

GUIDA PRATICA ALL'ALIMENTAZIONE NELLA MALATTIA DI HUNTINGTON

Dott.ssa Gioia Jacopini*



Il giorno 26 maggio scorso è stato presentato, presso la nostra sede, il manuale "Guida pratica all'alimentazione nella Malattia di Huntington".

Gli autori del testo originale olandese, Ellen van Broekhoven Grutters (dietologa), Dirk Gaasbeek (medico) e Maartje Veninga-Verbaas (terapista del linguaggio), dopo una esperienza di lavoro nella casa di accoglienza di Heemhof e Hullenoord (Paesi Bassi) specializzata nell'assistenza dei pazienti con MH, rimasero talmente colpiti dai problemi legati all'alimentazione e al peso di questi pazienti da decidere di mettere per scritto quanto avevano imparato, cercando di tradurlo in soluzioni concrete e pratici suggerimenti. Ispirandoci al loro libro lo abbiamo integrato con le nostre esperienze cercando di adattarlo ad un contesto italiano.

Il manuale "Guida pratica all'alimentazione nella Malattia di Huntington" fornisce una descrizione precisa dei problemi che questi malati incontrano con l'alimentazione e anche con la comunicazione e offre dei suggerimenti pratici a medici, infermieri, dietologi, terapisti del linguaggio e a tutti coloro che sono impegnati con pazienti di MH per assisterli nel modo migliore.

Mangiare e bere sono bisogni primari e migliore è il cibo, migliore è la qualità della nostra vita. Non essendo ancora disponibile un farmaco in grado di guarire le persone affette dalla Malattia di Huntington (MH) o almeno di rallentare lo sviluppo della malattia, la cura e l'assistenza del malato hanno un'importanza determinante per la realizzazione di una buona qualità di vita.

Perciò, il nostro impegno come associazione di volontariato consiste nel prendere ogni possibile iniziativa per rendere la vita dei pazienti il più piacevole possibile.

A questo scopo, A.I.C.H.-Roma Onlus ha sempre curato molto l'informazione di medici e familiari e anche il libro sull'alimentazione, liberamente tratto dal testo olandese, persegue tale obiettivo.

Le persone con MH, oltre ai vari problemi fisici e mentali che devono affrontare nel loro percorso di malattia, sono spesso costrette a molte rinunce in ambito alimentare. Prima o poi, infatti, masticazione e deglutizione presentano delle difficoltà causando perdite di peso che possono diventare anche estremamente gravi.

Il campo di studi dell'alimentazione in rapporto a questa malattia è ancora vasto e continua a porre interessanti interrogativi cui le ricerche internazionali cercano di rispondere, tuttavia questo è un inizio, al fine di rendere conoscenza condivisa quanto già acquisito.

Ne consigliamo la lettura a tutti coloro che, per lavoro o per motivi familiari, si occupano di persone con la Malattia di Huntington. La nostra speranza è che sia di aiuto, soprattutto per i pazienti.

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 Onlus 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 Onlus 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 Onlus 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. 2

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. 064468314

E-mail: dottorditommaso@libero.it

Consulenza psicologica

Dott.ssa Jacopini Gioia - Tel. 0644161539

Cell. 3391069090

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

“DURA DA MANDARE GIÙ...: I DISTURBI DELLA DEGLUTIZIONE NELLA MH”

*Dott.ssa Silvia Romano



L'alimentazione può essere considerata una “forma di interazione tra l'individuo e l'ambiente ed è una funzione carica di risvolti emotivo-relazionali e oggetto di riti socializzanti”. Si esce a cena con gli amici il sabato sera per stare insieme e divertirsi, si mangia insieme per festeggiare un compleanno o semplicemente per passare qualche ora con le persone care. Per la maggior parte delle persone, quindi mangiare è un'attività piacevole che non si limita semplicemente a soddisfare l'appetito. Ogni giorno mangiamo, camminiamo, respiriamo ritenendo queste azioni

