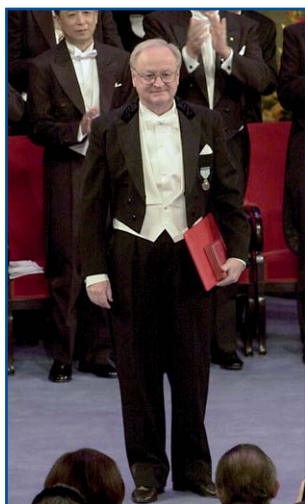




## ACR16 O PRIDOPIDINA O HUNTEXIL: tre differenti denominazioni per un unico promettente composto oggetto di recenti sperimentazioni nella MH

**Dott.ssa Paola Zinzi\***



*Il Prof. Arvid Carlsson  
riceve il suo Premio Nobel a  
Stoccolma nel 2000.  
Copyright © Nobel Web AB  
2000-Photo: Hans Mehlin*

Da più di un anno ormai nella comunità legata al nostro sito web e non solo, si parla di ACR16, Pridopidina e Huntexil®, e in svariate occasioni sono state fornite informazioni, sia pubbliche nel forum che individuali, via e mail o telefoniche, a persone interessate a saperne di più sulle sperimentazioni, in corso in Europa e negli Stati Uniti, per il trattamento dei sintomi della Malattia di Huntington (MH). È quindi il caso di tracciare un bilancio di quanto ad oggi è noto su tali sperimentazioni e cercare di ipotizzare cosa ci si può ragionevolmente aspettare in futuro.

Innanzitutto bisogna chiarire che si sono create ambiguità e confusioni derivanti dal chiamare con nomi diversi una nuova sostanza che, nell'arco di quasi venti anni, tra ricerca di base e sviluppo di farmaco, è stata indicata prima come ACR16, poi Pridopidina e quindi, commercialmente, come Huntexil® (anche se è sempre la stessa!)

L'ACR16 è stata sintetizzata dal Prof. Arvid Carlsson, un medico e neuro scienziato svedese (vincitore del premio Nobel per la Medicina nel 2000 per i suoi studi sulla dopamina) e dai suoi colleghi quasi venti anni fa. Il nome stesso derivava dalle iniziali del Prof Arvid Carlsson A.C. Ricerca n.16 (R16). Questo composto è stato successivamente chiamato Pridopidina in quanto appartiene ad una nuova classe di farmaci (cosiddetti stabilizzatori dei recettori della dopamina) che

regolano i livelli di dopamina, abbassandoli se in eccesso, e viceversa innalzandoli se carenti. Nella MH, malattia di estrema complessità, vi è un eccesso di dopamina in alcune aree del cervello, mentre l'azione dopaminergica è troppo poca in altre aree. A differenza dei farmaci dopaminergici presenti sul mercato, l'ACR16 è stata progettata per fornire questa duplice azione benefica "modulante". Clinicamente la MH è infatti caratterizzata da una miscela di sintomi motori, segni clinici "positivi, o da eccesso" come le discinesie (soprattutto corea e distonia) e di segni clinici "negativi, o da difetto" come parkinsonismi, rigidità e acinesia. Le discinesie possono essere trattate efficacemente con diversi farmaci che impediscono la neurotrasmissione dopaminergica, come i neurolettici e i depletori della dopamina, ma talora si corre il rischio di peggiorare i segni negativi. Al contrario, se si utilizzano agenti farmacologici dopamino-stimolanti si possono sì migliorare i segni negativi, ma rimane la preoccupazione che aggravino le discinesie.

