

UN MIRACOLO DI *Natale*

Dr.ssa A.G. Jacopini*

Forse un po' tutti abbiamo letto racconti o visto film su un miracolo di Natale. I racconti di Charles Dickens, pieni di freddo e gelidi venti di tramontana, o i vecchi film di Franck Capra, in bianco e nero, pieni di neve. Nelle storie e nei film, in un mondo di persone che si preparano felici all'arrivo del Natale e si affrettano ad acquistare doni per i loro cari, si contrappongono un protagonista vittima di un crudele destino: ora è un padre di famiglia ingiustamente licenziato, ora una ragazza innamorata il cui fidanzato è disperso in guerra, oppure un povero orfanello alla mercè di aguzzini senza cuore. Sono personaggi che hanno cercato di resistere ma che la storia e il film ci mostrano ormai senza più speranza, in quella fase di rassegnata disperazione che non dà più la forza di ribellarsi e combattere. Quando ecco, all'improvviso, un gesto generoso, un atto d'amore o di solidarietà compiono il miracolo e cambiano la loro vita, vincendo il destino avverso e riportando il sorriso sul volto del protagonista. Sono letture, sono film che fanno bene perché lasciano commossi e consolati, con in cuore una speranza in più grazie a quel lieto fine.

La cosa davvero fantastica è che questi miracoli non avvengono solo nei film o nei racconti ma possono diventare realtà anche in una associazione di malati proprio come la nostra, ed è per questo che abbiamo pensato di dovervela raccontare. Dunque, mercoledì 9 Novembre era iniziato con una mattina un po' mogia: i quattro personaggi della nostra storia – Wanda, Giovanni, Paola e Gioia – riflettevano tristemente sulla fatica del tirare avanti con tutte le attività dell'Associazione senza il sostegno di quelle preziose iniziative individuali, sia per raccogliere fondi sia per sensibilizzare l'opinione pubblica sulla malattia, che invece caratterizzano associazioni di altre patologie o, riguardo alla Malattia di Huntington, le associazioni di altri paesi. Era dunque una mattinata di sconsolate riflessioni in cui i nostri personaggi, più di altre volte, sentivano il peso della responsabilità di tutto ciò che bisogna fare per mandare avanti



Gli oggetti di Murano donati all'AICH Roma Onlus.

l'Associazione e farla crescere, non semplicemente sopravvivere. Come fare?

Ma nel pomeriggio.....sono stati recapitati in sede due grandi scatoloni di cartone e il miracolo di Natale della nostra storia è iniziato: delicatamente avvolti nella carta sono venuti fuori dagli scatoloni decine e decine di bellissimi oggetti di vetro di Murano: preziosi vasi da fiori e piatti, ciondoli e piccoli abeti, deliziosi animaletti ed eleganti penne con tanto di pennino, caramelle e frutti e matite colorate e uova e molto di più, tanti oggetti di vetro scintillanti e pieni di colori che ci hanno davvero commosso. Questo miracolo di Natale lo hanno fatto la figlia di un artigiano del vetro, morto a causa della malattia, e i suoi colleghi di lavoro che hanno voluto esprimere la loro solidarietà donando ciascuno alcune delle loro creazioni per una vendita benefica. Gli oggetti sono perciò disponibili in sede dove possono essere acquistati per fare dei regali natalizi e saranno anche messi in vendita nelle bancarelle di Natale che i volontari riusciranno ad organizzare.

Grazie alla signora Raffaella e a questi artigiani artisti anche la nostra storia ha un suo lieto fine e possiamo sentirci un po' consolati e con in cuore una speranza in più.

* Istituto di Scienze e Tecnologie della Cognizione (IST/CNR), Roma Italia.

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 po' 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 12 - 2005 - n. 3

Periodico - Spedizione in abbonamento postale - Roma

Registrazione Tribunale di Roma n. 177 del 26 aprile 1994

Editore

A.I.C.H. - Roma Onlus

00161 Roma - Via Nomentana, 56 - Tel. 0644242033

Direttore responsabile

Sergio Cecchini

Direzione e Redazione

00161 Roma - Via Nomentana, 56 - Tel. 0644242033

Amministrazione

00161 Roma - Via Nomentana, 56 - Tel. 0644242033

Stampa

Studio Faro - 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@ist.cnr.it

Dott.ssa Zinzi Paola - Tel. 0644292279

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

Consulenza nutrizionale

Prof. Giacinto Miggiano, Università Cattolica S. Cuore

Tel. 0630154176-30154635

Gruppi di sostegno

Sig.ra Lucia Angelica - Tel. 065115854

Organizzazione eventi; Pubbliche relazioni

Wanda Danzi Bellochio - wanda.danzi@aichroma.com

Tel. 0644242033 - Cell. 3355265409

Per appuntamento ambulatorio:

