società, che si è rivelata estremamente fruttuosa. È stata la grande disponibilità delle famiglie a collaborare alle ricerche che ha favorito, e tuttora favorisce, il progredire delle conoscenze sulla malattia così come è stata questa stretta interazione reciproca ciò che ha consentito a medici e ricercatori di capire le complesse ripercussioni della malattia sull'individuo e sulle relazioni familiari determinando un orientamento del tutto nuovo, di tipo non direttivo, nell'ambito della consulenza genetica alle coppie e agli individui a rischio. E ancora, sono stati i rappresentanti delle Associazioni a stilare, insieme a studiosi della malattia, le Linee-Guida per l'effettuazione del test genetico presintomatico, garantendone la legittimità etica e definendo un protocollo di accesso al test improntato alla tutela delle persone a rischio.

Anche nel nostro Paese una stretta collaborazione tra pazienti, famiglie e mondo medico-scientifico è attiva sin dall'inizio degli anni '80 ed è tuttora stimolante, come dimostra oggi la realizzazione in Italia del primo documento di consenso sulla migliore cura e assistenza del paziente HD e della sua famiglia. La sollecitazione alla creazione del documento è infatti venuta dalle tre associazioni sorelle di Milano, Roma e Napoli, attraverso una lettera di incarico di Angela Vallegiani Panigada, fondatrice di A.I.C.H.- Milano e di Francesca Rosati, presidente di A.I.C.H.- Roma Onlus.

L'incarico alla Dott.ssa Bentivoglio, coordinatrice del progetto-documento oltre che responsabile dal 1990 dell'Ambulatorio dedicato ai malati con HD presso il Policlinico "A.Gemelli" di Roma, ha portato in tempi rapidi alla creazione di un gruppo di medici e ricercatori CNR, che si sono impegnati nella stesura del documento, concentrando in esso ciò che le ricerche scientifiche ed anni di esperienza diretta hanno loro confermato quale migliore approccio al paziente e ai familiari. L'iniziativa dell'Associazione è entrata in sinergia con l'impegno sul tema HD di Chiesi Farmaceutici, una società specializzata nella ricerca, sviluppo e commercializzazione di prodotti terapeutici etici, di recente produttrice e distributrice di un farmaco utile ai pazienti HD.

Ci auguriamo che questo volume contribuisca a promuovere una certa uniformità e qualità di approccio al paziente HD e, traducendo le più recenti scoperte scientifiche in pratica clinica, possa rappresentare per i colleghi un utile strumento di aggiornamento professionale.

Dr.ssa A.G. Jacopini*



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'AICH-Roma è una Onlus 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 la personalità giuridica all'associazione, vale a dire che l'AICH-Roma Onlus potrà proteggere meglio gli interessi delle persone ammalate di Còrea di Huntington. Inoltre, tutte le donazioni a favore dell'associazione, non superiori ad Euro 2065,82 per le persone fisiche, saranno deducibili dalla dichiarazione dei redditi ai sensi dell'art. 13 bis comma 1 lettera i-bis del D.P.R. 917/86 e, al 2% del reddito di impresa per le aziende ai sensi dell'art. 65 del D.P.R. 917/86.

Dal 1971 sono sorte nel mondo molte associazioni di volontariato per combattere la Còrea di Huntington. Dal 1979 anche in Italia è presente l'AICH, l'associazione nata per iniziativa di un gruppo di malati e loro familiari, di medici, di ricercatori e di persone interessate a questo problema. L'Associazione Italiana Còrea di Huntington Roma Onlus ha bisogno di volontari.

Per dedicarci un pò del tuo tempo chiama lo 06.44242033 oppure il 3338946751.

L'AICH - Roma Onlus si propone di:

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



A.I.C.H.

ASSOCIAZIONE ITALIANA CÒREA DI HUNTINGTON ROMA ONLUS

Anno 15 - 2008 - n. 1

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

Blu Grafic - Roma

Ha realizzato:

- bollettini ed opuscoli informativi,
- organizzazione di gruppi di sostegno,
- iniziative sociali.

Ha inoltre in programma di:

- sviluppare attività in campo socio-sanitario,
- potenziare le ricerche nel settore della terapia e della diagnosi precoce.