Dopo i risultati promettenti ottenuti in fase II di piccoli studi clinici condotti in Scandinavia (nei quali ACR16 è stato considerato come ben tollerato e si è osservato un miglioramento nei segni motori quali andatura ed equilibrio, così come nei problemi di tipo comportamentale), l'azienda farmaceutica NeuroSearch, con sede principale in Danimarca, ha acquisito nel 2006 da Carlsson i diritti sulla sostanza che si avviava ad essere sperimentata in Europa e negli Stati Uniti in un più vasto trial su pazienti affetti da MH. Il Network Europeo EHDN si è impegnato insieme alla NeuroSearch in uno studio europeo di Fase III, denominato MermaiHD, volto ad investigare l'efficacia della pridopidina nel trattamento della Malattia di Huntington. Il principale criterio di valutazione degli effetti della sostanza sono state le variazioni nelle funzioni motorie volontarie

*segue a pag. 3*

## La Malattia

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

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

## L'Associazione italiana Còrea di Huntington - Roma Onlus

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

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

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

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

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

### Ha realizzato:

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

### Ha inoltre in programma di:

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



# A.I.C.H.

ASSOCIAZIONE ITALIANA CÒREA DI HUNTINGTON ROMA ONLUS

Anno 18 - 2011 - 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

## Se vuoi aiutarci:

c/c postale n. 35453000

Unicredit Banca di Roma (Ag. Roma Nomentana)

Coordinate IBAN: IT 74 Q 02008 05109 000010221899

5xmille: firma nel riquadro dedicato alle Organizzazioni

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

il C.F. di Aich Roma Onlus 96152570584.

## Indirizzi utili

AICH-Roma Onlus

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

*Consulenza neurologica*

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

Tel. 0630154459 (segretaria: Sig.ra Torlizzi)

Dott.ssa Maria Spadaro, Dott.ssa Silvia Romano

Per appuntamento ambulatorio

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

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

*Consulenza genetica*

Dott.ssa Marina Frontali - Tel. 0649934222-3

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

*Consulenza pneumologica*

Dott.ssa Laura Torrelli - Tel. 067136193

*Consulenza medicina legale*

Dott. Orazio Di Tommaso - Tel. 06.4468314

E-mail: dottorditommaso@libero.it

*Consulenza psicologica*

Dott.ssa Jacopini Gioia - Tel. 0644161539

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

Dott.ssa Zinzi Paola - Tel. 0644252298

E-mail: 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

*Presidente*

Dott.ssa Francesca Rosati

E-mail: info@aichroma.com

*Vice Presidente*

Wanda Danzi Bellocchio

E-mail: wanda.danzi@aichroma.com

Tel. 0644242033 - Cell. 3355265409

*Sito internet:* www.aichroma.com

dei pazienti MH, tra cui la rapidità di movimento, l'andatura/l'equilibrio, e la funzionalità manuale. Ulteriori criteri per giudicare l'efficacia del trattamento con pridopidina sono stati il benessere generale delle persone affette da MH, la loro abilità nel risolvere problemi di tipo cognitivo, i livelli di depressione e ansia così come la sicurezza e la tollerabilità della sostanza (es. i dosaggi migliori). Questa fase III, è avvenuta in doppio cieco, cioè con un gruppo di pazienti che assumeva la sostanza ed un gruppo che assumeva un placebo inattivo, con attribuzione all'uno o all'altro gruppo in maniera determinata dal caso (randomizzazione) ignota agli stessi medici che li valutavano.

La ricerca è stata svolta in 32 centri di ricerca afferenti alla rete europea dislocati in 8 paesi europei (Austria, Belgio, Francia, Germania, Italia, Portogallo, Regno Unito e Spagna). Lo studio è stato condotto in Italia in 2 dei Centri EHDN: la Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano con responsabile la Dott.ssa Paola Soliveri e l'Istituto Neurologico Mediterraneo Neuromed di Pozzilli (IS), con responsabile il Dott. Ferdinando Squitieri. In tutta Europa sono stati reclutati un totale di 499 potenziali partecipanti, dei quali effettivamente 437 randomizzati e coinvolti nel trial. Dopo la randomizzazione (ultimata ad Aprile 2009), i pazienti hanno ricevuto il trattamento con placebo o con 45 mg di pridopidina una volta al giorno. Dopo una settimana sono stati tutti valutati per monitorare la sicurezza e, nel gruppo trattato, dopo quattro settimane di somministrazione una volta al giorno, un sottogruppo di pazienti ha ricevuto il dosaggio aumentato a 45 mg di pridopidina due volte al giorno (lo studio, fin dalla fase iniziale di randomizzazione, prevedeva 3 bracci: placebo, sostanza attiva per una volta al giorno, sostanza attiva per 2 volte al giorno). Dopo che la fase in doppio cieco dello studio è stata completata, la NeuroSearch ha offerto ai pazienti la possibilità di assumere la pridopidina nel contesto di uno studio "in aperto" per altri sei mesi ed il 90% dei pazienti ha aderito alla proposta. A Febbraio 2010 ha annunciato i risultati di MermaiHD.