naturali e talora banali ma non tutto è così facile come sembra. Ogni persona deglutisce in media più di mille volte al giorno per mangiare, bere o semplicemente per ingoiare la saliva senza pensare che in realtà la deglutizione è un processo complesso che richiede forza, precisione, velocità e coordinazione. Coinvolge oltre 50 differenti muscoli lisci e striati (più l'esofago e il diaframma), 5 nervi cranici e le prime radici cervicali che sono sotto il controllo del centro della deglutizione situato nel tronco encefalico a livello bulbare. Deglutire è un'azione che viene compiuta utilizzando le stesse strutture anatomiche che vengono attivate durante la respirazione e la fonazione (cioè quando parliamo) senza influire sul normale funzionamento di queste ultime. È importante evidenziare che la via aerea e quella digestiva si incrociano a livello dell'orofaringe in una zona detta quadrilatero faringeo, è proprio a questo livello che deve avvenire il rapido scambio di funzione tra via respiratoria e via digestiva durante la deglutizione che permette il passaggio del cibo verso l'esofago e contemporaneamente la protezione delle vie aeree (polmoni). In generale la deglutizione viene definita come l'abilità di convogliare sostanze solide, liquide, gassose o miste dall'esterno all'interno dello stomaco ed è convenzionalmente suddivisa in sette fasi:

- **FASE 0** anticipatoria
- **FASE 1** di preparazione extraorale
- **FASE 2** di preparazione orale
- **FASE 3** orale
- **FASE 4** faringea
- **FASE 5** esofagea
- **FASE 6** gastrica

Mentre le fasi 0, 1 e 2, hanno una componente prevalentemente volontaria, le fasi successive, si realizzano in modo automatico.

La **fase 0 o anticipatoria** comprende tutte quelle modificazioni che coinvolgono le strutture anatomiche impegnate nella deglutizione prima che il cibo oltrepassa la bocca. Fondamentale è il ruolo svolto dagli organi di senso quali la vista e l'olfatto, e dalla memoria. Infatti, gli stimoli sensoriali forniti principalmente da vista e olfatto, combinati con i ricordi, modificano la secrezione salivare e gastrica, così come il tono della muscolatura liscia e striata.

La **fase 1 o di preparazione extraorale** inizia con la preparazione del cibo (cottura, condimento, ecc) e termina nel momento in cui il cibo transita in bocca. L'importanza di questa fase da un punto di vista riabilitativo è enorme, dal momento che la modificazione

delle caratteristiche degli alimenti è uno degli aspetti fondamentali della riabilitazione della deglutizione.

La **fase 2 di preparazione orale**, trasforma il cibo in bolo, attraverso lo sminuzzamento (masticazione) e l'impasto con saliva e/o liquidi, mentre la chiusura orale di contenimento in particolare dei liquidi, è garantita dall'azione combinata di labbra, guance, lingua e palato molle.

Nella **fase 3 o fase orale**, della durata di un secondo circa, la lingua si muove verso l'alto, schiacciando quindi il bolo sul palato e all'indietro, sospingendolo verso la faringe e stimolando il riflesso di deglutizione. Completato tale stadio nessun residuo di cibo o bevanda dovrebbe essere presente nella cavità orale.

Nella **fase 4 o fase faringea**, si verifica un'interruzione momentanea dell'atto respiratorio (apnea) per consentire il passaggio del bolo in direzione dell'esofago: il bolo attraversa, nello specifico, il punto dove la via digerente incrocia la via respiratoria (quadilatero faringeo).

La **fase 5 o esofagea**, si realizza nel momento in cui il bolo arriva in esofago, la cui porta d'ingresso (detta sfintere esofageo superiore) si apre automaticamente. In un tempo variabile fra gli 8 e i 20 secondi, tutto l'esofago, per mezzo di particolari contrazioni (onde peristaltiche) viene percorso dal bolo che giungerà alla porta di ingresso dello stomaco (sfintere esofageo inferiore).

La **fase 6 o gastrica** è determinata dal passaggio del bolo nello stomaco dove termina la deglutizione e inizia la digestione.

Una qualsiasi difficoltà nel processo della deglutizione causa la disfagia ovvero l'incapacità a preparare il bolo alimentare e/o a farlo procedere dal cavo orale all'esofago e da lì allo stomaco. Tale difficoltà si può presentare per cibi solidi, per liquidi (anche per la saliva) o per entrambi. La sensazione è quella che probabilmente tutti noi abbiamo provato almeno una volta quando del cibo ci "è andato di traverso" e il nostro organismo ha risposto prontamente e spontaneamente a questa invasione delle vie respiratorie da parte di un corpo estraneo, con la tosse, spesso convulsa e insistente. Questo avviene perché si è verificata una cattiva coordinazione della respirazione con la deglutizione: cioè inspirando abbiamo ingoiato una parte di cibo prima che fosse stato innescato il riflesso della deglutizione. Tuttavia quando il disturbo diviene frequente si parla di disfagia, sintomo comune a numerose patologie neurologiche e presente anche nei pazienti affetti da Malattia di Huntington. Le persone affette da Malattia di Huntington possono presentare disfagia in seguito a numerose cause quali i disturbi della coordinazione o i movimenti coreici che influiscono anche sui muscoli coinvolti nella deglutizione, l'assunzione di posture anomale, i disturbi del comportamento e dell'attenzione.

