

# LA MALATTIA DI HUNTINGTON TRA LE PAROLE E I FATTI

Dott.ssa Gioia Jacopini\*

**A**gli inizi di Marzo è stata celebrata la 2° Giornata Europea contro le Malattie Rare. Nel fervore dell'evento è stato assicurato che saranno riconosciute nell'elenco delle malattie rare altre 109 patologie (oltre le 284 già presenti) ed è stata annunciata l'avvenuta creazione del Laboratorio di Medicina Narrativa, cioè uno spazio online per i pazienti di malattie rare per raccontare le loro storie.



Grazie al lavoro svolto da questa Associazione la Malattia di Huntington è inserita nel Registro delle malattie rare da molti anni, quasi subito dopo l'istituzione del registro stesso, direi intorno al 1998 e, come molti di voi sanno, da oltre dieci anni, sul sito web di aichroma.com pazienti, persone a rischio, partners raccontano le loro storie, si confrontano e si confortano reciprocamente o contattano i consulenti scientifici dell'Associazione per avere informazioni, consigli o denunciare i torti subiti. Cosa ci segnalano?

- negazione dei diritti (mancati riconoscimenti di invalidità; esclusione dal ricovero di pazienti ingestibili in casa ecc);
- frustrazioni pesanti nel rapporto con i medici e le strutture preposte all'assistenza (molti medici di base igno-

rano la malattia, rifiutano di prescrivere cicli di riabilitazione perché "tanto il malato non guarisce", negano farmaci utili "perché costa troppo e non vale la pena");

- agghiaccianti pregiudizi sociali (l'episodio segnalato più di recente: una paziente seduta su una panchina in un parco pubblico insieme alla sua assistente aggredite e cacciate dal parco da una signora che urla che chi è malato deve stare in casa e non dare spettacolo fuori, alludendo, probabilmente, ai movimenti involontari della malata, nella assoluta mancanza di reazione dei presenti).

Ho ricevuto, letto e risposto a centinaia di mail e i sentimenti espressi sono, in generale, un sentirsi oggetto di NEGAZIONE/OMMISSIONE.

Allora, cosa voglio proporre come tema di riflessione: che non serve a niente essere iscritti nel Registro delle malattie rare? Certamente no, ma voglio sicuramente dire che **essere iscritti al Registro delle malattie rare è condizione di per sé insufficiente se non si traduce nella reale messa in pratica dei nobili principi che hanno portato al riconoscimento della rilevanza sociale e politica di tali patologie.**

**Per capire le ragioni della distanza tra parole e fatti vi propongo una riflessione su 3 concetti, strettamente connessi tra loro:**

- **la complessità**
- **la flessibilità**
- **la speranza**

## la Complessità

**Le malattie rare rappresentano un vero e proprio test della capacità del sistema di welfare di fornire risposte valide.** Perché? Tanto per cominciare, parliamo di Malattie Rare come se si trattasse di una categoria ma non è così, si tratta di una falsa categoria in quanto raccoglie un insieme di patologie assai vasto e caratterizzato da un'estrema disomogeneità interna.

Ulteriore elemento di complessità è che **più si affinano le capacità diagnostiche e più aumenta il numero delle malattie rare, meno risultano disponibili opzioni terapeutiche. Gran parte di queste malattie non sono guaribili.**

**Laddove è minore la capacità di curare maggiore deve essere la capacità di prendersi cura.** Anche questo crea complessità.

segue

## 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 16 - 2009 - 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

Unicredit Banca di Roma (Ag. Roma Nomentana)

Coordinate IBAN: IT 23 T 03002 03220 000010221899

## 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)

Dott.ssa Maria Spadaro, Dott.ssa Silvia Romano

Per appuntamento - Tel. 0644292279

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

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 Bellocchio - wanda.danzi@aichroma.com

Tel. 0644242033 - Cell. 335265409

Per appuntamento ambulatorio:

Tel. 0644161539-0644292279 - Cell. 3384356361

Sito internet: www.aichroma.com

Perché nel momento in cui l'approccio puramente medico e biologico è in scacco – data la mancanza di un farmaco per guarire – la richiesta che proviene dai pazienti di quella malattia non guaribile si sviluppa su fronti diversi: **bisogna erogare servizi non solo al paziente ma anche al caregiver, bisogna occuparsi dei figli a rischio data l'ereditarietà, attivarsi per la prevenzione delle patologie secondarie allo stress prolungato derivante dall'assistenza di un paziente cronico, c'è bisogno di formazione di competenze dei medici di base, bisogna favorire ricerche di medicina assistenziale, cioè quel tipo di ricerche, tanto per fare un esempio, con cui abbiamo scoperto gli effetti della riabilitazione nei pazienti con MH.**

Insomma, **malattie come questa impongono di fornire delle risposte integrate, che dovrebbe voler dire: risposte su fronti diversi, da parte di attori diversi, reciprocamente autonomi ma sinergicamente collaboranti: sistema sanitario – sistema socio-assistenziale – associazionismo e volontariato.**

**Condizioni come queste rendono necessario ripensare tutto il rapporto di comunicazione con il paziente (la comunicazione diagnostica, tanto per cominciare) e tutte le decisioni collegate al piano di assistenza.** Perché?

**Non è ovvio pensare che in un malato qualcosa cambi se invece di percepire la sua malattia in termini di transitorio percorso verso la guarigione è costretto a percepirla come condizione costante della sua vita futura a causa della non guaribilità?**

**Non è ovvio domandarsi in che modo questo diverso orizzonte esistenziale possa modificare le aspettative e le richieste nei confronti dei servizi (sanitari, sociali ecc)?**

**Il sistema deve riuscire non solo teoricamente, ma anche concretamente, ad attivare strategie di “gestione della complessità”.**

## la Flessibilità

**La complessità si gestisce unicamente con la flessibilità: bisogna partire dalle caratteristiche delle malattie per stabilire le finalità del servizio e le competenze necessarie. NON VICEVERSA.**

**Il paziente non può cambiare la sua malattia, sono i servizi che possono essere strutturati diversamente.**

Nelle patologie croniche è necessario fondare l'intervento su ciò che è specifico di queste condizioni e cioè considerare che **la mancanza di una cura per la guarigione implica la necessità di fornire l'assistenza che serve, nel modo in cui serve, per integrare l'esistenza dell'individuo in termini di qualità.**

**Tutto è inutilmente dispendioso e insoddisfacente se la forma di assistenza è definita a priori, nell'ambito di una cultura medica non più pura ma contaminata dall'aziendalismo.**

Per tanti anni, sullo sfondo della relazione medico-paziente c'è stato un servizio sanitario nazionale ispirato alla filosofia per cui il diritto alla salute è un diritto di ogni individuo, a prescindere dal reddito. Da qualche tempo si percepisce che la filosofia di fondo sta cambiando e l'ottica aziendalistica ha contaminato il sistema sanitario introducendo nel rapporto medico-paziente un modello di contratto privatistico.