Non c'è stata differenza per eventi avversi o interruzioni dello studio tra i tre gruppi di trattamento. L'endpoint primario dello studio era stato definito come un cambiamento significativo nella scala Unified Huntington's Disease Rating Scale-UHDRS-Motoria modificata (M-UHDRS-M) quindi lo studio sarebbe stato considerato un successo se la differenza di UHDRS-m-M dal basale (prima dello studio) alla 26ma settimana fosse stato inferiore nei gruppi di pazienti trattati con pridopidina che in quello trattato con la sostanza inerte. Gli endpoint secondari includevano altre valutazioni come un cambiamento nel totale punteggi UHDRS-M, in movimenti oculari, corea e distonia così come parametri cognitivi e comportamentali. La somministrazione delle dosi alte di Pridopidina (90 mg / al dì) ha determinato un miglioramento di 1 punto nel punteggio m-UHDRS-M, che non ha raggiunto il livello di significatività statistica prespecificato. L'analisi dei dati ha finora dimostrato una riduzione statisticamente significativa, e cioè un miglioramento, in distonia e movimenti oculari. I punteggi per la corea sono rimasti invariati. In sintesi, i risultati dello studio hanno mostrato che la pridopidina ha avuto un effetto sulla funzione motoria globale nei pazienti con MH senza significativi effetti collaterali e senza un peggioramento associato di altri deficit clinici.

Per garantire la piena trasparenza in merito alle analisi riportate sull'endpoint primario, la NeuroSearch ha dato disponibilità che tutti i dati dello studio MermaiHD e le analisi statistiche effettuate fossero messe a disposizione di un gruppo di ricercatori associati all'EHDN per una revisione indipendente che ha giudicato i dati ampiamente descritti e internamente coerenti e soddisfacenti i metodi statistici utilizzati per descrivere e interpretare lo studio. Il Prof. Bernhard Landwehrmeyer, Presidente del network EHDN, ha commentato: "Ho fiducia in NeuroSearch e nel lavoro che svolgono nel campo della MH. L'EHDN rimarrà impegnata a lavorare con la società per il nostro obiettivo comune di creare una migliore offerta terapeutica per i pazienti affetti da questa grave malattia".

Negli ultimi mesi del 2010, si sono aggiunti a questi dati europei i risultati dello studio randomizzato in corso in USA e Canada noto come HART e non esattamente identico alle indagini svolte in Europa: è durato solo tre mesi, utilizzando tre differenti dosi giornaliere di pridopidina, e il numero di pazienti incluso in ogni gruppo sperimentale era più piccolo.

Lo studio HART ha coinvolto 28 centri di ricerca negli Stati Uniti e in Canada arruolando un totale di 227 pazienti, che sono stati randomizzati al trattamento con tre diverse dosaggi di Pridopidina: 22,5; 45; 90 mg. L'endpoint primario dello studio HART era il cambiamento dal basale a 12 settimane sul punteggio motorio, MMS, una sottoscala della UHDRS (la Unified Huntington's Disease Rating Scale) e il Punteggio motorio totale, TMS. Gli esiti hanno confermato effetti significativi sulla funzione motoria totale nei pazienti MH, anche se non hanno raggiunto l'endpoint primario dopo 12 settimane di trattamento.