Se vuoi aiutarci:

c/c postale n. 35453000

oppure c/c bancario n. 10221899

Banca Unicredit Roma (Ag. Nomentano)

CAB 03220 ABI 02008

Indirizzi utili

AICH-Roma Onlus

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

Consulenza neurologica

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

Tel. 0630154459 (segretaria: sig.ra Cherubini)

Consulenza genetica

Dott.ssa Marina Frontali - Tel. 0649934222-3

E-mail: marina.frontali@artov.inmm.cnr.it

Consulenza pneumologica

Dott.ssa Laura Torrelli - Tel. 067136193

Consulenza psicologica

Dott.ssa Jacopini Gioia - Tel. 0644161539

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

Dott.ssa Zinzi Paola - Tel. 0644292279

Cell. 3384356361 - paola.zinzi@istc.cnr.it

Consulenza nutrizionale

Prof. Giacinto Miggiano, Università Cattolica S. Cuore

Tel. 0630154176-30154635

Gruppi di sostegno

Sig.ra Lucia Angelica - Tel. 065115854

Responsabile attività

Wanda Danzi Bellochio - wanda.danzi@aichroma.com

Tel. 0644242033 - Cell. 3355265409

Per appuntamento ambulatorio:

Tel. 0644161539-0644292279 - Cell. 3384356361

Sito internet: www.aichroma.com

ATTESE E SPERANZE COMUNI

*Angela Vallegiani Panigada

L'incontro con la malattia di Huntington nel 1972. L'esperienza umana di una grave malattia ereditaria. Un itinerario difficile a fianco di chi, malato, vive, con sgomento, emozioni, turbamenti e sofferenze. Trovano tutti il punto di forza nella condivisione e nella speranza.

Tante persone, come me, hanno accompagnato in questo difficilissimo percorso umano un marito o una moglie. Tante hanno vissuto l'incertezza di uno o più figli a rischio.

Tutte, credo, hanno trovato nella speranza la forza e la costanza di vivere e affrontare il futuro.

A coloro che nel presente vivono confrontandosi con i tanti problemi quotidiani, derivati dalla malattia, voglio esprimere solidarietà e vicinanza, ma nel contempo, nell'occasione di questa pubblicazione, mi sembra doveroso rivolgermi ai medici, agli psicologi, al personale paramedico e socio-assistenziale.

È importante che siano consapevoli che, nella totale autonomia della loro professionalità, sono loro il principale riferimento ed il sostegno del malato e, più ancora, dei familiari, operando sempre nel rispetto della persona quale che sia il suo stato di malattia. Chi è malato, anche se non guaribile, ha la principale esigenza di incontrare chi di Lui abbia cura.

Spesso la malattia crea invece una grande solitudine, un vuoto attorno a tutta la famiglia che, ancora ai nostri giorni, in qualche caso nasconde la realtà quasi fosse una colpa. L'isolamento cresce.

Per andare incontro a questa situazione nel 1979 si è costituita a Milano, presso l'Istituto Carlo Besta, la prima Associazione per combattere la corea di Huntington, diventata poi Associazione Italiana Corea di Huntington (AICH).

Così l'incontro di malati, familiari, medici e ricercatori ha voluto essere il miglior modo per vincere isolamento e disorientamento.

A Milano si sono unite poi Roma e Napoli, associazioni-sorelle che in modo autonomo operano per obiettivi comuni e condivisi e si adoperano per stimolare la ricerca, seguirne i positivi e cauti passi in avanti e diffonderne le informazioni.

In queste associazioni avviene l'incontro tra due mondi, quello della sofferenza, e quello scientifico della medicina e della ricerca. Due mondi che si integrano e interagiscono.

Nell'associazione il senso di solitudine si fa più tenue, fino ad essere in qualche modo superato, e le speranze si rafforzano.

L'associazione vive al suo interno gli stessi problemi presenti nelle famiglie; è punto di riferimento e soprattutto di condivisione e comprensione, di attese e speranze comuni. Nell'associazione si possono trovare risposte e informazioni e si possono scambiare pratici consigli. In qualche caso l'associazione è anche una guida informata e disponibile. Nello scambio di esperienze le famiglie si aiutano vicendevolmente. Le esperienze individuali sono spesso risposte per chi nel quotidiano può cercare la miglior vita possibile.

Tante volte queste esperienze sono spunto di riflessioni anche da parte dei medici e dei ricercatori. Così cresce l'associazione e così cresce anche la ricerca.

Un grazie a tutti gli esperti che hanno collaborato a diffondere le più aggiornate e corrette informazioni e a chi con pazienza ha coordinato il lavoro.