Questo rapporto umano e professionale prezioso avrebbe invece dovuto essere protetto perché applicare un modello commerciale a questioni che attengono alla vita degli individui ha intessuto il rapporto di reciproci sospetti e diffidenze.

Gestire la complessità con la flessibilità vuol dire non avere risposte dogmatiche preconfezionate buone per tutti e in realtà per nessuno. Vuol dire, al contrario, partire da una prima cosa essenziale, cioè rendere disponibile al paziente e al familiare che lo assiste lo spazio per essere ascoltati.

Flessibilità vuol dire avere l'intelligenza di riconoscere che il paziente è competente sulla propria vita, ed ha il diritto di definire quali obiettivi vuole perseguire e quali valori vuole salvaguardare.

Molti studi hanno dimostrato che esiste un grande divario

tra ciò che il medico e il paziente cronico valutano come maggiore impatto della malattia sulla qualità della vita. **Secondo i pazienti, la qualità della vita è legata piuttosto al tono dell'umore, al senso di soddisfazione di sé, all'ottimismo.**

Il paziente sa bene che la malattia non è guaribile, nel caso della MH quasi sempre ne ha visto il decorso in altri familiari. Non gli è perciò di nessun aiuto concentrare la sua attenzione, le sue aspettative sullo stadio di avanzamento della malattia. **Quando il paziente che non può essere guarito va dal medico, porta con sé l'aspettativa di qualcosa che renda la sua vita migliore: un'ancora di salvezza cui aggrapparsi per vivere ore, giorni - o tutto quello che è possibile – in un modo stimolante e diverso, coinvolto in attività che lo facciano sentire meno malato, meno escluso dalla corrente di vita e di tempo in cui sembra muoversi il resto del mondo, che lo facciano ancora sentire capace di interessare qualcuno.**

**In che modo si può affrontare al meglio le sfide di una lunga cronicità? Solo privilegiando gli aspetti qualitativi, l'intensità dell'esistenza.**

**E a questo si lega il terzo dei concetti che vi ho proposto:**

segue

## la Speranza

**Vari studi hanno evidenziato il valore terapeutico della speranza nelle condizioni di malattia.** La speranza è stata definita come forza vitale, che si lega ad una buona qualità di vita e a un buon livello di autostima.

**Ma in che modo alcune persone riescono a conservare un buon rapporto con se stesse e con gli altri, nonostante la malattia, mentre altre ne sono del tutto incapaci?**

Beh, **la speranza non è un dono del caso.**

I risultati delle ricerche ci dicono che la speranza è tridimensionale: ha una dimensione personale, una dimensione interpersonale e una dimensione situazionale.

- La dimensione individuale della speranza è legata al significato e al valore che la persona dà alla sua esperienza
- La dimensione interpersonale è legata alla presenza di almeno una relazione autentica di caring nella vita del malato
- La dimensione situazionale coinvolge il come e il dove l'esperienza viene vissuta, cioè il contesto.

Bene, certamente **almeno due delle tre dimensioni della speranza chiamano in causa il sistema di welfare e l'erogazione dei servizi. C'è un modo buono e utile di fornire i servizi, il modo che favorisce la forza vitale della speranza, e un modo cattivo e stupido di fornirli.**

### Facciamo qualche esempio concreto, del modo buono e di quello cattivo:

Attraverso centri di aggregazione nel quartiere e assistenza mirata favorire il mantenimento di una vita di relazioni con familiari e amici;

Lasciare che prevalgano la solitudine domestica e l'isolamento sociale a causa dei pregiudizi (sintomi motori e psichici spesso scambiati per alcolismo/tossicodipendenza)

Dare un sostegno concreto all'autonomia del paziente attraverso: assistenza domiciliare, cicli di terapie riabilitative per sostenere mobilità e comunicazione, interventi per modifiche ambientali che favoriscano il far da sé da parte del malato;

Negare aiuto e mantenere un ambiente non idoneo (scale, spigoli...) che intralcia il far da sé e determina anche rischi di cadute con effetti rovinosi (ferite, fratture, traumi cranici); non aiutare a superare l'impossibilità di andar fuori casa (mancanza/difficoltà a disporre di servizi di accompagnamento per chi non può più guidare né prendere da solo i mezzi pubblici né ha familiari in grado di accompagnarlo);

Riconoscere pensione/sussidi/ausili alla presentazione della diagnosi formulata da ospedale idoneo in quanto si tratta di patologia inguaribile, irreversibile e progressiva di cui è noto e prevedibile l'andamento;

Estenuare la famiglia del paziente frapponendo ostacoli burocratici per l'ottenimento di pensioni/sussidi/ausili; Sospenderne o ritardarne l'erogazione; Lasciare che la famiglia abbia addosso tutte le spese in attesa di arretrati (in qualche caso arrivati a paziente deceduto);

Al momento della diagnosi, fornire indicazioni complete al paziente e ai familiari di tutti i servizi disponibili e i giusti riferimenti a strutture/professionisti competenti;

Frammentazione dei servizi, mancanza di riferimenti a medici/strutture che conoscono la malattia; Conflittualità fra medici con modifiche arbitrarie di terapia, rifiuto di procedere in sintonia con il neurologo di riferimento, ostacoli nel fornire ricette per alcuni farmaci; Ricoveri ospedalieri/trasferimenti da una struttura all'altra/dimissioni del paziente senza informare il familiare o aver accertato l'esistenza di un referente;

In fase molto avanzata, laddove necessario, agevolare il ricovero in una struttura in cui medici e infermieri siano stati informati sulla malattia e conoscano le specifiche necessità di questi pazienti.

Istituzionalizzazione in strutture improprie alla condizione del paziente (istituti geriatrici per pazienti giovani, istituti psichiatrici per pazienti con sintomi motori), dove medici e infermieri non sanno nulla della malattia né mostrano disponibilità ad essere informati per poter rispondere al meglio alle necessità di questo tipo di malati.

Ciò che separa i due modi di fornire risposte, di fatto ciò che separa speranza da disperazione, non è la quantità di denaro investito. Negare 1 per una modifica ambientale e poi spendere 5 per il paziente fratturato o peggio non è oculata amministrazione, è burocrazia senza cuore ma anche senza cervello!

In tanti anni di esperienza abbiamo capito che i diversi modi di passare attraverso malattia e disabilità sono piuttosto strettamente legati all'atteggiamento di coloro che accudiscono il paziente, alla priorità che essi danno al favorire la "normalizzazione" della sua vita (fare fisioterapia, andare al cinema, utilizzare dei sussidi o delle protesi ecc). Abbiamo anche capito che la loro disponibilità è proporzionale al livello di difficoltà, di tempo e di risorse neces-

sarie a procurare al paziente questi benefici.