Nel gruppo che assumeva una dose di 45 mg due volte al giorno, l'effetto rispetto al placebo sul MMS non ha raggiunto la significatività, ma l'endpoint secondario, il TMS, alla settimana 12 è risultato statisticamente significativo. Per entrambi i punteggi MMS e TMS, un miglioramento statisticamente significativo nel cambiamento dal basale è stato osservato con l'aumento del dosaggio, dimostrando così un importante rapporto di dose-risposta. Nello studio HART, 45 mg due volte al giorno hanno mostrato effetti significativi sull'equilibrio del paziente e l'andatura così come nei movimenti delle mani. Per i domini motori, trend positivi sono stati osservati nei punteggi dei movimenti oculari, distonia e corea. In generale, questi risultati osservati nello studio HART sono coerenti con quelli osservati nello studio MermaiHD. È stata riconfermata la sicurezza e un buon profilo di tollerabilità della sostanza. Il Dr. Karl Kieburz, Università di Rochester di New York, Stati Uniti, principale investigatore dello studio HART, ha commentato: "Trovo che i risultati dello studio HART siano incoraggianti in quanto forniscono ulteriore supporto per l'efficacia della pridopidina (Huntexil®), ed aiutano anche a dimostrare il profilo di sicurezza nei pazienti con malattia di Huntington."

La NeuroSearch, molto incoraggiata da questi risultati, ha avviato subito un dialogo con le autorità di regolamentazione in Nord America (Food and Drug Administration) e in Europa (EMA), al fine di discutere già nella prima metà del 2011 il modo migliore per ottenere più velocemente possibile le autorizzazioni alla commercializzazione per l'Huntexil® come nuovo farmaco per la Malattia di Huntington. Finché la Neurosearch non avrà ottenuto le necessarie autorizzazioni il farmaco non potrà essere immesso sul mercato e per il momento viene fornito dalla azienda farmaceutica,



*Il quartier generale della NeuroSearch a Ballerup, la cosiddetta "Medicon Valley" tra Malmo e Copenhagen in Danimarca. Licenza di Creative Commons Attribution-No Derivative Works 3.0*

secondo la definizione "a scopo compassionevole", solo ai pazienti che hanno partecipato alla sperimentazione e che ne hanno fatto richiesta. Per avere a disposizione Huntexil® che, ribadiamo, non è autorizzato ancora né in Italia né all'estero, sarà necessario aspettare la terminazione delle procedure di registrazione, che potranno anche richiedere supplementi di analisi e di ricerche e che dureranno prevedibilmente non meno di un anno o due. Questo tempo però non verrà solo impiegato nell'attesa degli adempimenti formali. Dal momento che i risultati sono stati misurati soltanto sulle capacità motorie, come precisa scelta dell'azienda produttrice per perseguire l'obiettivo di un più rapido processo di autorizzazione, è probabile che si intraprendano ora i test sui miglioramenti che il farmaco potrebbe portare sulle capacità cognitive, dal momento che alcuni benefici su tali aspetti sono stati riferiti dai partecipanti americani e dai loro congiunti. Secondo alcuni esperti della malattia esiste infatti la possibilità che Huntexil® agisca non soltanto modulando i sintomi ma che possa anche avere un effetto più importante sul decorso della malattia. Nei pazienti che nello studio europeo non hanno ricevuto Huntexil® (gruppo placebo), vi era una forte correlazione tra la lunghezza del gene e il tasso di progressione dei sintomi motori. Ciò è in accordo con i gli studi che suggeriscono che più alto è il numero di ripetizioni CAG nel gene HD, maggiore è la velocità di progressione dei sintomi. Nello studio MermaiHD, i pazienti che hanno ricevuto la sostanza non hanno mostrato una progressione evidente CAG-dipendente dei sintomi motori, suggerendo l'ipotesi che Huntexil possa potenzialmente modificare la progressione della malattia. Ulteriori studi sono quindi in via di pianificazione in pazienti con esordio giovanile con un alto numero di espansioni CAG, per i quali Huntexil® potrebbe essere particolarmente indicato. L'aspettativa in tutta la comunità legata alla MH è alta e l'impazienza può sicuramente generare frustrazione in chi aspetta ogni giorno novità risolutive. La realtà però è che bisognerà ancora aspettare per avere questa nuova opzione terapeutica che, tuttavia, andrà ad affiancare le altre analoghe terapie di cui lo specialista già dispone, dal momento che per quanto ne sappiamo il beneficio finora dimostrato è solo sintomatico. La ricerca di una terapia efficace e possibilmente risolutiva per la MH comunque non si arresta e oggi l'attenzione di validissimi scienziati è tutta concentrata su questo obiettivo. Un augurio che si può estendere a tutti, sia scienziati impegnati nella ricerca, sia clinici, pazienti, caregivers e familiari a rischio, è quello che recita: le cose belle accadono a chi sa aspettarle. E quindi con fiducia e coraggio aspettiamo, augurandoci di poter condividere tutti insieme al più presto anche la cosa attesa più bella.