Tel. 0644161539-0644292279 - Cell. 3384356361

Sito internet: www.aichroma.com

IL CONGRESSO MONDIALE SULLA MALATTIA DI HUNTINGTON: IL FUTURO È ADESSO

Dott.ssa Paola Zinzi*

Lo scorso Settembre si è svolto a Manchester, nel Regno Unito, il Congresso Mondiale sulla Malattia di Huntington (MH) che, come ogni due anni, ha richiamato oltre 450 tra scienziati, ricercatori, professionisti clinici, pazienti e familiari per fare il punto sullo stato della ricerca nei vari ambiti (di base, clinica, terapeutica, psicosociale) e sui suoi possibili sviluppi futuri. Il Congresso Scientifico si è come sempre svolto in congiunzione con l'Associazione Internazionale Huntington (IHA), che comprende i rappresentanti delle associazioni di familiari di tutto il mondo per uno scambio diretto di informazioni con i pazienti e le famiglie che convivono con questa patologia.

Il Congresso è stato preceduto da due intense giornate di lavori della rete europea EURO-HD NETWORK, riunitasi per il suo secondo Meeting Plenario (il primo fu l'anno scorso a Guadarrama in Spagna) presieduto dal coordinatore Prof. Bernhard Landwehrmeyer dell'Università tedesca di Ulm.

La dottoressa Marina Frontali, genetista del INMM/CNR ed io, in rappresentanza dell'AICH-Roma Onlus abbiamo preso parte ai lavori di entrambi i congressi che sono stati di notevole rilievo scientifico e caratterizzati da un grande fermento nelle prospettive di collaborazione e ricerca soprattutto in Europa.

Il Meeting Plenario EURO-HD si è aperto con una discussione su questioni attuali nella ricerca, in particolare sui bersagli degli interventi possibili, su come predire benefici clinici reali da modelli preclinici sperimentali, sui possibili marcatori biologici utili a delineare la progressione della malattia. Tredici specifici gruppi di lavoro in diverse aree di interesse (es. aspetti motori, cognitivi o comportamentali della MH, immagini strumentali, standards delle cure, qualità della vita, marcatori biologici etc.) hanno lavorato proficuamente per una intera giornata ed i loro resoconti finali sono stati molto promettenti nel delineare programmi



di azione futura: come costruire veloci e comuni strumenti di valutazione utilizzabili in tutti i centri della rete europea, come migliorare le linee guida e costruirne di nuove relative all'as-

sistenza più idonea da garantire, come riassumere i risultati della ricerca più recente in specifiche aree quali i modificatori genetici o i marcatori biologici.

Il Congresso principale si è svolto nel bellissimo Midland Hotel, nel centro della città, famoso per essere stato nei primi anni del '900 il teatro dell'incontro tra il Sig Rolls ed il Sig Royce, che diede luogo alla nascita dell'importante e prestigiosa casa automobilistica.

La prima, apprezzatissima relazione è stata quella del Prof. Peter Harper, illustre scienziato e autore del più completo e noto manuale mai scritto sulla MH, che ha fatto un interessante e vivace riepilogo, sulla storia e sulla ricerca nella MH, parlando delle prime pionieristiche ricerche, ricordando la discriminazione che i pazienti affetti da malattie genetiche hanno subito e ancora subiscono. Ha puntualizzato come la MH sia diventata modello per altre malattie genetiche in molti aspetti, dalla mappatura genetica ai test predittivi, alla collaborazione stretta tra famiglie e scienziati.