Se ricerchiamo gli studi sulla disfagia nella malattia di Huntington presenti in letteratura ci accorgiamo subito che il panorama è abbastanza povero e che tale aspetto è stato analizzato in dettaglio sono in 5 lavori, alcuni dei quali descrivono esperienze di singoli pazienti. Tuttavia un'analisi generale è utile per comprendere come i disturbi della deglutizione possano essere presenti fin dalle fasi iniziali della malattia (anche se di lieve entità e pertanto spesso poco riconoscibili sia dal paziente sia dal caregiver) e coinvolgere prevalentemente la fase di preparazione orale, la fase faringea ed esofagea.

I disturbi della deglutizione possono causare disturbi a breve termine e a lungo termine.

Nell'immediato un paziente con disturbi della deglutizione può presentare residui di cibo nella bocca con rischio di aspirazione ovvero di passaggio del cibo nelle vie aeree e conseguente sensazione di soffocamento. Con il passare del tempo tendono a manifestarsi disturbi quali malnutrizione, disidratazione e alimentazione non equilibrata, perdita di peso e atrofia muscolare (riduzione del volume dei muscoli) che comportano debolezza generale con conseguente riduzione della forza utilizzata per tossire e aumento del rischio di infezioni soprattutto polmonari (polmonite ab ingestis).

Analizzate in dettaglio le complicanze della disfagia bisogna quindi riflettere su quali siano i sintomi che indirizzano verso una diagnosi precoce.

Una persona che soffre di disfagia può:

- schiarirsi la gola frequentemente durante il pasto;
- avere una voce roca o gorgogliante durante o dopo l’assunzione di cibo;
- tossire frequentemente durante la deglutizione;
- presentare residui alimentari in bocca e fuoriuscita del cibo dal naso;
- ritardare la deglutizione del cibo dopo averlo masticato;
- avere la necessità di deglutire più volte per ogni singolo boccone;
- tenere il cibo o la bevanda in bocca senza inghiottirlo;
- essere affaticato durante o dopo il pasto;
- avere movimenti esagerati della mandibola, delle labbra e della lingua durante il pasto;
- inclinare indietro la testa per mangiare o bere.

Possono essere presenti però anche segni indiretti quali una perdita di peso inspiegabile, presenza di febbre quotidiana senza cause evidenti o ripetute infezioni delle vie respiratorie che possono arrivare fino alla polmonite ab ingestis.

È importante sottolineare che spesso anche dichiarazioni o espressioni non verbali di paura di mangiare, deglutire o strozzarsi o il semplice rifiuto di alcuni alimenti possono essere spia di un disturbo della deglutizione.

Una volta accertata la presenza di disfagia cosa è utile sapere?

In caso di rischio di soffocamento bisogna aiutare il paziente a espellere il cibo inalato senza mettere in agitazione la persona, consigliandole di respirare con molta calma e poi di fare dei colpi di tosse forzati. Se la persona non riesce a tirare fuori il cibo che gli impediva di respirare può essere utile invece, se vi è del cibo in bocca o sono presenti protesi dentarie, procedere alla loro rimozione con le dita evitando di far alzare la testa della persona verso l’alto ma ricorrendo all’utilizzo di alcune semplici manovre che possono essere effettuate anche da personale non medico e che sarebbe utile conoscere. Si può chiedere al soggetto, rimanendo in piedi con le gambe distese, di piegare la schiena e la testa in avanti, con il mento verso il petto, le braccia abbandonate in giù e la bocca aperta, in modo da sfruttare la forza di gravità e far uscire l’alimento che provoca il soffocamento. Per aumentare l’efficacia della manovra, potrà essere utile, mantenendo tale posizione, dare dei colpetti con il palmo della mano tra le scapole. Qualora tale manovra non dovesse essere sufficiente, è consigliato eseguire la manovra di “Heimlich”, che si esegue, ponendosi alle spalle della persona, cingendola con entrambe le braccia all’altezza del suo stomaco e tenendola con una mano chiusa a pugno e l’altra sovrapposta alla prima. In questa posizione bisogna premere con entrambe le mani sulla fascia diaframmatica (all’altezza delle ultime costole) del soggetto, con un movimento verso l’alto al fine di favorire l’espulsione del cibo. Questa manovra può essere effettuata anche se il soggetto è seduto sulla sedia a rotelle o sdraiato. Bisogna tuttavia fare attenzione a non colpire troppo forte la parte bassa dello sterno (processo xifoideo) per rischio di fratture.