**P. Z.**

# I GIOVANI ADULTI: UN CREATIVO GRUPPO DI LAVORO NELL'EURO-HD NETWORK

Dott.ssa Imma Carriero\*

La Dott.ssa Frontali e il Dott. Catalli hanno già esaurientemente affrontato, dal punto di vista tecnico e scientifico, i temi della ricerca internazionale dibattuti in settembre al Congresso di Praga dandoci un puntuale resoconto delle nuove linee di ricerca che si stanno seguendo in questo momento. Non vi abbiamo ancora parlato, invece, di altri temi che, parallelamente ai lavori scientifici del convegno, venivano esplorati e agitavano le menti..

Nell'ambito dell'Euro-HD sono ormai attivi da anni dei working-group, cioè dei gruppi di lavoro che, avvalendosi di collaborazioni internazionali, centrano il loro focus su un tema specifico da approfondire. Tanto per fare degli esempi, esiste un working-group nel quale sono stati discussi e codificati gli aggiornamenti alle "linee guida" per il test presintomatico oggi condivise dalla comunità internazionale; un altro esempio è il working-group "Quality of life", che si concentra appunto sul miglioramento della qualità della vita durante il decorso della malattia.



*Il Working Group Euro-HD "Giovani Adulti"  
Copyright © Artifax Communication  
Photo: Gabriele Stautner*

Il working-group di cui voglio parlarvi è quello dei Giovani Adulti ai cui lavori ho partecipato proprio in occasione del Congresso di Praga. Il gruppo, costituito da "esperti" e familiari e nato relativamente da poco, si è concentrato sulla condivisione delle esperienze fatte e sulle richieste emergenti da parte dei "giovani adulti". Ci sono state le presentazioni delle iniziative prese nei diversi paesi di provenienza dei partecipanti e sono state avanzate delle proposte. Fatte salve alcune differenze

prevedibili quando si parla di assistenza pubblica, e quindi di ciò che è possibile fare da un paese ad un altro, mi ha colpito la comunanza delle idee: incontrarsi, avere la possibilità di condividere esperienze, paure e speranze... Particolarmente affascinante è stata la scelta di una ragazza francese di mettere in immagini la sua esperienza. Vero è che di lavoro fa la regista, e quindi per Laetitia Carton è stato il modo più spontaneo per narrarci, con la sua dolce voce fuori campo, il percorso che ha fatto sia in famiglia che attraverso il test... personalmente l'ho sentito come un dono bellissimo che lei stava facendo a tutti.

"La Pieuvre", questo il titolo del film che parla della sua famiglia toccata dalla malattia rappresentata appunto come una "piovra": è un film pieno di sensibilità sulla sua vita e sul convivere con questa presenza; sul modo in cui i legami familiari vengono visti dall'interno e sul significato della presenza di un familiare malato e sul proprio viaggio attraverso il test.