**Quanto più la procedura è onerosa e complessa, tanto più la percezione del corpo e della salute del paziente diventa pragmatica (è inutile che mi do tanto da fare, comunque è inguaribile), piuttosto che estetica (può avere un'esistenza qualitativamente migliore, può recuperare un migliore aspetto).**

**Ogni scelta, terapeutica o assistenziale, che viene fatta è sottesa da valori diversi:** o la società decide di pensare la vita in termini puramente "biologici", e allora si orientano i servizi in termini di semplice sopravvivenza, oppure la società sceglie di pensare la vita umana in termini di persona, e di spiritualità **e l'impegno dei servizi deve essere per la qualità come contrasto all'inesorabilità del destino.**

# I SINTOMI MOTORI NELLA STORIA DELLA MH: TERAPIA MEDICA E STRATEGIE DI SUPPORTO

Dott. Francesco Soleti\*

La malattia di Huntington (MH) è una malattia neurodegenerativa ad insorgenza tipicamente adulta, caratterizzata dalla presenza di movimenti involontari (prevalentemente corea e distonia), deterioramento cognitivo e disturbi psichiatrici, tra loro associati in modo variabile. La malattia colpisce entrambi i sessi, con una prevalenza stimata in Europa fra 3 e 10/100.000. In Italia i malati sono 3-5 per 100.000 abitanti. La prevalenza è più bassa nelle popolazioni africane e asiatiche (in particolare in Giappone) e nella popolazione finlandese. Dal punto di vista neuropatologico la malattia è caratterizzata da perdita neuronale progressiva e gliosi dello striato. Anche altre strutture vengono colpite: la corteccia cerebrale, il pallido, il talamo, il nucleo subtalamico, l'ipotalamo, la sostanza nera ed altri nuclei del tronco-encefalo ed il cervelletto.

## Storia naturale e fasi di malattia

Gli individui portatori di un'espansione patologica del gene IT15 sono soggetti che nascono sani ma, in un'epoca non prevedibile della vita, iniziano a manifestare una sintomatologia subdola che peggiora progressivamente con modi e tempi molto variabili.



Dott. Francesco Soleti

Dopo una fase asintomatica, inizia insidiosamente una fase pre-diagnostica, caratterizzata da lievi segni clinici dei quali il paziente ed i familiari possono essere inconsapevoli e che ancora non permettono la diagnosi di malattia. In questa fase si manifestano cambiamento di personalità e riduzione delle *performances* cognitive e motorie. I pazienti possono diventare irritabili o disinibiti, distratti, depressi o ansiosi; possono essere incapaci di eseguire compiti complessi e questo in genere provoca difficoltà nello svolgimento del lavoro. Questi disturbi non sono specifici della MH, ma vengono valorizzati in presenza di familiarità e considerati spie di un possibile esordio di malattia, che però può essere diagnosticata clinicamente solo quando si manifestano sintomi più specifici, in particolare movimenti coreici. L'età all'esordio di malattia è in media tra i 30 e i 45 anni, con un ampio range di variabilità. Le forme con esordio prima dei 20 anni, dette giovanili, rappresentano circa il 5-10% dei casi e presentano solitamente un fenotipo atipico.

Nella fase intermedia, la corea diviene più evidente e i disturbi della marcia, dell'equilibrio e cognitivi divengono sempre più invalidanti, con progressiva incapacità di lavorare e necessità d'assistenza per svolgere le attività della vita quotidiana. Nella fase avanzata della malattia, il paziente è completamente dipendente nelle sue funzioni. La morte interviene nella maggior parte dei casi per complicazioni varie e polmoniti *ab ingestis*.

La malattia progredisce lentamente e la sua durata è variabile, anche 15-25 anni dall'esordio.

## I sintomi motori

Il disturbo motorio più tipico è la corea (dal greco, 'danza'), caratterizzata da movimenti involontari improvvisi, afinalistici ed irregolari per ampiezza, frequenza e gruppi muscolari coinvolti. All'esordio della malattia, lievi ipercinesie coreiche possono essere confuse con irrequietezza e possono essere volontariamente controllate o sopresse, o inglobate in movimenti finalizzati (paracinesie). Successivamente tendono ad aumentare di intensità e frequenza.

Ai movimenti coreici si associa anche distonia con posture anomale, contrazioni muscolari prolungate, movimenti involontari più lenti, di tipo torsionale (coreoatetosi), in sede distale. Anche tic o mioclonie possono far parte delle manifestazioni motorie, ma meno frequentemente. Il coinvolgimento del volto, del collo, dei muscoli faringei, laringei e diaframmatici comporta difficoltà nel linguaggio e nella deglutizione, e l'emissione di suoni gutturali. Disartria e disfagia sono comuni nelle fasi intermedie di malattia e man mano progrediscono nelle fasi avanzate, fino al mutacismo e alle complicanze da aspirazione durante la deglutizione di cibo e saliva.

segue

Sono anche caratteristici: deambulazione a base allargata, incoordinazione, impersistenza motoria, instabilità posturale, talora segni piramidali.

Nelle fasi avanzate la sintomatologia motoria si modifica, prevalgono i sintomi distonici e rigido-acinetici e la corea può ridursi fino a scomparire.

La predominanza sin dall'esordio di una sintomatologia rigido-acinetica, con ipertono plastico e bradicinesia, costituisce la variante clinica tipica delle forme giovanili. La variante giovanile, oltre che dal parkinsonismo è caratterizzata da distonia, segni piramidali, mioclono e convulsioni; la corea può essere lieve o assente. Anche negli adulti può manifestarsi un fenotipo prevalentemente rigido-acinetico.

## Il trattamento della malattia di Huntington

Ad oggi, non esistono terapie che consentano di bloccare o rallentare il decorso progressivo della malattia. Pertanto l'obiettivo del trattamento della MH è di risolvere/limitare la sintomatologia, grazie alle attuali terapie che consentono di controllare i sintomi bene e a lungo.

Primo approccio per una ottimale gestione della MH è la analisi attenta dei vari sintomi nelle varie fasi di malattia e la buona comunicazione tra il professionista (neurologo, psicologo, genetista, medico di base), gli individui affetti e i familiari o caregiver, soprattutto nelle fasi avanzate della malattia, quando il disturbo del linguaggio può compromettere una buona comprensione ed interpretazione dei sintomi.