Il Progetto "**Confrontarsi con le patologie rare: Malattia di Huntington ed altre sindromi ipercinetiche**", grazie al contributo incondizionato di Chiesi Farmaceutici, ha realizzato 3 incontri nazionali di formazione rivolti a Specialisti del settore:

Milano, 8 maggio 2008 - Centro Universitario ISU
Coordinatore Scientifico: Professor Alberto Albanese
Patrocinato dall'IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta"

Napoli, 16 maggio 2008 - Royal Continental Hotel
Coordinatore Scientifico: Professor Giuseppe De Michele
In collaborazione con il Dipartimento di Scienze Neurologiche dell'Università degli Studi di Napoli "Federico II"

Roma, 6 giugno 2008 - Centro Congressi Università Cattolica del Sacro Cuore
Coordinatore Scientifico: Dott.ssa Anna Rita Bentivoglio
Patrocinato dall'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma - Dipartimento di Neuroscienze

AUTO-MEDICAZIONE E USO DI TRATTAMENTI ALTERNATIVI NELLA MH.

* **Dr.ssa Paola Zinzi**

Nell'occasione dell'ultimo congresso EURO-HD a Dresda, il prof. Bernhard Landwehrmeyer dell'Università di Ulm (Germania) ha portato all'attenzione di medici, scienziati e famiglie un tema spesso sottovalutato o trascurato: l'auto-medicazione e l'uso di trattamenti cosiddetti "alternativi" da parte di pazienti e individui in fase presintomatica. Il prof Landwehrmeyer, in maniera sensibile ed attenta, ha discusso in una relazione molto apprezzata dall'uditorio la motivazione delle persone ad utilizzare sostanze e prodotti "medicamentosi" di propria iniziativa ed i rischi che ciò può comportare. "È un bene" ha detto "che oggi le persone accettino maggiori responsabilità per la loro salute e si informino per prendere le decisioni migliori al riguardo, alcune tra quelle utilizzate sono sostanze sicure o tutt'al più innocue, ma d'altro canto è da sottolineare che l'auto-medicazione può essere segno del fallimento della relazione medico-paziente". Spesso l'atteggiamento del mondo medico nei confronti della malattia "senza speranza" innalza barriere di diffidenza che si frappongono ad una comunicazione aperta e sincera su questi temi con i pazienti ed i familiari. È invece opportuno riconoscere al malato il diritto di esercitare un ruolo attivo di fronte alla malattia e legittimarne l'urgenza e l'interesse verso tutto quanto venga descritto come potenzialmente utile. Se questa fiducia reciproca si instaura il curante potrà aiutare il paziente ad escludere sostanze psicoattive (ad es. droghe o alcool) di cui sono ben noti i danni e a valutare in modo obiettivo gli eventuali benefici di terapie alternative (ad es. fitoterapici, preparazioni omeopatiche, supplementi vitaminici in dosi massicce).

Grazie al registro europeo è emerso che l'uso di sostanze varie, non prescritte dal medico, è più comune di quanto si pensasse tra le persone a rischio e nei pazienti MH, virtualmente in ogni stadio della malattia. Ciononostante l'impatto dell'automedicazione e dei trattamenti alternativi sul corso della malattia è misconosciuto per la mancanza di informazioni e l'assenza di ricerca e pertanto il Network EURO-HD dedicherà in futuro maggiore attenzione al tema.

La corsa contro il tempo che chi è coinvolto in prima persona sente di dover ingaggiare contro la malattia e/o il suo sopraggiungere, in mancanza di un trattamento terapeutico risolutivo può suggerire l'uso di quanto potenzialmente percepito utile, al di là della medicina ufficiale, ma **per minimizzare i rischi di eventuali trattamenti auto-prescritti, si possono tenere in conto i seguenti tre suggerimenti:**

- 1 Non investire mai su tali trattamenti quantità eccessive di denaro (rischio di truffe, di raggiri o anche solo di infondate illusioni, alimentate a fini di lucro da parte di soggetti spregiudicati e senza scrupoli).**
- 2 Non fare mai nulla che il senso comune consideri pericoloso e/o dannoso.**
- 3 Non modificare né interrompere i trattamenti medici ufficiali a favore di terapie la cui efficacia non è provata.**

Un grazie che viene dal cuore

***Wanda Danzi Bellocchio**

La candidatura al Comune di Roma è stata per me un'esperienza molto positiva ed anche se l'obiettivo non è stato raggiunto ho avuto modo, in questo breve periodo, di confrontarmi con molte persone e farmi conoscere meglio anche da chi aveva di me solo una immagine superficiale. Le reazioni nei miei confronti mi hanno fatto capire che le mie scelte di impegno sociale, tutte le battaglie legate alle mie esperienze personali e poi il lavoro nell'ambito del volontariato sono stati apprezzati e non sono stati invano. Per me già questo si può considerare una vittoria, un traguardo che avrei detto impossibile da raggiungere.