Dai discorsi emerge una reazione comune, il silenzio... in famiglia, dove a volte non se ne può parlare, ma anche all'esterno, dove gli altri non ti capiscono perchè non hanno conoscenza della malattia e non sanno quello che comporta...

Il film, attraverso la storia di Laetitia e della sua famiglia, che potrebbe essere ogni famiglia, ci fa capire che ognuno cerca "il suo modo" per resistere e con le sue risorse attiva quello che è il modo migliore per sé, non in assoluto per tutti, di guardare alla situazione che deve affrontare scegliendosi il ruolo che sente come più calzante a se stesso...

Spero che riusciremo a farvi vedere presto questo film di cui AICH-Roma Onlus realizzerà una versione sottotitolata in italiano.

Un'altra proposta interessante da sviluppare, nata durante l'incontro del gruppo di lavoro, è l'idea di un sito internet di cui Matty Ellison, un coordinatore del gruppo di lavoro, ha proposto la creazione. La sua proposta si basa sul fatto che i giovani che convivono con la MH possono avere, e a suo giudizio in effetti hanno, delle difficoltà nel reperire informazioni e supporto adeguato.

Questa richiesta, semplice ma complessa nello stesso tempo, ha messo in moto tutta la comunità europea dell'Euro-HD per creare il sito dedicato ai giovani, che sarà tradotto in molte lingue (io collaboro al progetto per la traduzione dei testi in italiano) e offrirà informazioni, formazione e supporto. Ci saranno video didattici, esperienze dei giovani, un forum di sostegno e informazioni sulla MH. La HDYO (Organizzazione Giovani della Malattia di Huntington) sarà la prima organizzazione specificamente a sostegno dei giovani della comunità MH.

La messa in rete del sito è prevista per il 2011 e stiamo già lavorando per il lancio che dovrebbe essere tra qualche mese!



*Laetitia Carton e Imma Carriero*

# LA MIA ESPERIENZA CON ELEONORA

Silvana

Salve a tutti. Mi chiamo Silvana, per il forum sono Georgie. Assisto Eleonora da 6 mesi. Lei ha 41 anni, è affetta da MH da quando ne aveva 30. Purtroppo lei è sola al mondo. Suo padre è morto per infarto due anni fa, la madre è morta di MH 20 anni fa a 39 anni, suo fratello è morto in un incidente d'auto e, per ultimo anche il suo fidanzato, che era consapevole della malattia, se l'è portato via un incidente d'auto. Ebbene, lei ha una vitalità impressionante, e anche se il destino le ha portato via tutto, ogni giorno dà lezioni di vita a chi la conosce ed a chi le sta vicino. Prima era seguita dalle donne della Caritas che ci sono in paese ma spesso si confondeva, non sapendo chi sarebbe andata da lei. Un giorno decisero che per lei sarebbe stato meglio avere un persona fissa che l'aiutasse a svolgere tutto ciò che è il quotidiano e che lei ormai non poteva più svolgere, così una di loro, un'amica, mi chiamò e mi presentò Eleonora. Entrammo subito in sintonia e da qui iniziò il nostro percorso. Un giorno ho deciso di chiudere la carrozzina e, salite in macchina, siamo andate al mercato. Da quel giorno, ogni giovedì ci rechiamo al mercato a fare un pò di spesa insieme, anche adesso che il movimento è peggiorato la porto lo stesso. Lei è contenta, saluta tutti, quelli che conosce e non. Io arrivo al mattino alle 8 (lei sta da sola) le do la terapia, le faccio la doccia e l'aiuto a vestirsi e a fare le faccende. Poi alle 10 mi do il cambio con le infermiere che vengono 2 ore al giorno. Poi verso le 15 torno e si va al bar a piedi perché ultimamente cammina meglio. La dott.ssa non le ha cambiato terapia e le ha detto di camminare un pò di più; se prima cadeva a ogni passo, ora sembra fare la modella - come le dico io scherzando perché cammina dritta, senza cadere o inciampare a ogni passo come prima. Alle 16.30 ci ritiriamo in casa e preparo la cena, poi le do la terapia alle 17.30 e lei va a letto. Così il giovedì per lei è un giorno speciale perché stiamo assieme tutto il giorno, c'è il mercato, si pranza insieme e a volte se mi richiede qualche piatto di cui è ghiotta io glielo cucino. Ogni giorno mi ringrazia per quello che faccio, per me è come una sorella. Le piace scherzare, leggiamo i quotidiani al bar e una domenica a persino ballato ad una festa. Eleonora nel suo percorso ha trovato anche un'altra persona, Rita, che l'assiste la domenica. La mattina vanno insieme alla messa e poi la porta a casa sua dove rimane fino alle 17.30 ora in cui Eleonora va a dormire. Io e Rita spesso ci parliamo, vediamo che è molto peggiorata e che sta dimagrendo a vista d'occhio. Cerchiamo di renderla contenta il più possibile. Abbiamo fatto richiesta di una carrozzina nuova (ne ha rotte 3) il cui costo era di 8000,00 euro. L'ASL di Empoli ha accettato la richiesta chiedendo però ad Eleonora di sostenere una differenza di 2000,00 euro. Appena si è sparsa la voce in paese, un paesino piccolo ma grande di cuore, ognuno ha voluto dare un contributo per aiutarla a pagare la differenza. Io non sono infermiera, ne' OSS ne' OSA ma vi posso assicurare che l'amore è l'unica vera terapia per queste persone e credo di doverne donare tanto ad Eleonora e anche un domani, se mi capiterà nel mio percorso un'altra persona da aiutare, bene io sarò pronta a donare altro amore.