Alla luce di quanto esposto la deglutizione è quindi un processo estremamente complesso e altrettanto complesso è il trattamento della disfagia, tale da richiedere percorsi di riabilitazione in cui intervengono più professionalità a creare un team multidisciplinare in cui il neurologo deve assolutamente collaborare a stretto contatto con infermieri, logopedisti, dietisti e nutrizionisti.

Bibliografia

1. Schindler O (Ed.). *Manuale operativo di fisiopatologia della deglutizione*. Torino: Omega edizioni; 1990.
2. Schindler O, Ruoppolo G, Schindler A (Ed.). *Deglutologia*. Torino: Omega edizioni; 2001.
3. Unnia L. *Trattamento logopedico del paziente disfagico adulto*. Torino: Omega edizioni; 1995.
4. Heemskerk AW, Roos RA. Dysphagia in Huntington’s disease: a review. *Dysphagia* 2011;26(1):62-6.

IL RUOLO DELLA LOGOPEDISTA NELLA DISFAGIA

*Liliana Basmagi

La deglutizione è un evento estremamente veloce e anatomicamente circoscritto. La disfagia (difficoltà nella deglutizione) è un sintomo che la grande maggioranza degli individui affetti da Malattia di Huntington manifesterà lungo il suo decorso. L'intervento precoce della logopedista nell'identificazione dei primi sintomi, riduce notevolmente le conseguenze, la progressione e le complicazioni di questo disturbo. L'esperienza più che decennale con la Malattia di Huntington ha dimostrato che l'intervento logopedico sistematico e continuo fornisce mezzi e tecniche che il paziente usa nel quotidiano, tante volte anche senza accorgersene.



Prima della riabilitazione è imprescindibile l'indagine sulla disfagia attraverso:

1. tecniche strumentali che hanno indicazioni diverse e sono tra loro complementari;
2. una valutazione diretta, soggettiva e non strumentale degli organi coinvolti nella deglutizione che viene effettuata dalla logopedista che osserverà:

- la morfologia, funzionalità e forza di tutti gli organi che partecipano alla prensione, preparazione e propulsione orale del bolo
- le prassie buccofacciali
- respirazione, articolazione
- voce ed accordo pneumofonico
- presenza parziale o totale dei denti
- efficacia dei riflessi normali
- presenza dei riflessi anormali
- masticazione
- deficit associati
- collaborazione del paziente

Una volta effettuata e confermata la precedente valutazione la logopedista traccia il piano di trattamento che si adatterà alle caratteristiche e necessità del paziente.

L'intervento logopedico consiste in un vasto gruppo di tecniche divise in tre grandi gruppi:

1. Tecniche generali, che fanno capo alle funzioni cognitive;
2. Tecniche specifiche, che riguardano la stimolazione della funzionalità degli organi deglutitori
3. Tecniche specifiche, esclusive dell'ambito della deglutizione, che comprendono:

- Compensi comportamentali
- Compensi posturali
- Compensi respiratori
- Tecniche di facilitazione e manovre deglutitorie

I compensi comportamentali sono suggerimenti rispetto al rallentamento dei tempi di assunzione di cibi e bevande, modificazioni o eliminazione di alimenti che potenzialmente provocano problemi nella deglutizione, cambiamenti nella consistenza della dieta e nel contesto sociale, la richiesta anche temporanea di aiuto per l'alimentazione del paziente.

I compensi posturali si riferiscono all'assunzione della postura eretta, al controllo della posizione della testa, al controllo dei movimenti anormali e alla rimozione di ciò che esercita costrizione sul collo. Si aggiungono indicazioni al caregiver sulla posizione più adatta rispetto al paziente.

I compensi comportamentali e posturali sono innumerevoli, vanno in continua evoluzione e le indicazioni dipendono dalle caratteristiche individuali del paziente e dal grado di disfagia che presenta.

Le tecniche di facilitazione e manovre deglutitorie sono indicazioni che migliorano l'avvio automatico della deglutizione, rendono più efficace il riflesso della deglutizione, aumentano la motilità della laringe e la apertura del passaggio faringeo, riducono il rischio di aspirazione pre e intradeglutitoria, sollecitano la tosse efficace.