L'inizio del trattamento farmacologico deve essere valutato in relazione alla entità dei disturbi ed al grado di disabilità che comportano. Ad esempio, molti pazienti non hanno la percezione delle discinesie coreiche; altri, pur consapevoli, non vivono tale sintomo come un disturbo da trattare. È importante, perciò, chiedere quanto il sintomo che di volta in volta si manifesti interferisca con le attività della vita quotidiana (scrivere, mangiare, lavorare), se sia causa di incidenti, o se limiti la vita sociale. Qualora si decida per l'inizio di un trattamento farmacologico, è opportuno titolare lentamente i farmaci, in modo da raggiungere l'effetto clinico senza sperimentare gli effetti collaterali. A volte, il migliore intervento può essere quello di sospendere (gradualmente) un farmaco divenuto inutile nel corso della storia naturale della malattia.

## Il trattamento della corea

In passato, il trattamento di prima scelta per la corea era costituito dai neurolettici 'tipici', in grado di controllare anche i sintomi psichiatrici; tra essi soprattutto aloperidolo, sulpiride, flufenazina, tiotixene, tioridazina. I neurolettici tradizionali andrebbero evitati per lo sfavorevole profilo di effetti collaterali neurologici che possono aggravare le capacità motorie del paziente.

Attualmente la tendenza è di usare tali composti solo in caso di emergenze psichiatriche (preferendo le fenotiazine ai butirrofenoni), a causa dei significativi effetti collaterali diffusamente riportati. Il blocco dei recettori dopaminergici D2 può essere ottenuto, con meno effetti collaterali, con i neurolettici 'atipici', quali clozapina, quetiapina, risperidone e olanzapina. Anche questi farmaci, tuttavia, non sono privi di effetti collaterali: la clozapina, ad esempio, può associarsi a sedazione e a leucopenia, che richiede controlli del sangue periodici. L'olanzapina spesso provoca iperfagia ed aumento di peso, anche se talora ciò è utile per la tendenza al calo ponderale delle persone affette da MH. Risperidone e olanzapina, inoltre, sono simili ai neurolettici tipici in quanto ad effetti collaterali neurologici (parkinsonismo) e devono essere considerati di seconda scelta rispetto a quetiapina e clozapina. Altri farmaci molto efficaci sulla corea sono i depletori delle vescicole presinaptiche della dopamina, tra cui la tetrabenazina (TBZ). Già negli anni 70, la TBZ è stata utilizzata con beneficio per il trattamento della corea e di altri disturbi ipercinetici. Numerosi altri studi più recenti hanno confermato le significative validità e tollerabilità della TBZ nel contrastare il sintomo corea, ed è recentemente in commercio in Italia con questa indicazione specifica. Negli ultimi anni, in relazione alla teoria 'eccitotossica', secondo cui parte della degenerazione neuronale sarebbe attribuibile ad un eccesso di neurotrasmettitori eccitatori, come il glutammato, sono stati eseguiti studi sugli effetti sintomatici o, eventualmente, neuroprotettivi di sostanze antiglutammatergiche. Tra queste la amantadina è stata somministrata in vari studi, con risultati spesso positivi sulla capacità di ridurre il sintomo corea (fino al 36%).

## Il trattamento degli altri sintomi neurologici

### Parkinsonismo (rigidità, bradicinesia), distonia e spasticità

Tali sintomi sono molto invalidanti, compromettendo, più della corea, la deambulazione, l'equilibrio, fino alla comparsa di cadute e alla necessità di ricorrere alla sedia a rotelle.

In più dell'80% delle persone affette da HD, si manifesta la distonia, tuttavia, non ci sono studi clinici in letteratura, concentrati sulla gestione farmacologica di tale sintomo.

Talvolta, specie nella manifestazione avanzata della malattia, i sintomi ipocinetici possono costituire l'effetto collaterale della terapia antidopaminergica, per cui il rimedio migliore è rappresentato dalla riduzione/sospensione della stessa, ove possibile. Per il parkinsonismo si utilizzano i farmaci dopaminergici: levodopa, pramipexolo o altri agonisti, tra cui sono stati provati anche apomorfina e bromocriptina.

Le benzodiazepine (BDZ) sono efficaci nel trattamento della spasticità, pur andando incontro a meccanismi di tolleranza.

Nel caso in cui la rigidità, la distonia o la spasticità siano particolarmente dolorose o invalidanti e, soprattutto, interessino territori muscolari circoscritti, possono risultare utili le infiltrazioni locali di tossina botulinica (il bruxismo, ad esempio, può essere trattato con tossina nei muscoli masseteri).

Molto utile al fine di contrastare la rigidità e la spasticità e prevenire la comparsa di contratture fisse, può essere, infine, la definizione di un programma riabilitativo motorio, da parte di un esperto fisioterapista o di un fisiatra.

### **Tremore, mioclono, tic, epilessia**

Tali sintomi sono più frequenti nella variante giovanile.

Il tremore nella MH più tipicamente è di tipo posturale, ad alta frequenza, e coinvolge distretti distali, o il capo. Nei casi in cui sia invalidante per la persona malata, può rispondere a propranololo o, in alternativa, a BDZ e ad anti-epilettici, come la gabapentina.

Il mioclono, quando richiede un trattamento, può rispondere a clonazepam o acido valproico.

I tic di per sé non richiedono un trattamento farmacologico, ma, nei casi in cui interferiscano con le funzioni della vita quotidiana, rispondono a BDZ e/o neurolettici.

L'epilessia può manifestarsi in diverse modalità e spesso può essere misconosciuta e scambiata per un disturbo discinetico. È importante, in tal senso, una corretta diagnosi differenziale, che includa un esame obiettivo neurologico completo, esami di laboratorio, EEG, *neuroimaging*. Una volta riconosciuta l'epilessia ed escluse cause secondarie, il trattamento delle crisi deve essere valutato sulla base delle caratteristiche cliniche e del tipo di crisi. Nel caso di crisi resistenti alla monoterapia, può essere utile la valutazione da parte di esperti epilettologi.

### **Altri sintomi neurologici**

I disturbi del sonno possono di per sé ridurre la qualità di vita delle persone malate, oltre che essere responsabili di un peggioramento delle *performances* cognitive e motorie. Anche in questo caso, è utile indagare sulle caratteristiche del disturbo e ricercarne la causa in un ambito ansioso e/o depressivo, psicotico, piuttosto che a crampi, alla sindrome delle gambe senza riposo (RLS) o a esigenze legate alle funzioni sfinteriche. L'insonnia, qualunque ne sia la causa, dovrebbe essere energeticamente trattata dal momento che essa è espressione e causa di alterazione grave dell'umore. La quetiapina (fino a 200 mg) può fornire un grande aiuto specie in relazione a disturbi psicotici.

In caso di insonnia associata a depressione, utile può essere la mirtazapina o altri SSRI.