Silvana ed Eleonora

Pubblichiamo con piacere una breve nota informativa sulla MH e le malattie rare in generale inviataci dal Presidente di A.I.C.H. - Napoli

## A NAPOLI PARTE LA TASK-FORCE PER LE MALATTIE RARE

Dott. Pasquale Ottaiano\*

Alla fine di febbraio c.a., si è tenuta presso l'hotel Vesuvio la "Giornata Mondiale delle Malattie Rare", nel corso della quale è stato molto dibattuto l'argomento della disuguaglianza sanitaria delle patologie che vengono definite rare, cioè che riguardano un numero di pazienti non superiore a 5 ogni 10.000 abitanti. In Campania è stato istituito un coordinamento regionale riguardante queste patologie che ha sede presso il Dipartimento di Pediatria dell'A.O.U. Federico II. Qui ha sede anche il Centro di Riferimento Regionale per la Malattia di Huntington, con una rete di 11 presidi ospedalieri di cui A.O.R.N. Cardarelli, A.O.R.N. Monaldi, IRCCS "Fondazione G. Pascale" e A.O. Santobono a Napoli. Una delle necessità che sono state evidenziate è stata quella di sensibilizzare l'opinione pubblica ed il personale medico e sanitario in genere rispetto alle difficoltà che questi ammalati incontrano quotidianamente. A tale proposito, la dottoressa Elisa Grella ha illustrato le differenze rispetto alla parità di accesso alla cura delle malattie rare e la iniquità di accesso ai diritti sociali fondamentali tra i vari paesi dell'Unione Europea. Alla giornata è anche intervenuto il Senatore Raffaele Calabrò che ha sottolineato l'importanza della diagnosi precoce ed ha sostenuto l'urgenza di organizzare una rete diagnostica che dia certezze sia ai medici che ai familiari. È stata inoltre ribadita l'importanza di garantire l'assistenza sanitaria durante tutto il percorso terapeutico, in modo da innalzarne lo standard di qualità. Per le aziende farmaceutiche si prospetta l'accesso ai fondi di investimento per la ricerca. Sempre in ambito di malattie rare, la Regione Campania ha stipulato due convenzioni: una con il centro di malattie rare del Veneto e una con l'Istituto Superiore di Sanità.