Il cuore della conferenza è stato costituito da interventi su meccanismi patogenetici, genetica, marcatori biologici e cure cliniche, e ne riassumerò in breve alcuni punti principali:

VARIABILITÀ FENOTIPICA

La variabilità del fenotipo, ovvero la diversità delle manifestazioni cliniche della malattia nei singoli pazienti è rispecchiata da differenti modelli di perdita di cellule neuronali, per esempio pazienti con predominanti sintomi motori mostrano una significativa perdita di neuroni in alcune zone cerebrali della corteccia motoria piuttosto che in altre zone a differenza di pazienti con prevalente quadro clinico psichiatrico



Il Coordinatore EURO-HD Network prof. Bernhard Landwehrmeyer e la presidente IHA Christiane Lockamp.

co e disturbi comportamentali, sebbene a parità di numero delle ripetizioni CAG. Ciò dimostra che la complessità di questa malattia e delle sue manifestazioni cliniche non è ancora del tutto chiarita e servono studi a lungo termine sui pazienti per meglio chiarire le differenze che portano a differenti sintomi e, probabilmente, a vie diverse di avanzamento della malattia. Nuovi studi per individuare eventuali modificatori genetici potranno contribuire ad accrescere le conoscenze attuali e saranno importanti per delineare le future strategie terapeutiche.

TRIALS CLINICI E NUOVI FARMACI

Lo studio multicentrico europeo sul Riluzolo non ha mostrato gli effetti sperati sulle misure di esito prestabilite, più promettente invece sembra essere uno studio sull'Ethyl-EPA (Fish-oil o acido etilpentanoico) che ha avuto degli effetti positivi soprattutto nei pazienti con un esordio più tardivo. Molte altre sostanze sono state testate, soprattutto per i sintomi motori della malattia (meno studi e di minor qualità su sintomi cognitivi e comportamentali), anche se poche hanno dimostrato un'effettiva utilità clinica. Sono attualmente in corso studi e sperimentazioni sugli effetti di CoQ10, creatina, fenilbutirato, minociclina e su combinazioni di alcune di queste sostanze.

L'attenzione è anche focalizzata su vari processi cellulari (es. inibitori della istone deacetilasi, interferenza RNA) che potrebbero essere usati per ridurre il danno cellulare causato dalla malattia e sono attesi progressi nella loro comprensione.

NEUROTAPIANTI

Gli esperimenti su animali hanno avuto dei successi e sono attualmente in corso sperimentazioni umane su pazienti affetti da MH. In Francia una sperimentazione sulla sicurezza e l'efficacia del trapianto cellulare su 5 pazienti mostrò buoni esiti dell'impianto (sopravvivenza delle cellule e ipermetabolismo delle regioni in cui sono state impiantate) in 3 di essi che furono poi seguiti attraverso una serie di complesse misurazioni. Una più larga casistica di 60 pazienti è in programma attraverso uno studio multicentrico europeo. Meno positivi i risultati ottenuti negli Stati Uniti utilizzando una differente tecnica di trapianto su 7 pazienti in stato avanzato di malattia: nessun cambiamento negli esiti dei test neuropsicologici e nella PET a 12 mesi dopo l'impianto. La rete inglese NEST-UK ha portato a termine con successo, e senza complicazioni chirurgiche, una sperimentazione su 4 pazienti impiantati unilateralmente e un'ulteriore sperimentazione su 10 pazienti impiantati bilateralmente è attualmente in corso. Molte questioni sono ancora da chiarire e da dibattere: la metodologia, l'esatta collocazione delle zone cerebrali dove è meglio eseguire l'impianto, la procedura di selezione e la valutazione dei pazienti, ed anche quali tessuti usare, fetali, staminali adulte o animali (xenotrapianti). Il fascino di queste prospettive è molto forte ma la realtà è che al momento la neurochirurgia per la MH è solo una delle strade che si sono aperte e sebbene promettente non è né l'unica né la più diretta. Attualmente sono molte più le domande che le risposte che la terapia chirurgica può dare.

* Istituto di Scienze e Tecnologie della Cognizione (IST/CNR), Roma Italia.

Un sommario di questi giorni così intensi è stato fatto dalla scienziata Anne Young e le sue ultime parole sono state di grande impatto e stimolo per il lavoro ancora da fare, "il futuro è ora" ha detto "e dobbiamo lavorare e impegnarci tutti perché ci siano novità e avanzamenti delle conoscenze sulle possibili terapie quando ci incontreremo nuovamente a Dresda nel 2007".

LA NOSTRA SERATA A TEATRO

a cura di Wanda Danzi Bellocchio

Non avevamo dubbi che sarebbe stato un successo....