I crampi possono rispondere a miorilassanti o a BDZ.

La RLS risponde a basse dosi di dopaminoagonisti, eventualmente in associazione a BDZ.

Esiste un solo dato in letteratura sul trattamento della incontinenza urinaria, causata dalla iperreflessia del muscolo detrusore, con carbamazepina. Il ricorso a pannoloni durante le ore notturne può alleviare la preoccupazione di perdere l'urina a letto.

La scialorrea, cioè l'eccesso di saliva nella cavità orale, legata spesso a disturbo della deglutizione risponde a trattamento anticolinergico, per cui si possono usare farmaci direttamente appartenenti a questa classe farmacologica (triefenidile), ma sono poco tollerati, specie da pazienti più anziani, con deterioramento cognitivo e/o comorbidità cardiovascolari; oppure, si può sfruttare l'azione anticolinergica di altre categorie farmacologiche: per esempio, se alla scialorrea si associa psicosi, la clozapina; se si associano discinesie coreiche o diatoniche, o tic, la tetrabenzina può migliorare il disturbo; se vi è un quadro depressivo, è consigliabile l'amitriptilina; se, ad ogni modo, è molto invalidante o non risponda ai trattamenti suddetti, si può ricorrere ad infiltrazioni, possibilmente ecoguidate, di tossina botulinica nelle ghiandole salivari.

\*Neurologo in formazione Policlinico A. Gemelli Roma

# MITOCONDRI, STRESS OSSIDATIVO E METABOLISMO

Dott. Claudio Catalli\*

**N**egli ultimi anni c'è un filone di studio nella malattia di Huntington mirato a comprendere quale ruolo abbiano i mitocondri nell'inizio e nella progressione della malattia, con particolare riguardo alle alterazioni energetiche ed alla perdita di peso che si verificano durante il decorso della patologia. I mitocondri sono degli organelli presenti in ogni cellula del corpo e sono il motore che fornisce l'energia necessaria per svolgere correttamente tutte le funzioni cellulari. Inoltre, i mitocondri sono essenziali per il metabolismo del colesterolo e per l'eliminazione di prodotti tossici come i radicali liberi. Usando alcune sostanze tossiche per i mitocondri, inoltre, si ottengono dei modelli murini che simulano una buona parte degli aspetti della malattia. Finora, gli studi effettuati hanno mostrato come i mitocondri, nella malattia di Huntington, siano effettivamente alterati precocemente in vari tessuti. Un modo per spiegare questa alterazione precoce è la diminuzione dell'attivazione di un gene, chiamato PGC-1 $\alpha$ , che serve a formare i mitocondri. In particolare è stato dimostrato che è presente un'alterata produzione di energia già negli stadi precoci della malattia, con aumento delle scorie del colesterolo a livello cerebrale, un aumento di alcuni aminoacidi nel plasma e, soprattutto, un eccesso di radicali liberi. A fronte di tutto questo, se da una parte la produzione energetica all'interno della cellula è diminuita, dall'altra sembra esserci un aumento del consumo dell'energia per permettere alle cellule di continuare a funzionare correttamente. Il risultato è un continuo bilancio energetico negativo, che può in parte spiegare la perdita di peso progressivo sperimentata dai malati durante il decorso della malattia. Inizia a delinearsi, così, un modello di malattia in cui le alterazioni precoci dei mitocondri sono causate da un eccesso di stimoli nocivi all'interno della cellula, tra cui l'eccesso di ioni calcio e dalla diminuzione di attivazione di geni protettori dei mitocondri. Una volta instaurato questo



Dott. Claudio Catalli

danno, compaiono le alterazioni energetiche nella cellula, insieme ad un aumento di radicali liberi e di sostanze tossiche che non fanno altro che aumentare il danno ai mitocondri e a mantenere questo stato di sofferenza cellulare. Insieme, questi danni producono in ultimo la morte dei neuroni e le alterazioni metaboliche tipiche della malattia di Huntington. Secondo questo modello, l'uso di farmaci e sostanze antiossidanti in grado di contrastare l'accumulo dei radicali liberi potrebbero migliorare e rallentare il decorso della malattia, diminuendo il danno ai mitocondri e compensando per le loro funzioni alterate. L'uso di tali sostanze è effettivamente stato sperimentato nei modelli animali, con un complessivo beneficio sia per quanto riguarda la perdita di peso che per quanto riguarda la morte neuronale. Nell'uomo in alcuni piccoli studi non è emerso nessun chiaro beneficio, ma è necessario approfondire questi aspetti utilizzando farmaci e dosaggi diversi in casistiche più grandi. Nell'uomo, sembra che la perdita di peso sia correlata al numero di triplette degli affetti. Questo potrebbe far pensare ad un coinvolgimento diretto, e non secondario, dei mitocondri nella malattia. Di conseguenza, è necessario approfondire gli studi su questo aspetto e sul ruolo dei tessuti periferici, come muscolo e pancreas, nell'instaurare le alterazioni metaboliche ed energetiche nella malattia, perché in tal caso è possibile pensare all'uso di farmaci mirati che agiscano su tali tessuti-bersaglio e che possano migliorare sintomi specifici come la perdita di peso.

# ASPETTI COGNITIVI NELLA MH: CLINICA E TERAPIA

Dott.ssa Silvia Romano\*

I disturbi cognitivi rivestono un ruolo di particolare importanza nell'ambito dello spettro clinico che caratterizza la malattia di Huntington. Talora il deficit delle funzioni cognitive può infatti manifestarsi anche prima della comparsa dei disturbi del movimento, influenzando pesantemente sulla vita personale e lavorativa del paziente. Sono descritti disturbi della memoria e della concentrazione, difficoltà nell'esecuzione di compiti complessi e nel reperimento di vocaboli che presentano, nel tempo, un andamento lentamente progressivo. Allo stato attuale non esistono farmaci specifici in grado di arrestare il declino cognitivo, sono tuttavia in corso diverse sperimentazioni cliniche per valutare l'efficacia di numerose sostanze. Analizzando il panorama delle ricerche scientifiche finora pubblicate emerge che gran parte degli studi eseguiti ha utilizzato farmaci già in uso nel trattamento nella malattia di Alzheimer che appartengono a due grandi classi: gli inibitori delle colinesterasi e gli antagonisti dei recettori NMDA (N-Metil-D-Aspartato).



Dott.ssa Silvia Romano

Gli **inibitori delle colinesterasi** agiscono sul sistema colinergico bloccando la degradazione dell'acetilcolina e favorendone la permanenza a livello recettoriale. Il loro uso è supportato dall'evidenza che una progressiva riduzione dell'acetilcolina disponibile a livello di alcune strutture cerebrali (striato, nucleo accumbens e ippocampo) è collegata a un deterioramento delle funzioni cognitive e comportamentali. Tra i farmaci in studio ricordiamo la Galantamina, il Donepezil e la Rivastigmina.