Quasi tutti voi avete avuto modo di conoscere la mia storia e dunque non ho bisogno di ripeterla ma è importante per me sottolineare che tutto è cominciato proprio dalle esperienze particolari che il destino mi ha riservato. A volte mi chiedo cosa sarebbe stata la mia vita, e quella dei miei figli se non avessi combattuto e preteso, per loro e anche per me e Giovanni, mio marito, una vita normale evitando di piangerci addosso e di vivere tra rammarichi e rimpianti.

Cosa sarebbe accaduto al mio Fabrizio se non lo avessimo agevolato ad esprimere quella intelligenza acuta e ricca di desiderio di conoscenza che era racchiusa in lui? Ovviamente, pretendere il giusto spazio, sostenere il nostro diritto ad una vita normale ha richiesto di lottare molto, anche contro una società che non dava effettiva cittadinanza alle persone "diverse". Ed è stato proprio allora, in tanti anni di sofferenze nascoste, celate agli sguardi degli altri per non mostrare debolezza, agli estranei ma neppure ai figli, che si aspettavano da noi una forza senza eguali per essere difesi da tutto e da tutti, ecco, è stato proprio così che, piano piano, sono diventata tenace e combattiva.

Oggi si potrebbe dire che erano altri tempi, che non è più così, che la società si è evoluta, che siamo tutti più maturi, che i giovani hanno mente più aperta ma, la realtà è diversa: accanto a straordinari esempi di solidarietà si svolge una quotidianità più mediocre, dove il diverso è oggetto frequente di aggressioni, soprusi e dilleggio.

Tutto ci disturba: il vicino, l'immigrato, il compagno di scuola ed allora ecco che dobbiamo continuare a testimoniare e insegnare tolleranza, solidarietà, il buon vivere civile.

Non sono riuscita a superare questo esame ma metterò lo stesso a disposizione degli altri la mia tenacia, la mia passione e tutta l'esperienza accumulata in questi anni.

Durante il mio percorso di vita ho incontrato tante persone che mi hanno aiutato a fare delle scelte giuste, che mi hanno sostenuta quando ero io a dover prendere delle decisioni, che mi hanno teso una mano quando mi vedevo persa. In questo mio scritto volevo ringraziare alcune di loro e farle conoscere a voi attraverso la mia testimonianza.

Franco Poggianti, giornalista Rai, il primo direttore responsabile del giornale "Il Caleidoscopio Nato per non essere soli" fondato insieme a mio figlio. Senza Franco il nostro piccolo giornale non avrebbe mai superato le mura della stanza di Fabrizio per far volare lontano le sue parole. Sulle pagine del giornale ho avuto modo di scrivere le mie opinioni, di denunciare, di parlare di pari opportunità ma anche di scrivere le mie poesie.

Giulio Cederna, giornalista e scrittore, figlio del grande Antonio Cederna. L'amico caro di Fabrizio, colui che gli ha dato la possibilità di esprimersi in un vero gruppo di lavoro, in un vero ufficio. Credo che quelli siano stati per Fabrizio i mesi più belli. Ed è grazie a Giulio che mi sono ritrovata a collaborare con loro e a capire che anche per me c'era la possibilità di costruire qualcosa.

Luca Raffaelli, giornalista e scrittore, direttore artistico del Festival Internazionale del film di Animazione, che ha condiviso con Fabrizio le battaglie contro le censure sui fumetti manga. Grazie a lui Fabrizio ha avuto modo di collaborare con il Festival ed è sempre per merito suo che un pezzo di muro è caduto. Oggi ho preso il posto di Fabrizio e cerco di portare avanti le sue idee con il Premio Fabrizio Bellocchio, anche se con molte difficoltà perché non è proprio il mio campo ma spero di non deludere l'amico Luca.