Le persone che avevano conosciuto la bravura della Compagnia L'Eduardiana nella serata del 2004 hanno accolto con molto piacere il nostro invito per assistere alla trasposizione della commedia di Eduardo De Filippo "Questi Fantasmi". E' stato un piacevole ritorno ma, anche per chi per la prima volta ha accettato l'invito, la serata è stata molto divertente, infatti, si sono aggiunti tanti nuovi amici che, grazie allo spettacolo hanno avuto modo di conoscere l'AICH e gli obiettivi che si propone.

Il teatro Manzoni, in Prati, ha ospitato la serata mettendo a disposizione di AICH la sua bellissima struttura grazie anche alla sensibilità del direttore artistico e dello staff amministrativo.

Lo spettacolo diretto ed interpretato da Bruno Capobianco, bravissimo nella parte di Pasquale Lojacono, Amleto De Silva straordinario nella parte del portiere Raffaele e, la Compagnia L'Eduardiana hanno ricevuto tantissimi applausi a scena aperta lasciando intravedere quel mosaico di straordinaria interpretazione di un grande del Teatro che è Eduardo De Filippo, unico ed insuperato interprete dell'animo umano.

Ci siamo ripromessi di incontrarci abbastanza presto per un nuovo spettacolo con un testo poco rappresentato "Bene mio, Core Mio" ma, molto divertente.

L'AICH-Roma ONLUS e la Compagnia L'Eduardiana vi danno appuntamento a febbraio-marzo per un'altra serata all'insegna del divertimento e della solidarietà.



news aich, di W.D.B

Mercatino di Natale

Anche quest'anno desideriamo ringraziare le aziende che hanno scelto le nostre cartoline natalizie. L'AICH-Roma ONLUS desidera ringraziare, inoltre, la Pharma Logistics che per il terzo anno consecutivo ha deciso di realizzare il calendario da tavolo 2006 inviato in dono a tutti, i suoi clienti. Grazie al contributo di queste aziende l'AICH-Roma ONLUS può continuare nella realizzazione dei progetti che si è prefissa.



La favola di Natale raccontata dalla Dott.ssa Giaia Jacopini ha spiegato a tutti voi della donazione fatta da alcuni artigiani veneti di oggetti di Murano. Questi oggetti sono esposti nella sede di AICH-Roma ONLUS, con una piccola spesa si possono fare dei regali di Natale e contribuire alla raccolta fondi per il progetto "ADOTTA UN MALATO". Vi aspettiamo in sede.



Il 17 dicembre saremo presenti in Largo Argentina, con uno stand, per informare sull'AICH-Roma ONLUS e per raccogliere fondi per il nostro progetto "ADOTTA UN MALATO". Saranno messi in vendita i piatti natalizi realizzati per noi da un artigiano ed alcuni lavori realizzati da volontari dell'associazione.



Ancora un altro appuntamento per i nostri amici, il 18 dicembre saremo in Piazza del Popolo all'interno della manifestazione "La Provincia di Roma tra arte e realtà". Avremo un nostro stand dove informeremo sulle attività di AICH-Roma ONLUS e per una raccolta fondi a favore del progetto "ADOTTA UN MALATO".



Vogliamo scambiarsi gli auguri di un Buon Natale e di un Buon 2006...? Lo possiamo fare il 15 dicembre presso la sede di AICH-Roma Onlus in Via Nomentana 56 dalle ore 15 alle ore 18,30. Festeggeremo insieme assaggiando un po' di panettone e brindando alle feste che verranno.

Io ho adottato Flora, malata di Còrea.

*Sostieni anche tu chi lotta
per dare senso ad una vita diversa.*

“ADOTTA UN MALATO” *Hélène Nardini*



MCH Roma Onlus ringrazia Hélène Nardini, l'attrice. Lucida Ferrarato per le foto. Studio Farni Roma per la realizzazione.

Hélène Nardini, attrice

Il controllo del corpo e delle emozioni è l'arte della mia vita di attrice, per questo sento che acquista un nuovo valore aiutando i pazienti colpiti da Còrea di Huntington, una grave malattia genetica che causa la perdita del controllo del corpo e della mente.

Aiuta con me l'Associazione Italiana Còrea di Huntington, che assiste questi pazienti attraverso progetti di ricerca e programmi di assistenza terapeutica riconosciuti e apprezzati nel mondo.

**Associazione italiana
Còrea di Huntington
Roma Onlus**

**Via Nomentana 56
00161 Roma
Tel. 06.44.24.20.33**

c/c postale 35453000

www.aichroma.com

Le offerte sono detraibili.