Descrizioni di singoli casi hanno non hanno però dimostrato un effetto della Galantamina (24 mg/die) sulle funzioni cognitive. Non sono emersi risultati significativi neanche da due studi eseguiti somministrando Donepezil 5 mg/die per 6 settimane e successivamente raddoppiando la dose per altre 6 settimane. Tale farmaco non ha determinato un miglioramento clinico, causando invece importanti effetti collaterali quali l'aggravamento dei sintomi motori. Tuttavia i risultati di tali studi non sono da considerare conclusivi in quanto entrambi presentavano errori metodologici; il primo studio perchè condotto in aperto (senza gruppo di controllo) su soli 8 pazienti, mentre il secondo per aver arruolato pazienti che non avevano un quadro clinico di deterioramento tale da poter valutare un'eventuale miglioramento dei deficit cognitivi.

Uno studio in aperto, randomizzato, controllato su 21 pazienti ha valutato l'efficacia della Rivastigmina somministrata al dosaggio di 1,5 mg x 2/die per 2 mesi e successivamente 3 mg x 2/die per 6 mesi. E' stato evidenziato un miglioramento di 1 punto al Mini Mental State Examination (MMSE), una scala clinica utilizzata comunemente per valutare lo status cognitivo, del gruppo trattato con Rivastigmina rispetto al gruppo senza trattamento ( $p < 0,05$ ). A distanza di 2 anni, lo stesso gruppo di pazienti continua a mostrare un tendenza ad avere punteggi più elevati al MMSE rispetto al gruppo non trattato, anche se non si conferma la significatività statistica.

Allo stato attuale sono necessari quindi ulteriori studi per confermare la reale efficacia della Rivastigmina nel trattamento dei disturbi cognitivi nella Malattia di Huntington.

Gli **antagonisti dei recettori NMDA** agiscono invece sul sistema glutamatergico contrastando la morte cellulare dovuta alla prolungata esposizione ad aminoacidi eccitatori (glutammato); l'eccitazione glutamatergica operata attraverso l'attivazione dei recettori NMDA induce infatti un'aumentata domanda energetica con effetti tossici sui neuroni. Diversi studi su modelli animali di Malattia di Huntington hanno confermato un importante ruolo del glutammato nell'induzione della degenerazione neuronale.

Uno dei primi farmaci ad essere studiato è stata l'Amantadina, farmaco noto già da numerosi anni, da principio utilizzato per la sua azione antivirale e successivamente per la sua azione antiparkinsoniana. Gli studi condotti non hanno dimostrato risultati positivi. Due studi di tipo cross-over, randomizzati, controllati verso placebo hanno dimostrato che l'Amantadina somministrata al dosaggio di 300 e 400 mg/die per 2 settimane non modifica il quadro cognitivo dei pazienti. Tale dato è stato confermato anche utilizzando una somministrazione per via endovenosa.

Di particolare interesse è la Memantina, la cui efficacia è stata recentemente valutata su 27 pazienti in uno studio in aperto, di tipo multicentrico della durata di 2 anni. Il gruppo dei pazienti trattati con Memantina al dosaggio di 30

*segue*

mg/die ha mostrato l'assenza di una progressione dei deficit cognitivi rispetto al gruppo non trattato suggerendo una possibile azione neuroprotettiva del farmaco. Uno studio recente su 12 pazienti, a cui è stata somministrata Memantina 20 mg/die per 4 settimane, non ha però confermato tale risultato sui punteggi cognitivi della scala UHDRS (scala clinica comunemente usata per la valutazione dei pazienti con MH). La scarsa numerosità campionaria e l'assenza di un gruppo placebo non consentono tuttavia di definire con certezza la possibile efficacia della Memantina nel trattamento dei deficit cognitivi nella MH. E' attualmente in corso uno studio randomizzato, in doppio cieco, di tipo cross-over su un numero più ampio di pazienti (60 soggetti) per valutare con maggiore accuratezza gli effetti di tale farmaco.

Nel panorama scientifico sono attualmente in corso numerose ricerche che valutano diverse molecole con possibili azioni sulle funzioni cognitive. Nel registro internazionale delle sperimentazioni ([www.clinicaltrials.gov](http://www.clinicaltrials.gov)) sono stati registrati recentemente 4 nuovi trial farmacologici che utilizzano altrettanti nuove molecole: il Dimebon, l'ACR 16, il Citalopram e l'Atomoxetina.

L'associazione internazionale no-profit "Huntington Study Group (HSG)" ha sponsorizzato uno studio multicentrico, randomizzato, in doppio cieco, controllato verso placebo, di fase 2 (DIMOND) che valuta l'efficacia del Dimebon su 90 pazienti con Malattia di Huntington da lieve a moderata. Questo farmaco, conosciuto da moltissimi anni e utilizzato come antiistaminico in Russia, si è dimostrato in grado di inibire il processo di morte cellulare nei modelli di malattia di Huntington e di Alzheimer. Risultati preliminari hanno evidenziato un miglioramento significativo delle funzioni cognitive rispetto al placebo ( $p=0.03$ ) valutate mediante il MMSE e una tendenza ad avere punteggi migliori nella componente comportamentali della UHDRS.

E' attualmente in corso uno studio multicentrico, randomizzato, in doppio cieco, a gruppi paralleli, controllato verso placebo, di fase II (studio HAART americano e studio Mermai-HD europeo) sull'ACR16, una molecola che appartiene ad una nuova classe di farmaci definiti stabilizzanti dopaminergici. Lo studio ha lo scopo di valutare l'efficacia del farmaco sulle funzioni cognitive valutate attraverso una batteria di test neuropsicologici. Ricordiamo inoltre tra le molecole in studio il Citalopram, un inibitore selettivo del reuptake della serotonina utilizzato nella pratica clinica come antidepressivo. E' attualmente in fase di arruolamento uno studio della durata di 16 settimane su 36 pazienti con MH di grado lieve.

L'Atomoxetina è un inibitore selettivo del meccanismo di trasporto pre-sinaptico della noradrenalina, efficace nel trattamento del Disturbo da deficit dell'attenzione e iperattività, che potrebbe migliorare le funzioni cognitive e nello specifico i disturbi dell'attenzione. A breve inizierà l'arruolamento per questo studio randomizzato, in doppio cieco, controllato verso placebo, di tipo cross-over, di fase 2 i cui risultati finali sono previsti per il 2012. Lo studio sarà condotto su 20 pazienti con deficit cognitivo lieve trattati con 80 mg di Atomoxetina per 4 settimane.