Cristiano De Scisciolo, Giulia Gatti, Luca Soncini, Ernesto Piro e tanti altri amici che insieme a Fabrizio hanno portato avanti il giornale ed oggi, insieme a me e Giovanni, continuano nell'Associazione Fabrizio Bellocchio Onlus fondata in suo nome. Grazie a voi tutti per l'affetto che ancora oggi ci portate.

Aurelio e Flora Cordi: come non parlare dell'amico più caro di Fabrizio e di sua moglie Flora che ci sono sempre stati cari come figli. È stato grazie a Flora ed Aurelio che mi sono avvicinata ad AICH-ROMA Onlus. All'inizio, quando mi è stato proposto di diventare la responsabile di una associazione di malati, il solo pensiero mi faceva star male ma poi ho capito che queste persone avevano bisogno di me e che potevo essere loro di aiuto proprio perché avevo affrontato non poche avversità. Oggi, a distanza di cinque anni, sono contenta di non aver ceduto allo sconforto iniziale e di aver accettato di aiutare l'Associazione: sono diventata più serena, ho conosciuto tante persone che mi apprezzano per ciò che sono e per quello che posso dare loro, abbiamo avuto importanti risultati e ne sono davvero fiera.

Vorrei ringraziare il consiglio direttivo AICH che non ha esitato a schierarsi al mio fianco e che mi ha dato tutto il suo appoggio. Grazie a Francesca Rosati, presidente dell'Associazione, a Lillo Dominicis, a Paola Zinzi, a Lucia Angelica, a Edmondo Proietti, a Giancarlo Martufi ed un grazie particolare alla dott.ssa Jacopini, perché ha sempre creduto nelle mie capacità.

Grazie a tutti gli associati che mi hanno sostenuto nella mia candidatura.

E, infine, permettetemi di fare un ultimo ringraziamento ad una persona senza la quale non avrei potuto fare nulla di tutto ciò di cui ho parlato, il mio amatissimo figlio Fabrizio, perché senza di lui non ci sarebbe stato il giornale, non ci sarebbe stata l'esperienza di Amref, non sarei mai arrivata all'Aich e non mi sarebbe stata offerta l'opportunità di candidarmi. Dunque un pensiero grande a Fabrizio mio, mio e di Giovanni, che noi sentiamo sempre infinitamente vicino.

A ROBERTO

Tra le tante persone che l'Associazione ha conosciuto nei suoi anni di attività c'è Roberto, che vendeva vetro ai turisti a Venezia e sapeva parlare 5 lingue compreso il giapponese.

A lui e ai suoi colleghi di lavoro è legato il ricordo, per noi quasi magico, dell'arrivo in sede di due grandi scatoloni di cartone pieni di bellissimi oggetti di vetro, il nostro miracolo di Natale.

Fu un gesto pieno di cuore e generosità che rese le nostre bancarelle natalizie piene di colori e scintille di luce.

Salutiamo Roberto che non c'è più con le parole di sua figlia perché lo descrivono così come noi ce lo siamo rappresentato.

"...Ti immaginiamo già su una barca pronto a prendere il largo con quella canottiera che ti stava un po' larga, ma che tu portavi con orgoglio e con quei capelli ormai indomabili mossi dal vento fresco della laguna..."

La redazione



TRASFORMA LA TUA DICHIARAZIONE DEI REDDITI IN UN GESTO DI SOLIDARIETÀ!

La finanziaria **2008** ha confermato la possibilità per i contribuenti di destinare una quota del proprio reddito (**5xmille**) alle Associazioni di volontariato.

Puoi decidere di sostenere l'**Associazione Italiana Còrea di Huntington-Roma ONLUS (AICH- ROMA ONLUS)** destinandole il 5xmille dell'IRPEF.

Ecco come fare:

Firma nel riquadro dedicato alle Organizzazioni Non Lucrative (**ONLUS**) e riporta, sotto la tua firma, il **codice fiscale di AICH-ROMA ONLUS: 96152570584**

Modello di Dichiarazione per la Destinazione del Cinque per Mille dell'IRPEF (Insieme ad un'altra FORMULA si applica agli altri redditi)

Tramite: **ASSOCIAZIONE ITALIANA COREA DI HUNTINGTON ROMA ONLUS**

FIRMA: **Gioria Jacopini**

Codice fiscale dell'Ente beneficiario (eventuale): **96152570584**

Tramite: **ASSOCIAZIONE ITALIANA COREA DI HUNTINGTON ROMA ONLUS**

Qualche esempio dei beneficiari (eventuali):