L'esercitazione cognitiva stimola e potenzia tutte le funzioni mentali che, oltre ad essere la base di qualsiasi apprendimento, ci mantengono più presenti ed operativi migliorando l'interazione con l'ambiente.

Gli esercizi respiratori sono validi per instaurare una respirazione costo-diaframmatica, migliorano l'ossigenazione e le prestazioni fisiche e mentali, stabiliscono una corretta coordinazione con la deglutizione.

Gli esercizi labiali, linguali, mandibolari, velari e delle guance migliorano e potenziano la prensione, la preparazione del bolo, la masticazione e la deglutizione lavorando in modo sinergico e coordinato.

Gli esercizi della voce migliorano l'adduzione delle corde vocali e la protezione della laringe durante la deglutizione. Per concludere suggerisco sia al paziente a rischio che a chi si trova nelle prime fasi di manifestazione della MH di effettuare una consulenza logopedica al fine di conoscere il meccanismo della deglutizione, di correggere dettagli che rendono difficoltosa la comunicazione o l'alimentazione e di evitare fissazioni o paralizzanti timori.

Prendere contatto con la logopedia non significa vincolarsi alla logopedista, bensì avere vicino un punto di riferimento, una persona che al bisogno potrà chiarire i vostri dubbi e vi seguirà passo passo.

Tratto dall'intervento al convegno "Dura da mandar giù..." del 26 maggio 2011

Per informazioni o contatti: lilianabasmagi@gmail.com

*Logopedista Casa di Cura Nova Salus Trasacco

VERITÀ, RICERCA E SPERANZA

*Dott.ssa Imma Carriero

Come ho accennato nello scorso numero del giornalino una delle cose che ci accingevamo a fare nel lavoro con il Working Group EURO-HD dei Giovani Adulti era la creazione di un sito internet, che fosse largamente accessibile e fruibile al meglio. Nell'idea di Matty Ellison, giovane coordinatore del working group, chiunque abbia provato a cercare notizie sulla MH in rete ha sicuramente trovato una mole notevole di informazioni, non sempre tutte esatte, in cui non si tiene conto del livello di conoscenza e competenza di chi legge. C'è anche da considerare che a volte non basta fornire corrette informazioni ma bisogna anche preoccuparsi delle loro implicazioni sulla vita delle persone che convivono con la MH, in particolare dei giovani. I giovani che vivono all'interno di una famiglia MH hanno infatti bisogno di un sostegno che forse oggi i nuovi canali di comunicazione possono favorire.

La proposta di Matty è semplice nella sua complessità: creare un sito internet a sostegno dei giovani che convivono con la MH, tradotto in diverse lingue, nel quale trovare informazione e sostegno attraverso video didattici di esperienze dei giovani, un forum di sostegno e informazioni sulla malattia.

Il modo in cui io sto collaborando a questo progetto è, appunto, traducendo i brani che di volta in volta mi vengono sottoposti e che trattano dei vari aspetti della malattia, o anche presentazioni a congressi che, una volta tradotte, saranno pubblicate sul sito nelle diverse lingue.

Quello di cui volevo parlarvi è la presentazione fatta da Jeff Carroll un ricercatore americano che lavora nel laboratorio di uno dei massimi esperti al mondo sulla MH, il Prof. Hayden, e che è ispiratore e fondatore del sito divulgativo sulla MH HDBUZZ (<http://hdbuzz.net/>). A Vancouver, durante il Canada World Congress on HD nel settembre 2009, Jeff ha tenuto una relazione di fronte ad una vasta platea di scienziati, clinici e rappresentanti delle associazioni, raccontando la sua esperienza come ricercatore e, al tempo stesso, familiare di pazienti con MH e sottolineando il ruolo delle famiglie nella ricerca sulla malattia.



Ha parlato della sua famiglia numerosa, della profonda fede religiosa dei suoi genitori, del fatto che da ragazzi non avevano mai sentito le parole 'Malattia di Huntington'. La nonna materna ne era affetta ed era vissuta per tanti anni in una casa di riposo. Questo aveva consentito loro di vivere "nella più totale ignoranza dell'Huntington, della sua modalità di trasmissione e della minaccia a cui erano sottoposti".

Fu il padre a svelare a Jeff la verità circa la MH quando la mamma, Cindy, iniziò a mostrare i primi segni della malattia.