## EDOARDO VIANELLO per AICH-ROMA Onlus

Wanda Danzi Bellocchio\*\*

L'Associazione Italiana Còrea di Huntington Roma Onlus in collaborazione con il Policlinico Gemelli di Roma vi invitano il 26 maggio 2009 dalle ore 17,30 alle ore 19,30 all'evento **"Il Suono delle Fontane di Roma"** presentato dal mitico cantante degli anni '60 Edoardo Vianello.

La solidarietà del Policlinico Gemelli di Roma e la generosa disponibilità di Edoardo Vianello hanno reso possibile questo evento per sostenere i progetti di AICH-Roma Onlus.

L'evento si svolgerà presso l'Aula Brasca IV piano, messa a disposizione gratuitamente dal Policlinico Gemelli di Roma.

Con una donazione minima di euro 12,00 aggiungerai al nostro impegno, il tuo sostegno per i progetti di AICH-Roma Onlus.

**Grazie per la partecipazione.  
E' bello fare cose belle insieme!**

**Edoardo Vianello** per AICH-ROMA Onlus

martedì 26 maggio ore 17,30  
AICH-ROMA ONLUS  
presenta  
**"IL SUONO DELLE FONTANE DI ROMA"**

Aula Brasca Policlinico Universitario "Agostino Gemelli"  
Largo Agostino Gemelli, 8 - 00148 Roma

# “TOH! SE NE PARLA”.

## LA FICTION IMITA LA REALTÀ... TALVOLTA CON UN BUON RISULTATO

Dott.ssa Imma Carriero\*

Una delle cose che colpisce quando si parla della Malattia di Huntington è la reazione degli altri... che non sanno... non conoscono...

Nell'affrontare questo argomento, perciò, le persone coinvolte di solito sono molto caute, perché allo stato attuale delle cose, chi è all'esterno della malattia non sa niente di ciò che comporta, della paura che si affronta nell'attesa di sapere o nel decidere di non voler sapere...

E' quindi stata una sorpresa quando in un episodio di uno dei più seguiti telefilm di "derivazione medica", "Dr. House", nella scorsa stagione ha fatto la sua comparsa un personaggio, "Tredici", di cui si scopre una familiarità con la Còrea.

Il Dr. House, per chi non lo conosce, è di per sé un personaggio particolare, di quelli che non si incontrano spesso, ha un atteggiamento burbero e menefreghista, a volte "eticamente scorretto".

*"Sono diventato medico per curare le malattie, non i malati"* dice in più di un'occasione Dr. House.

Tredici è una bella donna ed è anche un medico molto capace, lavora nel team di House, ed è un personaggio particolare, chiuso, introverso, freddo, altero.

Si rivela molto riluttante a parlare di se stessa e il motivo diventa chiaro quando rivela che sua madre è morta a causa della Malattia di Huntington e che lei non desidera sapere se è portatrice del gene mutato. Il non sapere le consente di fare cose che altrimenti non si permetterebbe di fare, dando il massimo anche nelle cose in cui non si sente pienamente sicura di sé.

Tredici sostiene che scoprire la verità non è importante ed afferma il suo diritto a non sapere, perché questo le permette di vivere a pieno la sua vita.

*"Nessuno sa quando morirà"*, quindi, anche lei non vuole sapere di un eventuale futuro di malattia.

Questo per noi è un buon punto di partenza per parlare dei risvolti e delle ricadute psicologiche che la conoscenza della possibile presenza del gene mutato può comportare nella vita di una persona

La spiegazione che fornisce Tredici, rispetto alla scelta di non voler sapere, è una delle possibili motivazioni... non la migliore o la peggiore... solo una delle possibili... quella più rispondente a lei che, in effetti, mi è sembrata molto credibile, coerente con la sua scelta ...

L'argomento mi è apparso a tal punto ben sviluppato che ho deciso di soprassedere rispetto alle "inesattezze stilistiche" che vengono presentate qua e là: situazioni e comportamenti assolutamente contrari alle linee guida internazionali e ai principi etici come ad esempio effettuare il test all'insaputa del paziente o auto-somministrarsi il test senza seguire alcun protocollo!!!

Ho deciso di far rientrare nel "personaggio" House le provocazioni, gli attacchi e le scorrettezze che comunque fa a Tredici.

Incuriosita, ho seguito gli sviluppi per rendermi conto che non si trattava di un singolo episodio ma che la storia di Tredici continuava e con lei, forse, il racconto di come si può con-vivere con la presenza della MH nella propria vita..

Ulteriore provocazione di House:- lui esplicitamente fa riferimento alla malattia in presenza del team del quale fanno entrambi parte, scatenando così, da parte dei colleghi, curiosità e domande che lei schiva negando.

In un successivo episodio, una giovane dottoressa loro collega muore, Tredici risulta emotivamente colpita dalla situazione, la sua inquietudine è molto verosimile... Dopo un paio di attacchi anche House si rende conto di aver esagerato e va a cercarla per chiederle scusa.. il tentativo si trasforma in un ulteriore scontro in cui i due si accusano reciprocamente di non saper gestire la propria vita in modo coerente.

Tredici.- *"Sì, rischio la Malattia di Huntington... ma ho affrontato il problema"*

House.- *"Lo hai affrontato non facendo il test.. cioè lo hai affrontato non affrontandolo: si vede che funziona a meraviglia!"*

Quanto sia una sua scelta ... quanto una sfida ..Tredici decide comunque di dare una svolta alla propria esistenza e di fare il test che risulta positivo.

La stagione televisiva si chiudeva lasciandoci il dubbio su come sarebbe stata sviluppata in seguito la trama sulla vicenda.. All'apertura della stagione televisiva successiva infatti:

*"Io sono risultata positiva all'Huntington"* - dice House in falsetto parlando in sua vece durante una riunione di team alla presenza dei colleghi - *"la mia vita è stata dimezzata.."* Tredici esce dalla stanza e gli altri colleghi le vanno dietro:



segue

“Stai bene?”, “Passeranno anni prima che spuntino i sintomi..”, “Perché non ce lo hai detto?”

“Io non ho l’Huntington”, afferma lei perentoriamente.

E intanto Tredici comincia a fare i conti con il risultato del test... la vediamo coinvolta.. vulnerabile.. Ma non è pronta a condividere questa situazione, non è pronta a parlare, se non negando l’esistenza stessa del “problema”.

Le provocazioni di House, adesso, diventano ancora più pesanti, sono attacchi non solo sul piano personale, ma anche professionale .. Tredici è un bravo medico ma qualcuno comincia a mettere in dubbio le sue capacità.

E il personaggio di Tredici comincia a cedere, a mostrare qualche debolezza, non è più così altera, fredda .. è più umana, tanto che House le dice: “Mi piaci di più da quando sai di dover morire”

Con un tono quasi bonario, di reale intesa e interesse tra i due ... ma è solo un momento..