Lui cercò di saperne di più sulla malattia e a questo proposito dice: "Ero frustrato dalla complessità delle informazioni che trovavo, mi sentivo sotto una sorta di paternalismo e mi venne questa bramosia di capire cosa stava succedendo... frequentai un corso di biologia, ansioso di imparare il linguaggio che sentivo sarebbe stato necessario per capire quello che stava succedendo".

Jeff decise infine di fare il test predittivo: "Avevo sempre saputo che avrei voluto fare il test, ma c'è voluto del tempo perché diventasse una priorità".

Nel 2003 ebbe un risultato positivo al test. Chiese allora di poter collaborare con il gruppo di ricerca del laboratorio del Prof. Hayden. Il prof. Hayden all'inizio non era totalmente convinto dell'idea, temeva che Jeff, da ricercatore personalmente coinvolto e consapevole di ammalare in futuro, avrebbe sofferto molto lo stress della ricerca sulla MH che porta non solo nuove conoscenze e vittorie ma anche tante sconfitte e delusioni ma alla fine, convinto dalla sua fermezza, accettò Jeff nel suo staff.

"Non so se è così solo per me, ma io sono molto meno spaventato dalle cose che posso capire. Gran parte della mia paura dell'Huntington non era per la malattia in se stessa, ma per l'ignoranza che circonda la malattia. Il laboratorio era un posto dove persone davvero competenti si ritrovavano ogni giorno per cercare un modo di curarla".

Nel suo racconto Jeff affronta anche il tema del rischio di trasmettere la mutazione alle generazioni future: "Durante il percorso verso il mio test il mio consulente aveva chiesto a me e a mia moglie Megan se pensavamo di avere bambini e io avevo detto no. E poi mi resi conto che quella era la mia risposta e che noi non avevamo discusso davvero su cosa significasse l'Huntington rispetto all'aver figli. Sentivo però molto fortemente che non volevo trasmettere questa mutazione. Noi siamo molto fortunati a far parte della prima generazione di persone per le quali è per lo meno possibile accedere ad una procedura nota come Diagnosi Genetica Pre-Impianto o PGD. Dopo averne parlato a lungo con Megan, decidemmo di fare un tentativo". Ci vuole un forte rapporto di coppia, perché è una procedura che può essere scomoda e dolorosa.. ma nel 2005 Megan era in gestazione di due gemelli.

Naturalmente il suo racconto prosegue ancora lungamente e spero che presto potremo leggerlo tutti. Nel riassumervi la sua presentazione la mia idea era mostrarvi una persona che si occupa di ricerca occupandosi al tempo stesso anche di se e della sua famiglia. A volte gli scienziati sembrano così lontani mentre capita che abbiano storie nelle quali è possibile riconoscersi. Lascio ancora alle sue parole le considerazioni finali:

"Ho spesso pensato che l'unico male della Malattia di Huntington è la sua totale mancanza di speranza. Ma collaborare con la ricerca scientifica negli ultimi 6 anni sta cambiando questi miei sentimenti di disperazione. La mia paura cieca dell'aspetto di mia nonna nel suo letto è stata trasformata nella paura più banale di qualcosa che è pericoloso, ma comprensibile. Il mio rifiuto di prendere in considerazione di avere bambini è stato trasformato dalla scienza in due bellissime personcine che hanno tutte le ragioni per aspettarsi una lunga vita. E la mia sensazione di disperazione si è trasformata nella convinzione che le persone affette dalla Malattia di Huntington oggi abbiano tutte le ragioni per sperare in un trattamento e di lottare per questa speranza".



Guida pratica all'Alimentazione nella Malattia di Huntington



Sbrigati & Aspetta



Storia di una famiglia

La libreria di AICH Roma

I libri possono essere richiesti compilando il coupon che è inserito sul nostro sito www.aichroma.com, chiamando la sede dell'Associazione contattando la Sig.ra Wanda Danzi Bellocchio allo **06.44242033** oppure inviando una mail a: wanda.danzi@aichroma.com.

Con un contributo minimo di 10 Euro cadauno (incluse spese postali) si riceverà il libro oppure i libri direttamente a casa propria.

I versamenti si possono effettuare attraverso:

c/c postale n. 35453000

**Unicredit Banca di Roma - Roma Nomentana
codice IBAN: IT 74 Q 02008 05109 000010221899**

Causale Libro:

- GUIDA PRATICA ALL'ALIMENTAZIONE
- SBRIGATI & ASPETTA
- STORIA DI UNA FAMIGLIA