Tredici è combattuta tra tentazioni auto-distruttive e desiderio di valorizzare al massimo la propria vita.

Ed è proprio su questa lunghezza d’onda che si svolgono le ultime puntate di questa serie: vediamo una persona prima in una fase fortemente auto-distruttiva ma che poi riesce a trovare il modo per ricalibrare le sue aspettative, attraverso la partecipazione ad un trial clinico, arrivando anche a permettersi delle speranze.

Nella sala d’attesa, mentre aspetta di sottoporsi alla cura, Tredici incontra una donna che manifesta marcatamente i segni della malattia. Sembra che sia la paura a prevalere perché lei si allontana, per non vederla, andando avanti con la storia sarà chiaro che nel contatto con quella donna malata non è stato il pensiero di un suo futuro di malattia a turbarla quanto il ricordo del proprio passato del quale rievoca il vissuto rispetto alla madre, rinchiusa in un istituto quando lei era solo una ragazzina.

Tredici cerca di elaborare in modo costruttivo i sensi di colpa derivanti dalla storia della madre e dal rapporto di odio-amore che ebbe con lei questo le permette di diventare più propositiva, rispetto a se stessa e alle sue aspettative di vita.

Tredici riesce quindi a darsi una possibilità nonostante abbia dovuto affrontare una fase distruttiva e di forte rifiuto, riesce a fare i conti o almeno, comincia a farli, rispetto alla storia familiare e al suo vissuto di bambina che si ritrova ad affrontare un problema incomprensibile.

Vediamo emergere in maniera assolutamente credibile i vissuti rispetto alla malattia mentre la precisione scientifica, a tratti, viene penalizzata dalla sceneggiatura, vengono fatti diversi rimandi relativi a tempi e modalità di decorso non appropriati, filtra un pervasivo messaggio che malattia equivale a morte imminente, ma non dimentichiamoci che c’è la possibilità di trovare spunti positivi anche in un personaggio che sembrava partire al negativo; che la possibilità di parlare della malattia ha comunque un impatto enorme e una valenza importante per l’associazione e per tutti coloro che sono coinvolti personalmente... e che tuttavia .. è pur sempre una fiction.

## IL 5 PER MILLE E L’8 PER MILLE.

Alcune informazioni utili per scegliere più consapevolmente come destinare il nostro contributo.

\*\*Dott.ssa Paola Zinzi

Il 5xmille è la misura fiscale introdotta nel 2006 a sostegno di Onlus, volontariato e ricerca. Da subito il 5xmille ha riscosso un’adesione sorprendente da parte dei contribuenti. È la possibilità di destinare il 5‰ dell’Irpef (cioè lo 0,5% delle imposte sul reddito delle persone fisiche) quale contributo di solidarietà ad una organizzazione non profit. Questa decisione è stata assunta dal governo italiano con il Dpcm del 20 gennaio 2006, pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale n.22 del 27 gennaio, con la Finanziaria 2006 “a titolo iniziale e sperimentale” per favorire il sostegno degli enti di utilità sociale: il volontariato, le Onlus, la ricerca scientifica e sanitaria, nonché i Comuni per le attività sociali svolte. Nel corso del 2007 l’Erario (che nel frattempo ha avviato verifiche e controlli escludendo oltre settemila soggetti – come ad esempio golf e yacht club!) sancisce che solo nel 2006 oltre sedici milioni di contribuenti italiani hanno fatto la loro scelta devolvendo una somma di circa 328 milioni di euro alle Organizzazioni di volontariato.

### Se sottoscriverò il 5xmille pagherò più tasse?

No, assegnare il 5xmille non costa nulla! Pagherai l’imposta Irpef dovuta e niente più; è il Governo che destina una parte dell’imposta dovuta dal contribuente (il 5xmille appunto) per scopi di solidarietà.

### Quali sono gli enti che riceveranno il 5xmille?

AICH-Roma Onlus, in qualità di Organizzazione Non Lucrativa di Utilità Sociale, è un ente accreditato presso l’Agenzia delle Entrate e potrà così essere destinataria del 5 per mille. La legge Finanziaria 2008 del 24 dicembre 2007 n. 244, ha infatti confermato la possibilità di destinare il 5xmille dell’Irpef a finalità di interesse sociale. Puoi dunque sostenere i nostri progetti anche con la tua dichiarazione dei redditi: basta una firma, che non ti costa niente!

### Cosa devo fare per destinare il 5xmille a un ente specifico?

Basta porre la propria firma in uno dei riquadri che si trovano sul primo foglio della dichiarazione dei redditi (modello Cud 2008, oppure modello 730/1 bis, oppure modello Unico 2008) e riportare per iscritto il codice fiscale dell’ente che si vuole sostenere. Per sostenere la nostra associazione basta inserire la propria firma nella casella destinata alle “Organizzazioni non Lucrative di Utilità Sociale” e trascrivere il codice fiscale di AICH-Roma Onlus: **96152570584**

### Posso destinare il 5xmille a due enti di solidarietà?

No, si può fare solo una scelta e destinare il 5xmille a un solo ente di solidarietà.

### Se scelgo il 5xmille posso destinare anche l’8xmille?

Sì, l’8x1000 e il 5x1000 sono due cose differenti che non si escludono l’un l’altra. Viene definito otto per mille il meccanismo con cui lo Stato italiano ripartisce, in base alle scelte dei contribuenti, l’8‰ dell’intero gettito fiscale Irpef fra lo Stato e diverse confessioni religiose, per scopi definiti dalla legge. Tra le opzioni si può scegliere di devolvere l’otto per mille alla Chiesa Evangelica Valdese che da sempre promuove in un’ottica “laica” le libertà e i diritti civili degli individui e che si è impegnata ad utilizzare i proventi dell’otto per mille sia in opere di beneficenza (progetti sociali, assistenziali, e culturali) che in favore della ricerca, sostenendo una ricerca libera e “laica”. In questi tempi difficili per gli investimenti nella ricerca in Italia è apprezzabile che parte dei fondi ottenuti attraverso l’otto per mille siano stati devoluti dalla Chiesa Valdese a progetti di ricerca sulla Malattia di Huntington(MH). Nel 2007 un contributo di 100.000 Euro è stato assegnato al Laboratorio di Biologia delle Cellule Staminali e Farmacologia delle Malattie Neurodegenerative dell’Università di Milano (diretto da Elena Cattaneo), per una ricerca sulle staminali embrionali ed anche nel 2008 il laboratorio della Prof.ssa Cattaneo è stata finanziato dall’8x1000 della Chiesa Valdese con un contributo di 50.000 euro.